

POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Herediter multipl egzozitozlu bir olgu sunumu

A case report of hereditary multiple exostosis

Burcu Gök Erdoğan¹, Zeliha Haytoğlu¹, Akif Mirioğlu²

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):1-2.

GİRİŞ

Herediter multipl egzozitoz(HME) çok sayıda osteokondromların varlığı ile karakterize, otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. İnsidansı 1/50.000'dir. Klinik olarak asıl yakınma eklem yakınında tek veya çok sayıda sert, ağrısız kitlelerin varlığıdır. Diz ve ayak bileğinde valgum deformitesi, pektoral ve pelvik kuşakta asimetri, el bileğinde ulnar deviasyonla radiusun eğrilmesi, eklem hareketlerinde kısıtlılık görülebilir. Bu olgu nadir görüldüğü ve uzun süreli takibin gerekliliği nedeniyle sunulmuştur.

OLGU

10 yaşında erkek hasta, kilo alamama, iştahsızlık yakınmaları ile getirildi. Sağ radius distalinde, sağ el 3.parmak proksimalinde, her iki skapulanın medialinde, sol femur distal kesiminde, sağ femur proksimalde, sol 6-7-8. kotalarda, sağ 6-7. kotalarda boyutları en küçüğü 1X1 cm ile en büyüğü 3X2 cm arasında değişen, sert, hareketsiz, ağrısız kitleler saptandı (Resim 1ve Resim 2). Öyküsünde, bu lezyonların yaklaşık dört yıldır olduğu öğrenildi. Soygeçmişinde; annesinde HME olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı:26kg (-1.31 SDS), boy:140cm (0.21 SDS) idi. Her iki kolda unlar deviasyon ve dizlerde valgum deformitesi mevcut idi. Diğer sistem muayeneleri doğaldı. Tam kan sayımı ve biyokimyasal değerleri izole D vitamini düşüklüğü dışında normal sınırlardaydı. D-vitamini:6,9 ng/mL idi. Hasta ortopedi bölümüne konsülte edilerek genel çocuk polikliniğinde takibe alındı.



Resim 1.



Resim 2.

TARTIŞMA

HME'ye ait lezyonlar 2-10 yaşlar arasında belirgin hale gelir. Hastamızda lezyonlar 6 yaşında başlamıştı. En sık yerleşim yerleri; dizler, humerus, kalça, skapula, kostalar, el bileği, ayak bileği, dirsek, eller, ayaklar ve pelvis kemikleridir. Bizim hastamızda radius, femur, skapula ve kostalar üzerinde bilateral egzozitozlar mevcuttu. Hastalık otozomal dominant kalıtım gösterir, ciddiyeti ebeveynlerde hafif fenotipten, çocuklarda ciddi forma (17-30 egzozitoza)

kadar değişebilir. Hastamızın annesi hafif formlu HME ile izlenirken, hastamızda ağır HME mevcuttu. Valgum deformitesi, pektoral kuşakta asimetri, ulnar deviasyon ve kilo alım yetersizliği nedeniyle değerlendirilen hastamız izole D vitamini düşüklüğü ve HME tanısıyla takibe alındı. HME'de %3-%5 prevalans ile malign transformasyon en korkulan komplikasyonudur. Olgumuz ender görülen bu hastalığın malign transformasyon açısından yakın takip edilmesinin önemini vurgulamak için sunulmuştur.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Nadir bir kolestaz nedeni mitokondriyal DNA deplezyon sendromu 6

Mitochondrial DNA depletion syndrome 6 as a cause of rare cholestase

Burcu Köşeci¹, Esra Kara¹, Sibel Yavuz¹, Sebile Kılavuz², Deniz Kor¹,
Fatma Derya Bulut^{3,2}, Gökhan Tümgör¹, Serdar Ceylaner⁴, Neslihan Önenli Mungan¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları, Adana, Turkey

²SBÜ Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları, Van, Turkey

³Adana Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları, Adana, Turkey

⁴İntergen Genetik Tanı Merkezi, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):3

GİRİŞ

Mitokondriyal DNA deplezyon sendromu 6 (MTDPS6); neonatal dönemde karaciğer yetmezliği, hipoglisemi, laktik asidoz ve nörolojik bulgularla seyreden, *MPV17* gen mutasyonu sonucu oluşan, otozomal resesif kalıtmıli multisistemik tutulum gösteren bir kalıtsal metabolik hastalıktır. Hepatoserebral mitokondriyal DNA deplezyon sendromu (MTDPS) olarak da adlandırılır. Hastalar genellikle infant döneminde başvurur ve hayatın ilk yılında ölümlerle sonuçlanır. Ancak çok nadir olsada ileri yaşlarda da tanı konulan olgular vardır. MTDPS6'nın günümüzde etkin bir tedavisi yoktur. Biz de yenidoğan kolestazı nedeniyle başvuran takibinde nörolojik bulguları ve laktik asidozu gelişen *MPV17* gen mutasyonlu bir hastayı kolestaz etiyojisinde nadir bir neden olarak sunmak istedik.

OLGU

4,5 aylık kız hasta, 3 günlükken sarılığı olması nedeniyle dış merkeze başvurmuş, kolestaz etiyojisi için yapılan tetkiklerinde CMV pozitifliği saptanması üzerine gansiklovir tedavisi verilmiş, tedaviye yanıt alınamaması nedeniyle metabolik hastalık ön tanısıyla yönlendirilmişti. Özgeçmişinde özellik olmayan hastanın anne babası birinci derece kuzen akrabaydı ve ailede benzer öykü yoktu. Fizik muayenesinde ikterik görünümü dışında özellik saptanmadı. Kolestaz etiyojisine yönelik tetkiklerinde safra

yolları atrezisi, galaktozemi, sitrulinemi ve tirozinemi dışlandı. Takipteki fizik muayenesinde hipotoni gelişmesi, hepatik bulgularının kötüleşmesi, laktik asidoz saptanması, ferritin ve AFP yüksekliği olması nedenleriyle MTDPS olabileceği düşünülerek destek tedavileri düzenlendi. Hasta 4.5 aylıkken kaybedildi. Genetik analizinde *MPV17* geninde homozigot c.284dupG (p. F96Kfs*17) mutasyonu saptandı.

TARTIŞMA

MTDPS etkilenen organlarda mitokondriyal DNA kaybı ile karakterize heterojen bir grup kalıtsal metabolik hastalıktır. *MPV17* geni dışında hepatoserebral bulgulara neden olan diğer genler *POLG1*, *DGUOK* ve *C10orf1*dir. Bizde kolestaz nedeniyle başvuran takiplerinde hepatik bulgularına nörolojik bulgular eklenen hastamızda mitokondriyal bir hastalık olabileceğini düşünerek baktığımız *MPV17* genine mutasyon saptadık. Olgumuzu nadir görülen bir durum olduğu için, kolestaz etiyojisinde galaktozemi, sitrulinemi ve tirozinemi gibi hastalıkların yanı sıra hipotoni gibi nörolojik bulgular olduğunda ayırıcı tanıda mutlaka mitokondriyal hepatopatilerin de MTDPS6 düşünülmesi gerektiğini vurgulamak amacıyla sunduk. Her ne kadar özgün tedavileri olmasa da hem trnsplant gibi sadece karaciğer yönelik invazif girişimlerin önlenilmesi hem de aileye prenatal tanı olanağının sağlanmasının önemini vurgulamak istedik.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Nieman Pick tip A: karaciğer transplantasyonu bir tedavi yöntemi mi?

Nieman Pick type A: could liver transplantation be a treatment method?

Büşra Özge Bezirganoğlu¹, Deniz Kor², Sibel Yavuz³, Faruk Ekinci⁴, Ümit Çelik⁵,
Gülen Gül Mert⁶, Elif Erdem⁷, Neslihan Önenli Mungan⁸

¹Çukurova Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı, ³Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, ⁴Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, ⁶Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, ⁷Göz Hastalıkları Bilim Dalı, ⁸Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı, Adana, Turkey
⁵Adana Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):4-5

GİRİŞ

Niemann-Pick hastalığı *SMPD1* genindeki mutasyonların neden olduğu asit sfingomiyelinaz (ASM) eksikliği sonucu dokularda değişen derecelerde lipit depolanmasına neden olan, otozomal resesif kalıtmı nadir bir lipit depo hastalığıdır. ASM eksikliği sonucu hastalığın A ve B olarak iki tipi meydana gelir. Sıklığı 250 000'de 1'dir. Tipler arasındaki farklar klinik bulgulardan kaynaklanır. Tip A'lı hastalar erken bebeklik döneminden itibaren ciddi hepatosplenomegali ve merkezi sinir sistemi tutulumuyla karşımıza gelirken, tip B'de genellikle nörolojik bulgular gözlenmez ve hepatosplenomegaliye ilerleyici interstisyel akciğer hastalığı eşlik eder. Tip A'lı hastalar ilk 3 yaşta kaybedilirken tip B'li hastalar sıklıkla yetişkinliğe kadar yaşarlar. Günümüzde tedavide erişkin yaş grubunda ve splenektomi yapılmamış hastalar için enzim replasman uygulaması çalışmaları dışında sadece semptomatik yaklaşımlar uygulanmaktadır. TİP A'da hızlı, ilerleyici ve ölüme yol açan nörolojik fonksiyonun derin kaybı iki ila üç yaşlarında ortaya çıkar. Periferik nöropati, hipotoni ve arefleksi olarak kendini gösterir. Sfingomiyelinin pulmoner makrofajlarda depolanması interstisyel akciğer hastalığına, sık solunum yolu enfeksiyonlarına ve sıklıkla solunum yetmezliğine yol açar. Maküla kiraz kırmızısı lekeler sonunda etkilenen tüm bireylerde görülür, ancak hastalık seyrinde erken

görülmebilirler. Dalak, kemik iliği, lenf düğümleri, kan damarları, periferik sinir Schwann hücreleri, merkezi sinir sistemi ve retinal hücrelerin retiküloendotelial sisteminde büyük lipit yüklü köpük hücreleri görülür.

OLGU

İlk kez 2 aylıkken ateş nedeniyle hastaneye yatısında akut karaciğer yetmezliği tablosu saptanan, ancak spontan olarak düzelen hastanın 6 aylıkken yine bir enfeksiyonu takiben akut karaciğer yetmezliği nedeniyle etiyolojik tetkikleri tamamlanmadan karaciğer transplantı yapıldığı öğrenildi. Soygeçmişinde anne-baba akrabaydı, ancak ailede benzer öykü yoktu. Nakil sonrası 7.5 aylıkken etiyolojik araştırma açısından kliniğimize başvuran hastanın fizik muayenesinde; karaciğer 1 cm, dalak 2 cm palpabl idi. Nörolojik muayenesi yaşına uygundu. Göz muayenesinde metabolik hastalığı düşündürecek bir bulgu saptanmadı. Nakil sonrası bakılan biyokimyasal ve metabolik tetkiklerinde patoloji yoktu. Lipit depo hastalığı yönünden bakılan lizozomal asit lipaz, Beta glukoserebrosidaz ve asit sfingomiyelinaz enzim düzeyleri normaldi. Aile prenatal tanı talebinde bulunduğu ve hastaya özgün bir tanı konulmadığı için yapılan hastaya tüm ekzom analizi (WES) istendi. Sonuç beklenirken hastada nörolojik bulgularının geliştiği, nöromotor basamak kayıplarının olduğu gözlemlendi. Tekrar yapılan göz muayenesinde makulada kiraz kırmızısı leke saptandı.

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Büşra Özge Bezirganoğlu, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Adana, Turkey

Ciddi interstisyel akciğer tutulum bulguları gelişti ve 22 aylıkken trakeostomi açılarak ev tipi mekanik ventilatörde takip edilmeye başlandı. Bu sırada,

WES sonucunda *SMPD1* geninde homozigot tanımlı c.573delT mutasyonu olduğu bildirilen hastaya Niemann-Pick A tanısı konuldu.

	NAKİL ÖNCESİ	NAKİL SONRASI		
	18.06.18	12.09.18	18.09.19	31.01.20
AST	77	65	74	34
ALT	25	37	18	10
TOTAL BİLİRUBİN	17	0.4	0.2	0.29
DİREKT BİLİRUBİN	12	0.14	0.06	0.07
GGT	15	34	40	35
ALBUMİN	3.4	3.9	3	3.5
APTT	56	27.9	27	27
INR	3.05	1.12	1.16	1.02
WBC	6600	9200	3900	4800
ANS	2780	4700	2200	1900
HB	8.1	10.5	10.4	11.5
HCT	23	30.1	28	33
PLT	49000	256000	144000	144000

	NAKİL ÖNCESİ	NAKİL SONRASI
FM BULGULARI		
KC BOYUTLARI	4CM	NONPALPABLE
DALAK BOYUTLARI	5CM	5CM
CHERY RED SPOT	YOK	VAR
OTURMA	YOK	YOK
KONUŞMA	YOK	YOK
BİLİŞSEL BECERİ	GERİ	GERİ

TARTIŞMA

İnfant dönemindeki hepatosplenomegali ve kolestazın etiyojisinde Niemann-Pick hastalığı da mutlaka düşünülmelidir. Nakil öncesi etiyojik inceleme yapılamayan hastalarda ön tanı olarak Niemann-Pick hastalığı düşünülüyorsa, enzim düzeyiyle beraber transfüzyon nedenli yanlış yükseklikler de göz önüne alınarak *SMPD1* gen analizi

de istenmelidir. Hastamıza etiyojik incelemeler tamamlanmadan akut karaciğer yetmezliği nedeniyle transplant yapılmak zorunda kalmış, transplant sonrası asit sfingomiyelinaz enzim düzeyi normale gelirken dokularda lipit birikimi devam ettiği için nörolojik, akciğer ve göz tutulum bulguları gelişmiştir. Olguyu Niemann Pick tanımlı hastalarda karaciğer transplantasyonunun etkin bir tedavi seçeneği olmadığını vurgulamak amacıyla sunduk.

POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Hipotoni ve epilepsi nedeni ile takip edilen sptan1 gen mutasyonu saptanan epileptik ensefalopati tip 5 vakası

Epileptic ensefalopathy type 5 case with sptan1 gene mutation determined by hypotonia and epilepsy diagnosis

Büşra Hatice Fidan¹, Deniz Kor², Derya Bulut³, Sebile Kılavuz⁴, Esra Kara², Burcu Köşeci², Berna Şeker Yılmaz⁵, Atıl Bişgin⁶, Neslihan Önenli Mungan²

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı, ³Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı, Adana, Turkey

³Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları, Adana; Turkey

⁴SBÜ Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları, Van, Turkey

⁵Mersin Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, Mersin, Turkey

⁶Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Adana; Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):6-7.

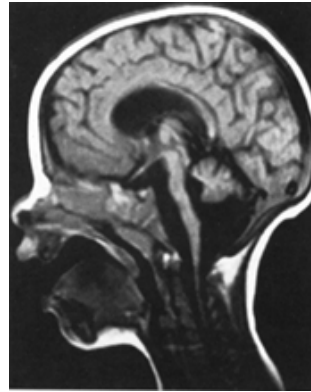
GİRİŞ

Erken başlangıçlı epileptik ensefalopatiler, sıklıkla hayatın 1 yılında ilaç tedavisine dirençli ve gelişim geriliğiyle seyreden epileptik sendromları içermektedir. Genetik çalışmalardaki son gelişmeler, kriptonjenik epileptik ensefalopatilerin önemli bir kısmının tek gen bozukluklarından kaynaklandığını ortaya koymaktadır. Otozomal dominant kalıtılan ve *de novo* görülen *SPTAN1* gen mutasyonları hücre iskeletinin korunmasını ve reseptör bağlanmasını sağlayan noneritrositik alfa-1-spektrini sorunlarına yol açarak epileptik ensefalopati tip 5'e yol açar. Klinik bulguları arasında ilk 1 yılda antiepileptiklere dirençli epilepsi, nonsendromik zeka geriliği ve dikkat eksikliği-hiperaktivite bozukluğu bulunur.

OLGU

1yaşında kız hasta dirençli epilepsi etiyolojisi araştırılmak üzere çocuk metabolizma ve çocuk nöroloji bölümlerine başvurdu. Miadında 3100 gram sorunsuz doğan olgunun 5 aylıkken başını tutmadığı ve irkilme tarzı nöbetleri olduğu fark edilmiş. Hastaya sırasıyla topiramet ve levatirasetam başlanmış, fakat nöbetleri devam etmiş. Anne-baba akrabalığı ve ailede benzer öykü yoktu. Başvuruda hastanın boy

percentili 5-10 arasında, vücut ağırlığı 50. percentilde ve baş çevresi 5 percentilin altında idi. Çevreyle ilgisi ve göz takibi yoktu.



Resim 1.

Ağır hipotonisi vardı, baş kontrolü yoktu. Dismorfisi, organomegalisi yoktu. Laboratuvar incelemede; tam kan sayımı karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, kreatinkinaz, serum elektrolitler, homosisteindeğerleri normal sınırlardaydı. Kardiyak, oftalmolojik ve radyolojik değerlendirmeleri normaldi. Nörogörüntüleme, beyin sapında

hipoplazi,serebral atrofi,beyaz cevherde miyelinizasyonda gerilik ve pontoserebellar hipoplazi saptandı.(Resim-1).

Alta yatan kalıtsal metabolik hastalıklar ve viral enfeksiyonlar açısından yapılan tetkiklerde alta yatan bir sebep ortaya konamadı. Hastaya vitamin B6 başlandıktan sonra nöbet sıklığında azalma olmadı. Hastada etiyojiye yönelik hiçbir ipucu olmaması nedeniyle yapılan tüm ekzon sekanslama ile SPTAN1 geninde heterozigot p.D2303_L2305dup varyantı tespit edildi ve hastaya otozomal dominant kalıtılan erken infantile epileptik ensefalopati tip 5 tanısı kondu. Anne ve babadan bilinen mutasyon çalışması devam etmektedir.

TARTIŞMA

Erken başlangıçlı epileptik ensefalopatilerde etiyoji sıklıkla saptanamamaktadır. Yüksek doz çoklu ilaç tedavisine rağmen antiepileptiklere yanıtın kötü olduğu bu hastalık grubunda alta yatan nedenin aydınlatılması hem prognozu öngörebilmek hem de aileye genetik danışma vermek açısından önemlidir. Biz bu vakamızda, hipotoni ve erken dönem başlangıçlı, tedaviye dirençli epilepsi hastalarında *SPTAN1* gen mutasyonu gibi tek gen mutasyonlarının ortaya konmasında işleri genetik analizin tanısal önemine dikkat çekmek istedik. (Tablo-1).

Table 1 Molecular background of 25 types of early infantile epileptic encephalopathy (EIEE) [according to OMIM (08-08-14)]

	OMIM number	Gene	Locus	Inheritance	Protein
EIEE 1	308350	<i>ARX</i>	Xp22.13	XR	Aristaless-related homeobox protein
EIEE 2	300672	<i>CDKL5</i>	Xp22.13	XD	Cyclin-dependent kinase-like 5
EIEE 3	609304	<i>SLC25A22</i>	11p15.5	AR	Mitochondrial glutamate carrier 1
EIEE 4	612164	<i>STXBPI</i>	9q34.1	AD	Syntaxin-binding protein 1
EIEE 5	613477	<i>SPTAN1</i>	9q33-q34	AD	Non-erythrocytic alpha-spectrin-1
EIEE 6	607208	<i>SCN1A</i>	2q24.3	AD (de novo)	Alpha 1 subunit of voltage-gated sodium channel
EIEE 7	613720	<i>KCNQ2</i>	20q13.3	AD	Voltage-gated potassium channel
EIEE 8	300607	<i>ARHGGEF9</i>	Xq22.1	XR	Rho guanine nucleotide exchange factor 9
EIEE 9	300088	<i>PCDH19</i>	Xq22.1	XD limited to females	Protocadherin-19
EIEE 10	613402	<i>PNKP</i>	19q13.4	AR	Polynucleotide kinase
EIEE 11	613721	<i>SCN2A</i>	2q24.3	AD	Alpha 2 subunit of voltage-gated sodium channel
EIEE 12	613722	<i>PLCB1</i>	20p12.3	AR	Phospholipase C-beta
EIEE 13	614558	<i>SCN8A</i>	12q13.13	AD	Alpha 6 subunit of voltage-gated sodium channel
EIEE 14	614959	<i>KCNT1</i>	9q34.3	AD	Sodium-activated potassium channel
EIEE 15	615006	<i>ST3GAL3</i>	1p34.1	AR	Beta-galactoside-alpha-2,3-sialyltransferase-III
EIEE 16	615338	<i>TBC1D24</i>	16p13.3	AR	Member 24 of TBC1 domain family
EIEE 17	615473	<i>GNAO1</i>	16q12.2	AD (de novo)	Alpha subunit of the heterotrimeric guanine nucleotide-binding proteins
EIEE 18	615476	<i>SZT2</i>	1p34.2	AR	Seizure threshold 2
EIEE 19	615744	<i>GABRA1</i>	5q34	AR	Alpha 1 subunit of gamma-aminobutyric acid receptor
EIEE 20	300868	<i>PIGA</i>	Xp22.2	XR	Phosphatidylinositol glycan, class A
EIEE 21	615833	<i>NECAP1</i>	12p13.31	AR	Endocytosis-associated protein 1
EIEE 22	300896	<i>SLC35A2</i>	Xp11.23	XD	UDP-galactose transporter, isoform 1
EIEE 23	615859	<i>DOCK7</i>	1p31.3	AR	Dedicator of cytokinesis 7
EIEE 24	615871	<i>HCN1</i>	5p12	AR	Hyperpolarisation-activated cyclic nucleotide-gated potassium channel 1
EIEE 25	615905	<i>SLC13A5</i>	17p13.1	AR	Solute carrier family 13

POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Dirençli kusma etiyolojisinde Akalazya

Achalasia as an etiological factor in resistant vomiting

Didem Taşkın Gülcü¹, Zerrin Özçelik², Sedef Kuran³

¹Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, ²Çocuk Cerrahi Anabilim Dalı, Adana, Turkey

³Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Gastroenteroloji Anabilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):8-9

GİRİŞ

Akalazya, nadir görülen, alt özofagus sfinkter relaksasyon bozukluğu ile karakterize özofagus motilite bozukluğudur. Sıklıkla 20 – 50' li yaşlarda disfaji, regurjitasyon, göğüs ağrısı ve kilo kaybı ile prezente olur¹. Nadir olarak % 2-5 olguda 16 yaş öncesinde bulgular ortaya çıkmaktadır². Hastalığın bilinen insidans yılda 1 / 100000, prevalans 10 / 100000 dir³. Çocuklarda sıklığı ise 0,1 - 0,3 / 100000 olarak bulunmuştur⁴. Bu olgu ile dirençli kusma yakınması olan hastalarda nadirde olsa Akalazya tanısını düşünmek gerektiğini vurgulamak istedik.

OLGU

Onaltı yaş erkek hasta, her yemek sonrası kusma yakınması ile başvurdu. Fizik bakışında özellik yoktu. Gelişim eğrisi 25-50. persentilde idi. Hastane kayıtlarında ilk olarak 2017'de kusma yakınması ile başvurduğu, yapılan Baryum'lu Özofagus Mide Duodenum (ÖMD) Grafisinin'de: Grade 2 gastroözefageal reflü (GÖR) saptandığı görüldü. Laboratuvar değerlerinden Hb: 16 g/dl, MCV: 89 fl, eozinofil: % 2,3, Demir: 100 µg/dl, Ferritin: 60 µ g/L, İmmünglobulin E: 45 U/ml idi. Çölyak antikörleri ve akut faz belirteçleri normal idi. Sorgulandığında sekiz yaşında iken şikayetlerinin önce sıvı gıdalara sonra katı gıdalara karşı yutma güçlüğü şeklinde başladığı öğrenildi. Hastaya şikayetleri için tekrarlayan defalar gastroskopik işlemler yapıldığı öğrenildi. Hasta şikayetlerinde azalma olması üzerine takibe gitmemiş.

Hastanın her yediği gıdayı kusmaya başlayınca kliniğimize başvurmuş. Akalazya öntanısıyla ilk istenmesi gereken tetkik olarak ÖMD Grafisi çalışıldı⁵. ÖMD Grafisinin'de özofagus distal kısımda düzenli daralma, mide mukozal pililer kaba idi (Resim 1).



Resim 1. ÖMD Grafisinin'de özofagus distal kısımda düzenli daralma, mide mukozal pililer kaba idi.

Hastaya gastroskopi yapıldı. Özofagogastroduodenoskopi'de antrum makronodüler, özofagus alt uç mukozası ödemli, düzensiz görünümde idi. Gastroskop ile özofagus alt

ucundan rahat geçildi fakat daralma ve prestenotik dilatasyon mevcut idi. Özefagus alt 1/3 uç kısmında divertiküler görünüm mevcut idi. Biyopsi'de helicobakter pylori (Hp) + kronik aktif gastrit, kronik özefajit mevcut idi. Hp Gastriti için eradikasyon tedavisi verildi. Akalazya tanısında altın standart olarak değerlendirilen yüksek çözünürlüklü manometri testi yapıldı. Özefagus peristaltizminin olmağı, alt özefagus sfinterinin gevşemediği ve özefagus lümen içi basıncın artmış olduğu gözlemlendi. Akalazya tanısı konuldu. Daha önce dilatasyon tedavisi yapılan fakat düzelmeyen hastamıza Laparoskopik Hellermyotomi ve dor antireflü operasyonu yapıldı. Şuan şikayetsiz takip ediliyor.

TARTIŞMA

Akalazya, gastroözefageal reflü ile çok karışması nedeniyle, dirençli kusma şikayeti ile gelen hastalarda, etiolojisinde mutlaka düşünülmalıdır. Çocuklar, özellikle 6-7 yaş öncesi, yeme güçlüğü, kilo kaybı, regurjitasyon şikayetleri olması nedeniyle sıklıkla reflü ve gelişme geriliği tedavisi almakta ve tanı 6-10 yaş civarı geç konulabilmektedir (6). Erken dönemde

tedavi edilmediği takdirde özefagus belirgin genişleyerek sigmoid şeklini alır, mega özefagus, oluştuktan sonra birçok tedavi başarısız olmaktadır.

KAYNAKLAR

1. Boeckstaens GE, Zaninotto G, Richter JE. Achalasia. Lancet. 2014;383(9911):83–93.
2. Wadhwa V, Thota PN, Parikh MP, Lopez R, Sanaka MR. Changing Trends in Age, Gender, Racial Distribution and Inpatient Burden of Achalasia. Gastroenterology Res. 2017;10(2):70-77.
3. Vaezi MF, Pandolfino JE, Vela MF. ACG clinical guideline: diagnosis and management of achalasia. Am J Gastroenterol. 2013;124(8):1238–1249.
4. Marlais M, Fihman JR, Fell JM, Haddad MJ, Rawat DJ. U incidence of achalasia: an 11 year national epidemiological study. Arch Dis Child. 2011;96(2):192-194.
5. Saleem Islam. Achalasia. Seminars in Pediatric Surgery. 2017;26:116-120.
6. Hallal C, Kieling CO, Nunes DL, et al. Diagnosis, misdiagnosis and associated diseases of achalasia in children and adolescents: a twelve year single center experience. Pediatr surg. İnt. 2012;28(12):1211-1217.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Hepatosplenomegali ayırıcı tanısında nadir bir kalıtsal metabolik hastalık: herediter fruktoz intoleransı

A rare hereditary metabolic disease in differential diagnosis of hepatosplenomegali: hereditary fructose intolerance

Esra Kara¹, Deniz Kor¹, Derya Bulut², Sebile Kılavuz³, Berna Şeker Yılmaz⁴, Burcu Köşeci¹, Semine Dilek¹, Gökhan Tümgör¹, Sevcan Tuğ Bozdoğan¹, Neslihan Önenli Mungan¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, ⁵Çocuk Endokrinolojisi BD, ⁶Çocuk Gastroenterolojisi Bilim Dalı, ⁷Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Adana, Turkey

²Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları, Adana, Turkey

³SBÜ Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları, Van, Turkey

⁴Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, Mersin, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):10-11

GİRİŞ

Herediterfruktozintoleransı (HFI), früktoz metabolizmasında yer alan aldolaz-B (ALDOB) enzim eksikliği nedeniyle toksik bir metabolit olan früktoz 1-fosfatın karaciğer, barsak ve böbrekte birikmesiyle karakterize, otozomalresesif geçiş gösteren nadir bir kalıtsal metabolik hastalıktır. En sık ek gıdaya başlanan aylarda yani diyetle früktoz, sorbitol ve sükrözün eklenmesiyle kusma, karın ağrısı, ishal, huzursuzluk, solukluk, terleme ve hipoglisemik nöbet gibi yakınmalara neden olur. Karaciğer disfonksiyonu ve hepatomegaliye ek olarak renal tübüler asidoz tablosu görülür. Acil müdahale yapılmadığında ölümcül olabilir. Tanı alamayan hastalarda genellikle tatlı ve meyvelerden kaçınma öyküsü bulunur. İlerleyen yaşla beraber büyüme geriliği, karaciğer ve böbrek yetersizlikleri görülebilir. Tedavi früktoz, sorbitol ve sükröz içermeyen bir diyetin uygulanması ve uzun süreli açlıktan kaçınma prensibine dayanmaktadır.

OLGU SUNUMU

Sorunsuz bir gebeliği takiben miadında doğan erkek bebeğin ilk kez 6 aylıkken kusmalarının başladığı, 22

aylık iken aynı nedenle başvurusunda hepatomegalinin saptandığı öğrenildi. Fizik muayenesinde; vücut ağırlığı: 10,8 kg (3-10p) ve boy: 83 cm (3-10) p, 2-3 cm hepatomegali dışında sistemik ve nörolojik muayenesi doğaldı. Rutin biyokimyasal ve metabolik incelemede karaciğer fonksiyon testlerinin hafif yüksek olması dışında özellik yoktu. Hastanın ilk yakınmalarının ek gıdaya geçiş döneminde başlaması, meyve ve şekerli gıdaları yemek istememesi ve tükettiğinde kusmalarının arttığının öğrenilmesi nedeniyle tanı olarak HFI düşünülmüş ve yapılan genetik çalışmada ALDOB geninde homozigot c.360_363delCAA (p. N120Kfs*32) mutasyonu saptandı. Hastanın diyetinden fruktoz, sükröz ve sorbitol çıkarıldı.

TARTIŞMA

Herediterfruktozintoleransında klinik bulgular tipik olarak diyetle früktoz eklenmesiyle başladığı için tanıda ayrıntılı bir beslenme öyküsü, fizik muayene ve laboratuvar bulguları kadar yol göstericidir. Tedavide esas fruktoz, sükröz ve sorbitol içermeyen diyet olmakla beraber ne kadar früktozun tolere edilebileceği konusunda ortak bir görüş yoktur. Bu şekerlerin birçok gıdanın içerisinde küçük miktarlarda

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Esra Kara, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, Adana, Turkey

olması nedeniyle diyetten tamamen dışlanmaları zordur. Literatürde 40mg/kg/gün'den veya 1.5 gr/günden düşük miktarların güvenli olduğuna dair yayınlar vardır. Ancak früktoz tüketilmeye devam edildiğinde hastalarda büyüme geriliği, karaciğer

yetmezliği ve proksimalrenaltübülerdisfonksiyonun gelişmesi kaçınılmazdır. Olgu, hepatomegali ayırıcı tanısında HFI'yı da göz önünde bulundurmak gerekliliğini ve beslenme öyküsünün önemini vurgulamak için sunuldu.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Hepatosplenomegalinin çok nadir bir nedeni: Tangier hastalığı

A rare cause of hepatosplenomegaly: Tangier disease

Derya Bulut¹, Deniz Kor², Sebile Kılavuz³, Sedef Kuran⁴, Neslihan Önenli Mungan²

¹Adana Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Bölümü, Adana, Turkey

²Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı, ⁴Gastroenteroloji Bilim Dalı, Adana, Turkey

³SBÜ Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Bölümü, Van, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):12-13

GİRİŞ

Tangier hastalığı (MIM#205400), otozomal resesif şekilde kalıtılan, *ABCA1* gen mutasyonlarına bağlı olarak ortaya çıkan ve çok nadir olarak görülen bir kalıtsal metabolik hastalıktır. Çeşitli dokularda kolesterol esterleri birikimi; periferik nöropati ve buna bağlı distal kas atrofisi, sringomiyeli benzeri klinik, acı ve ısı hissi kaybı, hiporefleksi, nöropatik ağrı, korneal opasiteler, görme kusuru, büyük ve turuncu tonsiller, erken başlangıçlı koroner arter hastalığı, sol ventrikül hipertrofisi, kuru cilt, tırnak distrofisi, hepatomegali ve splenomegali gibi bulgulara yol açabilmektedir. Laboratuvar bulgularından HDL kolesterol düşüklüğü dikkat çekicidir.

OLGU

30 yaşında erkek hasta hepatosplenomegali etiyolojisi araştırılmak üzere başvurduğu dahiliye polikliniğinden tarafımıza yönlendirildi. Çocukluk çağından beri karın şişliği olan hastanın organomegalisi fark edilmiş. Hastanın perinatal öyküsünde özellik yoktu. Appendektomi geçirmişti ve Bruselloz öyküsü vardı. Sürekli kullandığı bir ilaç yoktu. Anne ve babası akraba olup diğer kardeşleri sağlıklıydı ve ailede benzer öykü yoktu. Babası 56 yaşında kalp hastalığı, 35 yaşındaki ağabeyi de beyin tümörü nedeniyle eksitus olmuştu. Fizik muayenesinde midklaviküler hatta subkostal alanda

karaciğer 3-4 cm ve dalak 3-4 cm palpabl idi. Nörolojik muayenesi ve diğer sistem muayeneleri doğaldı. Laboratuvar bulguları değerlendirildiğinde karaciğer ve böbrek fonksiyon testlerinin normal olduğu, lipid profilinde total kolesterol, LDL ve HDL kolesterollerinin oldukça düşük olduğu göze çarpmaktaydı (sırasıyla 19/10/1,4 mg/dL). Abdominal ultrasonografide hepatosplenomegali dışında özellik görülmedi ve portal ven akımı normaldi. Karaciğer biyopsisinde nonspesifik reaktif değişiklikler vardı. Ekokardiyografide hafif mitral yetmezlik ve sol atriyumda dilatasyon saptandı. Oftalmolojik değerlendirme normaldi. Kemik iliği aspirasyonunda görülen köpüksü histiositler nedeniyle bakılan lizozomal depo hastalıklarından Gaucher, Niemann-Pick tip B ve kolesterol ester depo hastalıklarına ait enzim düzeyleri normaldi, ancak nonspesifik bir biyobelirteç olan kitotriosidaz yüksekti. Hastanın nörolojik bulgusu veya turuncu tonsilleri olmasa da HDL düşüklüğü ve mevcut klinik bulgularla Tangier hastalığından şüphelenildi. *ABCA1* geninde homozigot c.5243C>T (p.Ser1748Leu) mutasyonu saptanarak tanı doğrulandı.

TARTIŞMA

Hepatosplenomegali etiyolojisinde kalıtsal metabolik hastalıklar (KMH), özellikle anne-baba akrabalığı, aile öyküsü ve kronik süreç varlığında mutlaka ayırıcı tanıya eklenmelidir. Diğer sistemlerin değerlendirilmesi ve temel laboratuvar inceleme

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Derya Bulut Adana Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Bölümü, Adana, Turkey

sonrasında da KMH'lara yönelik özgül testler yapılmalıdır. Açlık lipit profilinde özellikle HDL kolesterol düşüklüğü saptanması uyumlu klinik bulgularla beraber Tangier hastalığını düşündürmektedir. Tangier hastalığında özgül bir tedavi bulunmamakla beraber, erken başlangıçlı koroner arter hastalığından korunmak için düşük yağ içeren diyet, nöropatinin komplikasyonlarını düzeltmek için ayak bileği ortezleri ve fiziksel terapi, solunum yolu obstrüksiyonu olduğunda

tonsillektomi, kornealopasiteler için kornea nakli, trombositopeni veya hemolitik anemiye neden olan hipersplenizm için splenektomi gibi palyatif tedaviler uygulanabilmektedir. Bu sunum ile çok nadir görülen bir kalıtsal metabolik hastalığı paylaşmak, KMH'ların erişkin dönemde de tanı alabileceğine vurgu yapmak ve sık yapılan rutin biyokimyasal tetkik sonuçlarındaki yükseklikler kadar düşüklüklerin de tanılmal önemine olduğuna dikkat çekmek istedik.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Nadir görülen bir ev kazası olgusu: yüksekten yabancı cisim (cam boru) üzerine düşme sonrası yaralanma

A rare case of home accidents: injury after the fall on the foreign body (glass pipe)

Gamze Gökulu¹, Sevcan Bilen¹, Pınar Çay¹, Utku Özer¹, Önder Özden², Galib Bairamovi², Hayri Levent Yılmaz¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Acil Bilim Dalı, ²Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):14-15

GİRİŞ

Kaza, önceden planlanmamış, beklenmeyen, ani olarak ortaya çıkan ve yaralanma, hasar ile sonuçlanabilen, önlenilebilir bir olaydır. Kazalar, toplumlarda sağlık sorunları içinde önemli bir yere sahiptir. Çocuklukta yaşanan kazaların önemli bir kısmı, “ölümle sonuçlanmayan çocuk kazaları”nın ise yaklaşık yarısı ev ve etrafındaki ortamda gerçekleşmektedir. Bu olgu sunumunda, kazalarda alınması gereken önlemlere dikkat çekmek için yüksekten bir cam borunun üzerine düşerek yaralanan bir hastanın tartışılması amaçlandı.

OLGU

Sekiz yaşında kız olgu yaklaşık 3 metre yüksekliğindeki damdan, 1 metre uzunluğunda, 4 cm çapındaki borunun üzerine düşerek yaralanma yakınması ile hastanemizin acil polikliniğine getirildi. Hasta, etrafında korkuluk veya herhangi bir koruması olmayan damda oynarken dengesini kaybederek duvara dayalı, bir beze sarılı dik pozisyonda duran cam borunun üzerine oturur pozisyonda düşmüş. Düşme sonrası vücuduna anal bölgesinin yan tarafından cam boru girmiş. Getirildiğinde yaşamsal bulguları normal aralıklarda olan hasta, ajite ve sürekli ağlıyordu. Fizik muayenesinde rektal bölgede anal açıklığın bitişiinde sağ tarafından etrafında bez sarılı cam boru penetre olmuş idi. Diğer sistem

muayenelerinde özellik saptanmadı. Laboratuvar değerleri normal sınırlarda idi. Tetanoz aşısı ve ilk müdahalesinin ardından görüntülemeleri yapıldı. Çekilen beyin, spinal ve göğüs bilgisayarlı tomografisinde özellik saptanmadı. Kontrastlı batin bilgisayarlı tomografisi: ‘Yabancı cisim perirektal alandan girerek rektumla ilişki tam göstermeyecek şekilde, rektumu sağa doğru devriye etmiştir. Rektum duvar devamlılığı tam değerlendirilememiştir. Prerektal alanda minimal hava dansitesi mevcuttur. Yabancı cisim foramen sakralisten, sakroiliak eklem seviyesinden geçmiştir. Lomber 5. vertebra lamina komşuluğundan ve parasöspinal kaslardan geçerek sola ve cilt altına uzanmıştır. İnternal iliak arterin dalları ile yakın komşulukta olup damar travmatizasyonu ekarte edilemez.’ şeklinde yorumlanmıştır. Çocuk cerrahisi ve ortopedi bölümü tarafından değerlendirilen hasta acil operasyona alınmıştır. Operasyon sonrası çocuk cerrahisi servisinde 15 gün yatırılarak izlenmiş sonrasında şifa ile taburcu edilmiştir.

TARTIŞMA

Çocuklar ev ve etrafında oluşabilecek kazalar yönünden riskli grubu oluşturmaktadır. Çocuklarda görme alanının yeterince gelişmemiş olması, öğrenme ve araştırma merakı, seslerin yerlerini belirlemede yetersizlik ve 36 ay altında özdenetim yeteneğinin kısıtlılığı çocuğa ait önemli risk etkenlerini oluşturur. On yaş altı çocuklarda görülen ev kazaları içinde düşmeler, yanıklar ve zehirlenmeler ilk sıraları

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Gamze Gökulu, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Acil Bilim Dalı, Adana, Turkey

paylaşmaktadır. Ayrıca anne- babaların çocuk güvenliği konusundaki bilgi, tutum, davranışlarının yetersizliği çocuğun gözetimindeki eksiklikler ve ev ortamlarının çocuk güvenliğini sağlayacak şekilde düzenlenmemesi kazaları kolaylaştırıcı etmenlerdir. Çocukların evdeki ve evin etrafındaki tehlikelere maruziyetinin azaltılabildiği durumlarda, tıbbi girişim gerektiren ev kazalarına bağlı yaralanmaların yüzde 70 oranında azaldığı gösterilmiştir. Engellenebilir özellikte olan bu tür kazalar, çocuk, aile ve toplum açısından çeşitli derecelerde iş-gücü kaybı ve parasal sorunlara neden olan önemli bir halk sağlığı sorunudur. Deneyimmediğimiz olgumuz bize bu konu ile ilgili ailelerin bilgilendirilmesi, farkındalık yaratılması gerekliliğini göstermiştir. Sorunun çözümü için kazalara hazırlayıcı nedenlerin bilinmesi, risk altındaki çocukların belirlenmesi ve koruyucu yöntemlerin geliştirilmesi yararlı olacaktır.

KAYNAKLAR

1. Erkal S, Şafak S, Determination of the risks of domestic accidents for the 0-6 age group in the Tuzluca Village Clinic neighborhood. The Turkish Journal of Pediatrics 2006;48:56-62.
2. Morrongoello BA, Ondejko L, Littlejohn A. Understanding Toddlers' In-Home Injuries: I. Context, Correlates, and Determinants. Journal of Pediatric Psychology. 2004;29(6):415- 431.
3. Morrongoello BA, Schell SL, Schmidt S. "Please keep an eye on your younger sister": sibling supervision and young children's risk of unintentional injury. Inj Prev. 2010 Dec;16(6):398- 402. Epub 2010 Aug 30.
4. Karatepe TU, Akış N. 0-6 Yaş Çocuklarda Ev Kazası Geçirme Sıklığı ve İlişkili Faktörler. Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi. 2013,39(3):165-168.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Nadir bir kolestaz nedeni: Tip-2 sitrülünemili olgu sunumu

A rare cause of a cholestasis: case report of citrullinemia Type-2

Gökçe İplik¹, Sebile Kılavuz², Deniz Kor³, Fatma Derya Bulut⁴, Serhan Küpeli⁵,
Neslihan Önenli Mungan³

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ³Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı, ⁵Çocuk Onkoloji Bilim Dalı, Adana, Turkey

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Bölümü, Van, Turkey

⁴Adana Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Bölümü, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):16-17

GİRİŞ

Sitrulinemi tip II (Sitrin eksikliği), ağırlıklı olarak karaciğerde sentezlenen ve sitrin adı verilen aspartat/glutamat taşıyıcı izoform 2 (AGT2) proteinini kodlayan *SLC25A13* genindeki mutasyonların neden olduğu otozomal resesif geçişli nadir bir kalıtsal metabolik hastalıktır. AGT2'nin temel görevi arjininosüksinat sentetaz (ASS) enzimi için gerekli mitokondriyal aspartat ve sitozolik glutamat değişimini sağlamaktır. Bu nedenle sonuç olarak, sitrin eksikliğinde ASS enzimi tüm vücutta değil, sadece karaciğer dokusunda eksik olmaktadır. Sitrin eksikliği başlangıç yaşına göre üç farklı şekilde karşımıza gelebilir. Bunlar neonatal intrahepatik kolestaz, erişkin başlangıçlı form ve ikisi arasındaki geçiş fenotipi olarak bilinmektedir. Neonatal formdaki hastalarda genellikle kolestaz, difüz yağlı karaciğer, hepatik fibrozis, karaciğer disfonksiyonu, hipoalbuminemi, hipoglisemi, koagülasyon bozukluğu, kanda sitrülün yüksekliği ve galaktozürü olur. Galaktozürü olduğu için de klinik bulguları sıklıkla klasik galaktozemiyle karışabilir. Erken tanı alabilen hastalarda galaktoz kısıtlı/orta zincirli trigliseritten zengin mama ile beslenme tam iyileşme sağlarken, tedavi geciktüğünde hastalarda kronik karaciğer hasarı gelişmektedir.

OLGU

2 aylık kız hasta doğduğundan beri fark edilen sarılık yakınması nedeniyle getirildi. Anne-baba birinci derece kuzen akrabaydı. Doğum öyküsünde özellik olmayan hastanın 3 günlükken sarılığının başladığı ve bunun için fototerapi tedavisi aldığı öğrenildi. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı: 3610 gr (5-10. p), boyu: 53 cm (10-25.p), baş çevresi: 37 cm (10-25.p) idi. Sistemik muayenesinde kirli sarı renk dışında 3-4 cm hepatomegalisi vardı. Gözde katarakt saptanmadı. Laboratuvar incelemede; AST: 135 U/L, ALT: 31 U/L, total bilirubin: 8,4 mg/dL, direk bilirubin: 3,6 mg/dL, ALP: 316 U/L, GGT: 84 U/L, AFP>30.000 idi. Kolestaz etiyojisi araştırılan hastanın en göze çarpan laboratuvar bulgusu idrarında yüksek oranda galaktoz pozitifliği olmasıydı. Ancak eş zamanlı olarak bakılan kan aminoasitlerinde de sitrülün çok yüksekti (434 µmol/L N: 6-35µmol/L). Bu sonuçlarla sitrülünemi tip-2 tanısı düşünülen hastanın *SLC25A13* geninde de tanıyı kesinleştiren homozigot p.L598R (c.1793T>G) mutasyonu saptandı. Tedavide galaktozemidekine benzer şekilde laktoz ve galaktozsuz mama başlandı. Takiplerinde 10 gün içerisinde bulguları geriledi. 3 yaşından sonra ise serbest diyetle geçildi.

TARTIŞMA

Sitrülinemi tip-2 nadir görülen bir kalıtsal metabolik hastalıktır. Çoğunlukla tedaviye iyi yanıt vermesine rağmen bazı olgularda kronik karaciğer gelişebilmektedir. Kolestaz tablosunda başvuran hastalarda galaktozüri saptandığında öncelikle daha sık görülen galaktozemi tanısı akla gelmektedir.

Ancak göz muayenesinde kataraktın olmayışı ve galaktoz-1-fosfat üridil transferaz enzim aktivitesinin normal düzeylerde olması ile sitrülinemi tip-2 düşünülmektedir. Olgumuzu sitrin eksikliğinin kolay ve etkin bir tedavisi olması, galaktozemiye benzer klinik bulgulara yol açtığı için kolestaz etiyolojisinde düşünülmesi gerektiğini vurgulamak amaçlarıyla bildirdik.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Konjenital lenfödem: Milroy hastalığı tanısı alan bir çocuk olgu

Congenital lymphedema: case of a child with Milroy disease diagnosis

Gülşah Kurtcebe¹, Zeliha Haytoğlu¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):18-19

GİRİŞ

Lenfödem lenfatik dolaşımın konjenital veya edinsel bazı nedenlerle bozulması sonucu, proteinden zengin interstisyel sıvının jeneralize veya bölgesel olarak birikimiyle karakterize bir durumdur.¹ Primer lenfödem 100000 de 1 oranda görülen nadir bir tablodur.¹ Primer lenfödem sporadik ve kalıtsal tipleri vardır. Kalıtsal konjenital lenfödem veya kalıtsal lenfödem tip I (Milroy hastalığı) otozomal dominant olarak kalıtılır.² Etkilenen bireyler genellikle doğumdan hemen sonra her iki alt ekstremitede lenfödem gelişir.² Burada doğumdan itibaren her iki alt ekstremitede ödem gözlenen hastanın, ayrıntı tanısında, ender görülen primer lenf ödemin de göz önünde bulundurulması gerektiği vurgulanmak istenmiştir.

OLGU

3 yaşında erkek hasta doğduğundan beri her iki ayak sırtında ve bacaklarda ödem şikayetiyle Çukurova Üniversitesi Genel Çocuk Polikliniğe başvurdu. Öyküsünde eşlik eden ishal, sarılık kusma yok idi. Özgeçmişinde miadında normal vajinal yoldan 3,000 g olarak doğduğu öğrenildi. Soygeçmişinde ebeveynler arasında akrabalık yoktu ve ailede benzer yakınmaları olan başka hasta yoktu. Fizik muayenesinde genel durumu iyi, bilinci açık, vital bulguları normal sınırdaki idi. Hastanın sendromik görünümü yoktu. Her iki ayak sırtı ve bacaklarda gode bırakan ödem mevcuttu (Resim 1) Laboratuvar incelemesinde tam kan sayımı, serum albümin, kreatinin, AST, ALT, ALP, GGT, idrar

protein/kreatinin oranı, idrar incelemeleri, akciğer grafisi, ekokardiografi ve alt ekstremitelerin venöz ve arteriyel renkli doppler ultrasonografileri normaldi. Dış merkezde yapılan tetkiklerinde kromozom analizi 46; XY idi. Alt ekstremitelerde lenfosintigrafisinde injeksiyon bölgesi proksimalinde lenfatik klirens izlenmeyen vakaya primer konjenital lenfödem (Milroy hastalığı) tanısı konuldu. Hasta rehabilitasyon amacıyla fizik tedavi bölümüne yönlendirildi.

TARTIŞMA

Çocuklarda alt ekstremitelerde ödeme yol açan pek çok neden bulunmaktadır. Lenfödem etyolojiye göre primer lenfödem ve sekonder lenfödem şeklinde sınıflandırılır. Lenfödem %99'u sekonder lenfödendir. Primer lenfödem, lenfödem ilk saptandığı yaşa göre 3 e ayrılır.³

- Konjenital Lenfödem: Doğumdan ilk 2 yaşa kadar olan dönem.
- Lenfödem prekoks: En sık pubertede ortaya çıkmakla birlikte 3. dekatta da görülebilir. Primer lenfödem en sık şeklidir. Çoğunlukla tek taraflı, alt ekstremitelerde ve kızlarda görülür. En sık puberte ve gebelikte ortaya çıkar

Lenfödem tarda: 35 yaş üstü görülür. En nadir formudur.

Konjenital lenf ödem başlığında pek çok sendrom ve kromozom bozuklukları yer almaktadır. Hastamızda mevcut bulgular ile sendromik veya kromozomal bozukluğun eşlik ettiği konjenital lenf ödem tanısı ekarte edilmiştir. Kalıtsal lenfödem 1A (OMIM 153100) (Milroy hastalığı) esas olarak konjenital

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Gülşah Kurtcebe, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Adana, Turkey

bařlangıçlı bir lenfödemdir, lenfatiklerin gelişiminde ve / veya işlevinde başarısızlığa bađlı olarak ekstremiteilerin şişmesi, interstisyel sıvı boşluđunda lenf birikmesine yol aar. Milroy hastalığında lenfödem doğumdan itibaren mevcuttur. En sık alt ekstremiteler, kollar, yüz ve genital bölgede görülür. Lenfödem alt ekstremitede genellikle bilateraldir Bizim hastamızda da doğuřtan itibaren bilateral alt ekstremitede ödem mevcut idi. Bizim hastamızda da tanı; klinik, fizik muayene ve lenfosintigrafı ile konuldu.

Milroy hastalığının komplikasyonları arasında bađırsak albümin kaybına bađlı hipoproteinemi, etkilenen ekstremitede enfeksiyona karřı artan duyarlılık ve anjiyosarkom gelişme riski bulunur. Hastamızda adı geen komplikasyonlar saptanmadı.

Tablonun yönetimi semptomatiktir. Manuel lenfatik drenaj, cilt bakımı ve drenaj arttırıcı egzersizden oluřan tedavis lenfödemin azalmasına neden olur,

ancak genellikle geicidir. Kanıtlanmış bir tıbbi tedavisi yoktur⁴ Hastamız rehabilitasyon amalı fizik tedavi bölümüne yönlendirildi.

KAYNAKLAR

1. Zuther JE. Pathology. In: Zuther JE, Norton S, editors. Lymphedema Management: The Comprehensive Guide for Practitioners, 3rd ed. New York: Thieme; 2013;46–122.
2. Quéré I, Moffatt C. Care of children with lymphoedema: International lymphoedema framework; 2010. <https://www.lympho.org/portfolio/care-of-children-with-lymphoedema/> Rockson SG. Lymphedema. Am J Med 2001;110:288–95
3. Executive Committee. The diagnosis and treatment of peripheral lymphedema: 2016 consensus document of the International Society of Lymphology. Lymphology. 2016;49:170–84.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Batında asit ve vücutta yaygın ödem nedeniyle gelen çocuk hastada tüberküloz peritonit

Tuberculosis peritonitis in child patient that comes with intention of abdomen acid and generalized edema in the body

Gülşah Kurtcebe¹, Zeliha Haytoğlu¹, Özlem Özgür Gündeşlioğlu², Derya Alabaz²

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):20-21

GİRİŞ

Çocuklarda akciğer dışı tüberküloz, erişkinlere göre daha sık görülmektedir. Abdominal TB, tedavi edilmeyen TB olgularının %6- 38'inde görülebilir. En sık lenfohematojen yayılma bağlı olarak gelişir. Ancak enfekte balgam veya kontamine süt alımı ile de enfeksiyon gelişebilmektedir. Tüberküloz peritonit çocukluk çağında sık görülmez. Biz 13 yaşında tüberküloz peritonit tanısı almış olguyu sunduk.

OLGU

13 yaşında kız hasta, 3 yıl önce yüzde ve ayaklarda şişlik, eklem ağrısı şikayetleriyle başvurduğu dış merkezde nefrotik sendrom düşünülerek 2 ay steroid tedavisi almıştı. Şikayetleri gerileyen hastanın son 2 aydır yüzde, göz kapaklarında ve her 2 alt ekstremitede tekrar ödem gelişmesi üzerine yapılan batın USG sinde yaygın asit saptanmıştı. Periton biyopsisi nonspesifik kronik peritonit olarak raporlanmıştı. Hasta ileri tetkik ve tedavi amacıyla Çukurova Üniversitesi Genel Çocuk Polikliniğine sevk edilmişti. FM de genel durumu iyi, vital bulguları normal, göz kapakları hafif ödemli. Orofarinks doğal, servikalde milimetrik Lap mevcuttu. Akciğer sesleri doğal. KVS ritmik. Batın serbest. Hepatomegali, splenomegali yok. Pretibialde 3+ ödem mevcuttu. Tetkiklerinde serum albümin, lipidler, idrar protein/kreatinin normaldi. Alt ekstremitte arter/ven doppler USG normal. Batın USG de en kalın yerinde

75mm kalınlığında serbest mayi(asit?) olması üzerine çekilen batın ve toraks tomografide: sağ akciğerde sekel plevralskalsifikasyonlar, minimal efüzyon, atelettazik değişiklikler, mezenterik multiple lenf nodu ve batında yaygın asit saptanmasıyla PPD 20x20mm ve quantiferonun pozitif gelmesi üzerine abdominal tüberküloz tanısı ile hastaya antitüberküloz tedavi başlandı.

TARTIŞMA

Tüberküloz tanı ve tedavisindeki ilerlemelere rağmen tüm dünyada ve ülkemizde önemli bir halk sağlığı sorunu olmaya devam etmektedir. Akciğer klinik belirtileri genellikle enfeksiyonun başlangıcından sonraki 1-6 ay görülür. Primer enfeksiyondan 2-6 ay sonra, basilin önce bölgesel lenf bezlerine oradan da torasik kanal yoluyla hematojen yoldan yayılması sonucu ortaya çıkar. Abdominal tüberküloz da en sık lenfohematojen yolla yayılır. Abdominal tüberkülozda bölgesel lenf nodu, peritoneal kavite, gastrointestinal sistem, karaciğer, dalak, adrenal bezler ve pankreas olmak üzere karın içindeki tüm dokular etkilenebilir. Ülkemiz gibi tüberkülozun sık görüldüğü ülkelerde akciğer bulguları olmadan karın şişliği, asit gibi bulguları olan çocuklarda ayırıcı tanıda abdominal tüberküloz düşünülmelidir.

KAYNAKLAR

1. Starke JR. New concepts in childhood tuberculosis.

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Gülşah Kurtcebe, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim/ Bilim Dalı, Adana, Turkey

1. Curr Opin Pediatr. 2007;19:306.
2. Nelson LJ, Wells CD. Global epidemiology of childhood tuberculosis. *Int J Tuberc Lung Dis.* 2004;8:636
3. Cruz AT, Starke JR. Clinical manifestations of tuberculosis in children. *Paediatr Respir Rev.* 2007;8:107.
4. Vaid U, Kane GC. Tuberculosis Peritonitis. *Microbiol Spectr.* 2017;5.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Tektal gliom: olgu sunumu

Tectal glioma: a case report

Günay Mirzayeva¹, Serhan Küpeli², Derviş Mansuri Yılmaz³, Gülay Sezgin², İbrahim Bayram²

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Çocuk Onkoloji Bilim Dalı, ³Beyin Cerrahisi Anabilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):22-25

GİRİŞ

Dünyada çocukluk çağı kanserlerinin %19'unu santral sinir sistemi (SSS) tümörleri oluşturmakta ve lösemilerden sonra ikinci sıklıkta görülmektedir (1). Türkiye'de çocukluk çağı kanserlerinin %13 kadarını santral sinir sistemi (SSS) tümörleri oluşturmaktadır. SSS ve spinal kanal tümörleri, lösemilerden sonra çocuklarda en sık görülen kanser grubu olarak karşımıza çıkmaktadır. Bu önemli tümörler Dünya Sağlık Örgütü'nün (DSÖ) sınıflamasına göre değerlendirilmekte ve astrositik tümörlerin bir kısmının yanı sıra, nöronal/glionöronal, embriyonal ve ependimal tümörler çocukluk çağında daha sık görülmektedir.

Gliomlar, primer pediatrik SSS tümörlerinden, nöroepitelial tümör grubu içinde yer almaktadır. Bu grup içinde astrositom, oligodendrogliom, ependimom, miks gliom, nöronal ve miks glial tümörler ve miks glial mezenşimal tümör tipleri olarak patolojik tanı alırlar. Glial tümörlerin sebebi bilinmemekte olup Nörofibromatosis tip I (NF1) (NF1 gen mutasyonu), Li-Fraumeni sendromu (TP53 gen mutasyonu) ve Turcot sendromu (adenomatoz polipozis koli gen mutasyonu) gibi bazı ailesel kanser sendromlarında görülme riski artmaktadır².

Tektal gliom beyin sapı gliomunun bir alt tipidir. Daha çok pediatrik popülasyonda ortaya çıkan, yavaş büyümesi ve düşük dereceli olması ile karakterize nadir bir tümördür^{3,4}. Akuaduktusun posteryorunda yerleşmiş olduğu için sıklıkla beyin-omurilik sıvısının dolaşımının engellenmesine neden

olur. Hastalar sıklıkla kafa içi basınç artışı ve hidrosefali semptomları ile gelir. Genellikle hastalık iyi huylu seyreder, fakat mortal seyrettiği de bilinir^{1,3}.

Bu olgu sunumunda üç yıllık bir süre boyunca takibi devam eden, kontrol MR görüntülemelerinde tümör boyutu stabil ve ventrikülostomi sonrası şikayetleri gerileyen tektal gliom olgusu sunulmaktadır.

OLGU

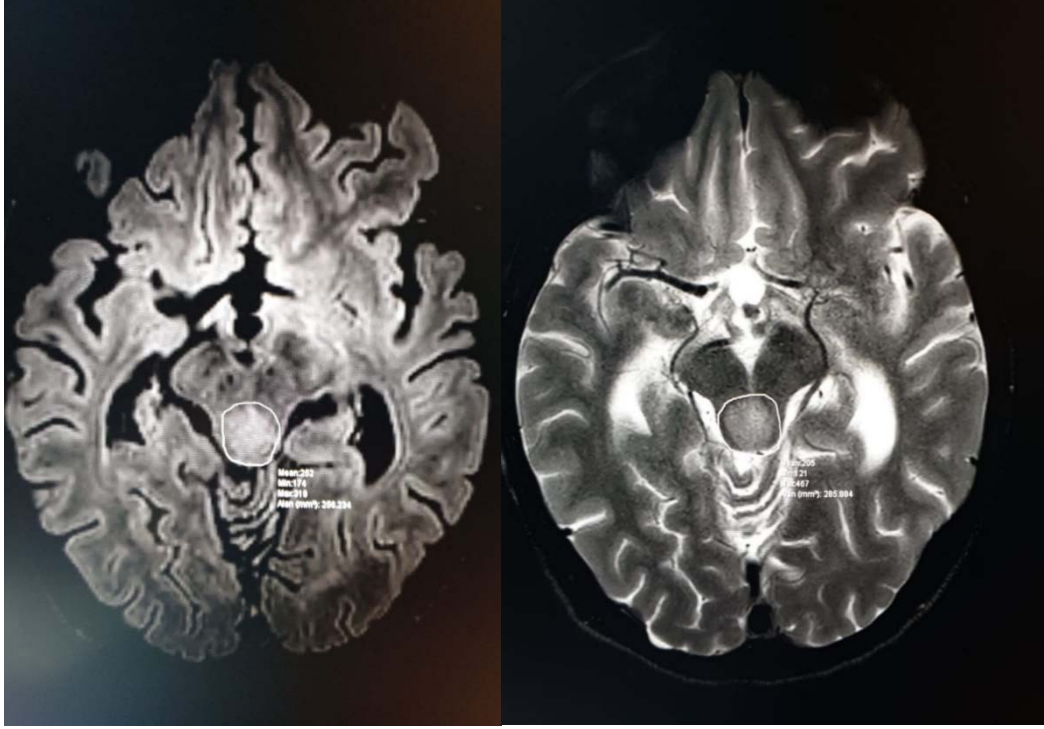
Daha önce bilinen bir hastalığı olmayan 13 yaşında erkek hasta baş dönmesi, kusma ve dengesizlik şikayetleri ile Nisan 2017'de hastaneye başvurdu. Muayenede genel durumu orta iyi, bilinç açık, soluk ve halsiz görünümdeydi. Pupiller izokorik, direkt ve indirekt ışık refleksleri bilateral pozitif. Oro-farenks hafif hiperemik, akciğer sesleri doğal, batın rahat, nörolojik muayenesi normaldi.

MR görüntülemesinde tektum düzeyinde belirgin kontrastlanma özelliği göstermeyen aksiyelde genişliği 13x11 mm boyutlarında hafif lobüle konturlu düzgün sınırlı kitle izlendi (Şekil 1). Akuadukt düzeyi oblitere görünümde izlenmiş olup lateral ventrikül belirgin balone ve ekspansiv görüldü. Periventriküler düzeyde kronik hidrosefali bulgularına sekonder gliotik sinyal değişiklikleri ve subependimal BOS sızıntısına sekonder sinyal kaydı izlendi. Basınçlı hidrosefalisi olduğu düşünülen hasta göz bölümüne konsültasyon için gönderildi. Fundoskopik muayenede papil staz görüldü. Kitle, akuadukt stenozu, ventriküloomegali ve papil stazi görülmesi üzerine hasta beyin cerrahi servisine

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Fikret Ferzan Giynas, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim/ Bilim Dalı, Adana, Turkey

yatırılarak BOS akım MRG çekildi. Kan tahlilleri yapıldı. Tahlil sonuçlarında WBC 6800/ μ L, ANS 3450/ μ L, Hgb 14.8g/dl, Hct % 42.3, PLT 289000/ μ L, biyokimya ve koagülasyonunda bir özellik gözlenmedi. Ameliyat öncesi hazırlıkları yapılan hasta operasyona alındı. VP şant yerleştirildi.

İşlem sonrası takiplerinde nörolojik defisiti olmadı, kontrol MR görüntülemesinde şant trasesi ve bu trase düzeyinde postop hava koleksiyonları izlendi. Basıncı hidrosefali bulguları izlenmekte olup 3. ventrikül çapı yaklaşık 2 cm olarak ölçüldü.



Şekil 1. Tektal gliom kontrastlı MR görüntüsü.

Ameliyat sonrası şikayetleri gerileyen, genel durumu iyi ve vitaleri stabil seyreden hasta taburcu edildi. Hastanın taburcu edildikten sonra yakınması olmadı.

3 ay aralıklarla yapılan kontrol muayenelerinde ve MR görüntülemelerinde değişiklik gözlenmemiş, tektum düzeyinde izlenmiş olan düzgün sınırlı kitle stabil görünümde idi. Hidrosefali bulgularında hafif regresyon mevcut olup (3. ventrikül çapı yeni tetkikte 17 mm) basınçlı hidrosefaliye bağlı subepandimal BOS sızıntısına sekonder sinyal kaydının regrese olduğu görüldü. Sağ frontalden yerleştirilmiş VP şant kateteri izlenmemekte olup şant trasesinde bant şeklinde lökomalazik alanlar izlendi. Devam eden basınçsız hidrosefali ve stabil tektal gliom düşünülüyor.

Hastanın bir önceki kontrolünden 6 ay sonraki beyin MR görüntülemesi incelendiğinde bilateral yan ventriküllerde hafif dilate deforme görünüm stabil olup 3.ventrikül çapı 16 mm, tektal yerleşimli 14x12 mm boyutlu stabil lezyon görülmüştür. Ventrikülostomi düzeyinde akım mevcut olup bir önceki tetkikler ile arasında anlamlı fark saptanmadı.

6 ay arayla takip edilen ve tetkikleri stabil olan hasta tedavi ve takibinin planlanması için konseye çıkarıldı. Beyin cerrahisi tarafından mevcut bulgularla biyopsi veya rezeksiyonun uygun olmadığı hasta ve kitle stabil olduğu sürece takip gerektiği önerildi. Çocuk onkolojisi tarafından ise iki yıldır stabil seyreden hastaya, cerrahi tedaviden yararlanamayacaksa radyoterapi ve gamma-knife açısından radyasyon

onkolojisine danışılması, operasyon olursa patoloji sonucuna göre gerekirse kemoterapi verilebileceği söylendi. Sonuç olarak konseyde hastanın lezyonunun yeri itibarı ile özellikle ışınal tedavi yöntemleri ile uygunluğun araştırılması, operasyon olursa kemoterapinin değerlendirilmesi kararı alındı. Radyasyon onkolojisine yönlendirilen hastaya stabil seyrettiği sürece 3-6 ay aralıklarla MR görüntüleme ile takip edilmesi önerildi. Mevcut lezyon için gamma knife yapılmasının düşünülmediği söylendi.

Hastanın 3 ay aralıklarla yapılan kontrol muayeneleri ve MR görüntülerinde değişiklik gözlenmemiş olup kitle boyutunun stabil seyrettiği gözlenmiştir. Halen hastanın takibi devam etmektedir.

TARTIŞMA

Tektum çift superior ve inferior koliküllerden oluşarak mezensefalunun dorsal kısmında yerleşmiştir. Serebral akuaduktusun posteryorunda olması nedeniyle bu lokalizasyonda olan fokal tümörler BOS dolaşımını engelleyerek intrakranial basınç artışı ve hidrosefaliye yol açar⁵. BT ve MR görüntülemenin tıpta kullanılmadığı dönemlerde, tektal gliomlar sadece postmortem muayenelerde teşhis edilebilmekteydi. Vücuttaki en küçük lezyonlardan olan tektal gliomlar görüntüleme tekniklerinin, özellikle MRG'nin ortaya çıkmasıyla birlikte, erken evrede tanı alabilmektedir⁷.

Çoğu tektal tümörler intrakranial basınç artışı ve hidrosefali ile seyreden düzgün sınırlı, intrinsik fokal lezyonlardır. Fakat nadir de olsa kranial sinirlere bası yapan ve bası yaptığı lokalizasyona özgü bulgular veren tektal tümörler de görülmektedir^{5,8}. Tektal tümörler farklı büyüme paternleri izlemektedir, çoğu kısmı sinir lifleri boyunca yakınındaki yapılara bası yapmadan uzun sürede boylamasına uzanır, diğerleri erken evrelerde ekzofitik olarak, talamus veya ponsu istila ederek daha agresif bir şekilde büyür⁹. Bu tümörlerin yönetim planı da farklıdır. Obstrüktif hidrosefali ile başvuran pediatrik tektal gliomun ilk tedavisi BOS dolaşımını düzenlemek için VP şant yerleştirilmesidir. Takiplerinde tümörün hızla büyümesi ve kliniğin ilerlemesi durumunda kontrollü bir şekilde biyopsi/rezeksiyon yapılabilir¹⁰. Literatürde tektal gliomların biyopsi veya rezeksiyonu sonrasında görme bozuklukları, bakış felci ve intrakranial kanamalar gibi önemli cerrahi komplikasyonlar geliştiği görülmüştür. Oluşabilecek riskler ve önemli cerrahi morbiditeler göz önüne alındığında tümör rezeksiyonundan kaçınılmalıdır^{10,11}.

Sadece atipik radyografik görünümü olan tümörlere tedavisinin yönetimi için biyopsi/debulking önerilmektedir^{6,11}.

Bizim hastamızda da oluşabilecek morbidite göz önüne alınarak operasyon düşünülmemiştir.

Nörogörüntüleme gliomlu hastaların tedavisinde önemli bir rol oynamaktadır. Geleneksel MR görüntüleme standart görüntüleme yöntemi olmanın yanı sıra, düşük dereceli gliomları yüksek dereceli gliomlardan güvenilir bir şekilde ayırt etmede, gliomanın önemli moleküler özelliklerini belirlemede, biyopsi için uygun bir hedef seçmede, cerrahi veya radyocerrahi için hedef alanı tanımlamada ve tümör progresyonunu olgun göstermede yeterli olmamaktadır. Bunun için son yıllarda Gadolinium veya Ferumoksiteol kontrastları kullanan dinamik kontrastlı MRG dahil perfüzyon görüntüleme, Manyetik rezonansespektroskopi, amid proton transfer görüntüleme kullanılabilmektedir^{12,14}.

Tektal glioma yönetimi her zaman önemli bir tartışma konusu olmuştur. Kritik bir yerde bulunması cerrahi tedaviyi zorlaştırır. Stereotaktik radyocerrahi, gamma knife uygun vakalarda tercih edilen bir noninvaziv tedavi seçeneğidir¹³. Radyoterapi ve kemoterapi duruma göre planlanmaktadır.

Pediatrik tektal gliom kronik bir hastalık olarak düşünülmelidir, uzun süreli takip progresyonu erken tanımlamada çok önemlidir^{10,14}.

Bizim sunmuş olduğumuz tektal gliom olgusunun ilk başvurusunda mevcut olan şikayetleri intrakranial basınç ve hidrosefaliye yönelik cerrahi tedavisinden sonra düzelmiş olup, üç yıllık takip süresinde kitlesi ve kliniği stabil seyretmesi üzerine başka tedavi önerilmemiş, takiplerine devam etmesinin önemli olduğu vurgulanmıştır.

KAYNAKLAR





1. Kutluk MT, Türk Pediatri Onkoloji Grubu adına. Çocukluk Çağı Kanserlerinin Epidemiyolojisi. Klinik Gelişim Dergisi. 2007;20:5-12.
2. Hottinger AF, Khakoo Y. Neurooncology of familial cancer syndromes. J Child Neurol. 2009;24:1526-35.
3. Daglioglu E, Cataltepe O, Akalan N: Tectal gliomas in children: the implications for natural history and management strategy. Pediatr Neurosurg. 2003;38:223-231.
4. Burzynski SR, Janicki TJ, Burzynski GS, Marszalek A: Long-term survival (>13 years) in a child with recurrent diffuse intrinsic pontine glioma: a case report. J Pediatr Hemato-Oncol. 2014;36: e433-e439.

5. May P, Blaser SI, Hoffman HJ, Humphreys RP, Harwood-Nash DC: Benign intrinsic tectal 'tumors' in children. *J Neurosurg.* 1991;74:867–871.
6. Stark AM, Fritsch MJ, Claviez A et al: Management of tectal glioma in childhood. *Pediatr Neurol.* 2005;33:33–38.
7. Sun B, Wang CC, Wang J: MRI characteristics of midbrain tumors. *Neuroradiology.* 1999;411:158–162.
8. Guillamo J-S, Doz F, Delattre J-Y Brain stem gliomas. *Current Opinion in Neurology.* 2001;14:711–715.
9. Bowers D.C, Georgiades C, Aronson LJ et al: Tectal gliomas: natural history of an indolent lesion in pediatric patients. *Pediatr Neurosurg.* 2000;32:24–29.
10. Anthony P. Y. Liu¹, Julie H. Harreld, Lisa M. Jacola et al Tectal glioma as a distinct diagnostic entity: a comprehensive clinical, imaging, histologic and molecular analysis. *Acta Neuropathologica Communications.* 2018;6:101-113.
11. Lapras C, Bognar L, Turjman F, Villanyi E, Mottolese C, Fischer C et al Tectal plate gliomas. Part I: microsurgery of the tectal plate gliomas. *Acta Neurochir.* 1994;126:76–83.
12. Alipi V.B, Reed R, Patrick T, Jerome J. Graber, Clinical Imaging for Diagnostic Challenges in the Management of Gliomas. *J Neuroimaging.* 2020;30:1-7.
13. Amr Mohamed Nageeb El-Shehaby & Wael Abdel Halim Reda & Khaled Mohamed Abdel Karim et al: Gamma Knife radiosurgery for low-grade tectal gliomas. *Acta Neurochir.* 2015;157:247–256.
14. Young RJ, Gupta A, Shah AD et al: Potential utility of conventional MRI signs in diagnosing pseudoprogession in glioblastoma. *Neurology.* 2011;76:1918-1924.

POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Dirençli kusma ile başvuran bir olguda hiatal herni

Hiatal hernia in a patient admitted with resistant vomiting

Ayşe Hitay Telefon¹, Hasan Ali Telefon¹, Zeliha Haytoğlu¹, Önder Özden²

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):26-27.

GİRİŞ

Konjenital diyafragma hernisi (KDH) diyafragmanın gelişimsel bir defektidir. Karın içi organların göğüs boşluğuna girmesi sonucu oluşur^{1,2}. İlk 1 aydan sonra tanı alan olgular geç tanı alan KDH olarak kabul edilir ve tüm diyafram hernisi olgularının %5-25'ini oluşturur. Hastaların %65'i bir yıl içinde semptom verir. En sık semptom süt çocukluğu döneminde solunum, daha büyük çocuklarda başta kusma olmak üzere gastrointestinal yakınmalardır³. 9 aydır her beslenme sonrası kusma yakınması ile başvurup konjenital diyafragma hernisi tanısı konulan 13 aylık olgumuzu, klinik ve radyolojik bulguları ile sunmayı amaçladık.

OLGU

Antenatal ve postnatal takiplerinde sorunu olmayan 13 aylık kız hasta, dört aylıktan itibaren başlayan kusma nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Günde 10-15 defa her beslenme sonrasında yediklerini içerir tarzda kusması ve 2-3 günde bir sert kıvamda zorlanarak gaita çıkışı vardı. Dış merkezde antireflü tedavi başlanmış, fayda görmemişti. Fizik muayenesinde; kilosu 5 kg(<5p), boyu 66 cm(<5p), baş çevresi ise 40 cm(<5p) idi. Genel durumu iyi etrafa ilgiliydi. Ön fontanel 2x2 cm açık, normal bombe, Batını rahat, organomegalisi yoktu. Diğer sistem muayeneleri doğaldı. Yapılan tetkiklerinde beyaz küre 18,200/mm³, hemoglobin 10,4g/dL, hematokrit %30,7, platelet 586,000/mm³ idi. Biyokimyasal testler normal sınırdı idi. Çekilen

akciğer grafisinde sağ hemitoraksta hava sıvı seviyesi veren, kistik lezyon görüldü (Resim 1). Hastaya çift kontrastlı mide-duodenum grafisi çekildi. Transvers kolonun ve midenin fundusunun parakardiyak alan içinde kontrastlandığı görüldü (Resim 2). Hasta konjenital diyafragma hernisi tanısı ile çocuk cerrahisi servisine yatırıldı. Hastada hiatal herni tespit edildi ve operasyona alınarak herni onarımı yapıldı. Postoperatif takiplerinde oral alımı iyi, kusması olmayan hasta taburcu edildi.



Resim 1. Akciğer Grafisi



Resim 2. Çift kontrastli mide-duodenum, distal kolon grafisi

TARTIŞMA

KDH'li hastalar her zaman erken dönemde tanı almayabilir ve farklı yaşlarda farklı klinik tablolar ile başvurabilirler. Klinik semptomlar, diyafragmadaki

defektin büyüklüğü, karşı taraf akciğerin matürasyonu ile ilişkilidir; doğum sonrası erken dönemde ağır solunum yetmezliği ile ortaya çıkabileceği gibi, ilerleyen dönemde tekrarlayan solunum ve gastrointestinal sistem bulguları ile de kendini gösterebilir. Tekrarlayan ve tedaviye dirençli gastrointestinal semptomu olan küçük çocuklarda bu tanı da akla gelmeli ve hastalar ilk olarak akciğer grafisi çekilerek değerlendirilmelidir^{4,5}.

KAYNAKLAR

1. Kirton A, deVeber GA. Nelson Textbook of Pediatrics. 20th Ed., Canada: Elsevier, Inc. 2016.
2. Grisar-Granovsky S, Rabinowitz R, Ioscovich A, Elstein D, Schimmel MS. Congenital diaphragmatic hernia: review of the literature in reflection of unresolved dilemmas. Acta Paediatr. 2009;98(12):1874-81.
3. Kohn GP, Price RR, DeMeester SR, Zehetner J, Muensterer OJ, Awad Z et al. SAGES Guidelines Committee. Guidelines for the management of hiatal hernia. Surg Endosc. 2013;27(12):4409-28.
4. Aydoğdu İ. Çocuklarda Hiatal Herni ve Gastroözofageal Reflü Cerrahisi. Türkiye Klinikleri J Gen Surg-Special Topics. 2017;10(3):236-40.
5. Garvey EM, Ostlie DJ. Hiatal and Paraesophageal Hernia Repair in Pediatric Patients. Seminars in Pediatric Surgery. 2017;1-26.

POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Akciğerin nadir görülen konjenital parankimal hastalıklarından biri; pulmoner hipoplazi

One of the rare congenital parenchymal diseases of the lung: pulmonary hypoplasia

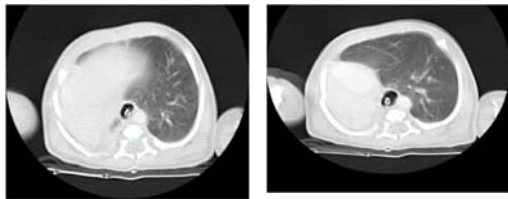
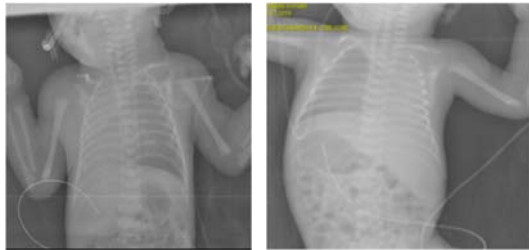
İbrahim Altun¹, Ferda Özlü¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):28-29

GİRİŞ

Pulmoner agenezi ve hipoplazi akciğerin konjenital parankimal hastalıklarındandır. Pulmoner hipoplazi ve agenezinin sporadik olarak geliştiği düşünülmesine rağmen literatürde yayınlanan ailesel vakalar genetik geçiş ihtimalinde düşündürmektedir.



İzole olabildikleri yada bir sendromun parçası olabildikleri gibi, aynı embriyolojik kökene sahip başka anomalilerle birlikte de görülebilirler. Hastalıklardan bazıları yaşamla bağdaşmazken, birçoğu ya doğumdan hemen sonra yada ilk bir yaş

içinde bulgu verirler. Nadir bir kısmı ise erişkin dönemde tanı konulana kadar sessiz kalır.

Prenatal ultrasonografi ve Fetal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) teknikleri sayesinde prenatal tanısının konulabilmesi postnatal tanı koymayı kolaylaştırır. Pulmoner agenezi ve hipoplazinin solunum sıkıntısı olan term ve preterm yenidoğanların ayırıcı tanısında düşünülmesi gerekir

OLGU

27 yaşında annenin ikinci gebeliğinden ikiz eşi olarak 34 gestasyonel haftada 2035 gram doğan hasta prenatal ultrasonografik takiplerinde sağ akciğer hipoplazi tanısı ile doğdu.

Doğduktan sonra burun kanadı solunumu olan hasta nasal noninvazif mekanik ventilatör de takipe dildi. Apgar 8-9 verildi

Fizik muayene de Sağ hemitoraksta solunum sesleri duyulmadı, sol hemitoraksta solunum sesleri doğal, ek patoloji yok, fenotip normal. Postnatal PAAG'de sağ akciğerde havalanma izlenmedi. Toraks USG'de 'Sol akciğer normal izlendi', sağ akciğerde hipoplazik görünüm izlendi.'EKO'da 'hafif pulmoner hipertansiyon izlendi'. Batın USG normal olarak değerlendirildi. Toraks BT: 'Sağ akciğerde ileri hipoplazi' olarak raporlandı.

4 gün sonra head boxa alındı ve ardından oda havasında solunmaya devam etti. 1 hafta sonra kontrol EKO'da hafif pulmoner hipertansiyon izlendi, aylık iken kontrol EKO önerildi.

Takiplerinde solunum sıkıntısı olmayan, tam amenoral beslenen hasta önerilerle taburcu edildi.

İkiz eşinin Eko: normal: Batın USG: normal olarak değerlendirildi, takibinde bir problemi olmadı, taburcu edildi.

TARTIŞMA

Bu olgu yenidoğan döneminde nadir görülen, solunum sıkıntısına sebep olan, ek anomalilerin eşlik

edebileceği pulmoner hipoplaziye dikkat çekmek amacıyla sunuldu.

KAYNAKLAR

1. Terry W Chin MD. Pediatric Pulmonary Hypoplasia, 11Aug 2017, medscape.com/article/1005696.
2. Rıza Doğan. Konjenital Akciğer Anomalileri, Journal of Clinical and Analytical Medicine.
3. Jui-Shengsu MD. Primary congenital pulmonary hypoplasia of aneonate, Journal of the Chained, 2012.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Üst havayolu obstruksiyonu sonrası negatif basınçlı pulmoner ödem gelişen çocuk olgu

Children case developing a negative pressure pulmonary edema after upper airway obstruction

İkbal Türker¹, Rıza Dinçer Yıldızdaş¹, Özden Özgür Horoz¹, Faruk Ekinci¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):30

GİRİŞ

Post obstrüktif ya da negatif basınçlı akciğer ödemi, üst ve alt solunum yolu obstrüksiyonları sonrası görülebilen, acil tedavi edilmesi gereken klinik bir durumdur. Literatürde üst hava yolu obstrüksiyonlu olgularda %7-12, entübasyon uygulanan alt hava yolu obstrüksiyonlu olgularda %0,05-0,1 sıklıkta bildirilmiştir.

OLGU

Özgeçmişinde bilinen bir hastalığı olmayan 5,5 aylık kız hasta uyku sonrası annesi tarafından kontrol edilirken yatağında baygın şekilde burnundan kan gelirken bulunmuş. Dış merkez başvurusunda asfiksi ve travma düşünülen hastanın çekilen toraks tomografisinde pulmoner ödem görülmesi üzerine ÇÜTF çocuk yoğun bakımda takip amaçlı kabul edildi.

TARTIŞMA

Nonkardiyojenik akciğer ödeminin mekanizmasında, üst hava yolu tıkanıklığının neden olduğu zorlu inspirium çabasının negatif intratorasik basıncı artırmasıyla sağ kalpte preload artışı, bunun neticesi pulmoner kapiller hidrostatik basınç artışı ve alveollere sıvı transüstasyonu yer almaktadır. Tanı koymada öncelikle solunum yolu obstrüksiyonlarının klinik bulguları gözlenmelidir. Bu bulgulara eşlik eden hipoksemi, entübasyon sonrası gelen ödem sıvısı ve grafi bulguları tanıyı koymayı kolaylaştırır. Akciğer grafisinde Kerley çizgileri, peribronşial gölgelenmeler, diffüz alveoler infiltrasyonlar ve artmış opasiteler bulunabilir. Tedavi; her iki tip içinde erken tanınmayı, invaziv ya da non-invaziv ventilasyon desteğiyle sağlanan oksijen desteğini ve alta yatan hastalığın primer tedavisini gerektirir. Üst hava yolu obstrüksiyonu veya entübasyon uygulanan alt hava yolu obstrüksiyonlu olgularda mutlaka ayırıcı tanıda düşünülmalıdır.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Şiddetli alobar holoprozenfali ve hidrosefali olan çocuk olguda leptomenenjit

Leptomenengitis in a children with a violent alobar holoprozensefal and hydrosefalia

Nimet Şaşmaz Nurdağ¹, Merve Kılıç Çil², Derya Alabaz²

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):31

GİRİŞ

Hidrosefali BOS dolanım yollarında tıkanma ya da BOS yapımı ve emilimi arasındaki dengenin bozulmasıyla, ventriküllerde genişleme ve kafa içi basıncı artmasıyla seyreden klinik tablodur. Hidrosefali konjenital ve ya edinsel nedenlere bağlıdır. Konjenital hidrosefali her 1000 canlı doğumda 1-1.5 arasında görülür. Santral sinir sistemi malformasyonları, enfeksiyonlar, intraventriküler hemorajiler, genetik defektler, travma ve teratojenler neden olabilirler.

OLGU

İntrauterin dönemde holoprozensefali ve hidrosefali saptananyenidoğan döneminde ventriküloperitoneal şant takılan 8 aylık kız hasta; kusma, ishal, ateş şikayetleriyle başvurduğu dış merkezde şant enfeksiyonuyla yatırılarak rezervuar ile takip edilmiş. Hipernatremi idrar dansitesinde düşüklükle diabetes insipitustanisiyle desmopressin başlanmış. Antibiyoterapiyle enfeksiyon kontrol altına alınamamış. Tarafımıza sevk edilmiş. Hastanın fizik muayenesinde baş çevresi 95p(51cm). Başını tutamıyor, oturması yok. Göz takibi mevcut. BOS değerlendirmesinde protein:401mg/dl glukoz:67, direk bakıda alan içi 19x10mm³ polimorf nüveli lökosit mevcuttu. Beyin BTde; Alobar holoprozensefali, leptomeningeal tutulum, ependimit

saptandı. Rezervuar değişimi sonrası intratekal ve intravenöz antibiyoterapi başlandı. BOS kültüründe üremesi olmadı. Tedaviye rağmen protein yüksekliği devam ettiğinden rezervuar değişikliği, sonrasında eksternal ventriküler drenajla takibine devam edildi. 5 aylık antibiyoterapi ve cerrahi destekle BOS proteininin düşme eğiliminde olması, kültürlerinde üreme olmaması üzerine hastaya tekrar ventriküloperitoneal şant takılarak taburcu edildi.

TARTIŞMA

Hidrosefalinin patofizyolojisi altta yatan nedene, ne kadar sürede geliştiğine ve kompensatuvar mekanizmalara bağlıdır. Canlı doğanlar arasında 1:16.000 oranında görülür. En ağır formu olan alobar varyantında interhemisferik fissür, falks serebri, üçüncü ventrikül, nörohipofizin, olfaktor bulbus yoktur. Tek primitif bir ventrikül var olup talamuslar orta hatta füzyonedir. Hidrosefali dışında yüz anomalileri, renal displazi-kistler, adrenal hipoplazi, club foot, intestinal anomaliler, omfalosel, özefagus atrezisi ve kalp defektleri eşlik edebilir. Alobar holoprozensefalili bebeklerin erken dönem mortalitesi yüksek olup % 50'sinin ilk 4 ayda, % 90'ının ilk 1 yaşta kaybedildiği belirtilmektedir. Bu vaka mortalitesi yüksek olmasına rağmen erken ve efektif tedaviyle sağkalımın uzatılabileceği doğumsal anomalilere dikkat çekmek için sunulmuştur.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Bronşiyolite bağlı gelişen solunum sıkıntısı olan trakeostomili bir çocuk olguda Heliox tedavisi kullanımı

Use of Heliox therapy in a child case with tracheostomy with respiratory distress due to bronchiolitis

Ökkeş Özgür Mart¹, R. Dinçer Yıldızdaş¹, Özden Özgür Horoz¹, Faruk Ekinci¹, Merve Mısırlıoğlu¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Adana

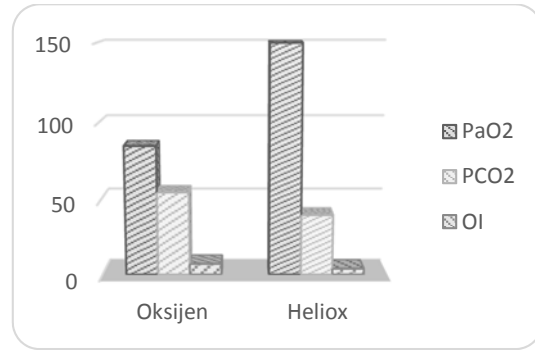
Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):32-33

GİRİŞ

Akut viral bronşiyolit, hava yolu obstrüksiyonu ve türbülant gaz akışı ile ilişkilidir.¹ Helyum-oksijen gaz karışımı olan Heliox, yüksek dirençli hava yollarından gaz akımını arttırabilir ve solunum iş yükünü azaltabilir.² Solunum sinsityal virüsü (RSV) bronşiyoliti, infant döneminde hastaneye yatışın en önde gelen nedenlerinden biridir.³ Burada, kliniğimizde solunum sıkıntısı, bronşiyolit nedenleriyle tedavi edilen trakeostomili bir olgumuzda heliox tedavisinin kullanımı sunuldu.

OLGU

11 aylık kız hasta, 4 aylıkken kilo alamama şikayeti nedeniyle başvurduğu dış merkezde AVSD tanısı alıyor. 6 aylıkken kalp damar cerrahisi tarafından opere ediliyor, hastada ekstübasyon sonrası arrest geliyor ve KPR uygulanıyor. Daha sonra hasta ekstübe edilemiyor ve trakeostomi açılıyor. Hasta trakeostomili spontan solunumda izlenmeye başlıyor. Hasta Aralık 2018'de ateş, solunum sıkıntısı şikayetleriyle çocuk yoğun bakıma yatırılıyor. Hasta mekanik ventilatör ile izleniyor, sedasyon-analjezi altında takip ediliyor. Salbutamol, ipratropium bromür, prednisolon, magnezyum SO₄ ve aminofilin tedavileri almasına rağmen hastada yeterli ventilasyon sağlanamıyor. Saturasyon %60 FiO₂ ile >95 sağlanabiliyor idi.



Kan gazında PaO₂ 85, PCO₂ 55 iken, oksijenizasyon indeksi 7.3 olarak hesaplanıyor. Hastanın aldığı bronkodilatör tedavilere rağmen solunum mekaniklerinde yeterli düzelme sağlanmaması nedeniyle, hastaya heliox (He %70 – O₂ %30) başlandı. 4 saatlik heliox tedavisi sonrasında hastanın solunum mekaniklerinde ciddi düzelmeler sağlandı. Hastanın kan gazında PaO₂ 150, PCO₂ 40 ve OI 4 oluyor. Mekanik ventilatör parametrelerinde weaning yapılıyor. Hastanın heliox tedavisi sonlandırdı. Almakta olduğu bronkodilatör tedaviler de kademeli olarak azaltılmaya başlandı. Hasta yatışının 15. gününde trakeostomili spontan solunum ile eve taburcu edildi.

TARTIŞMA

Heliox'un tıbbi tedavi olarak kullanımı ilk olarak 1935 yılında Alvin Barach tarafından bildirilmiştir.⁴

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Ökkeş Özgür Mart, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Adana, Turkey

Helyum, oksijen ile karıştırıldığında havadan daha az yoğun bir karışım haline gelmektedir. Selim W ve Sultam AM'nin çalışmasında RSV'ye bağlı akut bronşiyolitli hastalarda tedavinin başlangıç aşamasında heliox uygulandığında PaO₂, PaO₂/FiO₂ ve saturasyonda anlamlı düzeyde ve PCO₂ değerinde de (istatistiksel anlamlı değil) iyileşme görülmüştür.⁵ Aynı çalışmada 12 ve 24 saatlik değerlere bakıldığında anlamlı farklılık görülmemiştir. Bizim olgumuzda diğerlerinden farklı olarak trakeostomisi olup mekanik ventilatör ile izlenen hastada heliox kullanılmıştır. Kısa süreli tedavide benzer sonuçlar elde edilmiştir.

Akut viral bronşiyolit, özellikle eşlik eden hastalıkları olan infantlar için yaygın bir sorun olmaya devam etmektedir ve etkili tedavi seçenekleri azdır. Bronkodilatörler dışındaki seçeneklerden birisi heliox tedavisidir. Heliox, tedavinin başlangıcında klinik ve solunumsal parametrelerde önemli ve hızlı iyileşme

sağlamaktadır. O nedenle ciddi bronşiyoliti olan ve mekanik ventilatördeki hastalarda, tedaviye yanıtızsızlık durumunda Heliox düşünülmelidir.

KAYNAKLAR

1. Welliver RC. Review of epidemiology and clinical risk factors for severe respiratory syncytial virus infection. *J Pediatr.* 2003;143:112–117
2. Mink S, Ziesmann M, Wood LD. Mechanisms of increased maximum expiratory flow during HeO₂ breathing in dogs. *J Appl Physiol Respir Environ Exerc Physiol.* 1979;47(3):490-502.
3. Hall CB. Respiratory syncytial virus and parainfluenza virus. *N Engl J Med.* 2001;344(25):1917–1928.
4. Barach AL. The therapeutic use of helium. *JAMA.* 1936;107(16):1273-1280.
5. Martínón-Torres F, Rodríguez-Núñez A, Martínón-Sánchez JM. Heliox therapy in infants with acute bronchiolitis. *Pediatrics.* 2002;109:68-73.

POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Akut miyeloid lösemnin başvuru bulgusu olarak fasial paralizi

Facial parallization as an initial finding of acute myeloid leukemia

Pınar Çay¹, Sevcan Bilen¹, Gamze Gökulu¹, Utku Özer¹, Göksel Leblebisatan², Hayri Levent Yılmaz¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Acil Bilim Dalı, ²Çocuk Hematolojisi Bilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):34-35

GİRİŞ

Çocukluk çağında periferik fasial paralizi genellikle selim bir hastalıktır. Akut otitis media, bazı sistemik hastalıklar, tümöral hastalıklar, travmalar, ameliyatlara ikincil gelişebileceği gibi idiyopatik olarak da görülebilmektedir. Çocuklarda fasial paralizi nadiren lösemnin bir bulgusu olarak ortaya çıkabilmektedir. Bu olgu sunumunda ilk başvuru yakınması periferik fasial paralizi olan ve AML (Akut miyeloid lösemi) tanısı konulan hastadan bahsedilecektir.

OLGU

39 yaş baba ve 36 yaş anneden G9A3Y6, 42 haftalık olarak NYVD olarak doğan 4 yaş erkek hasta sağ gözünü kapatamama, dudaklarında kayma olması yakınması ile çocuk acil servisimize başvurdu (Şekil 1). Özgeçmişinde kulak ağrısı, yüzünün sol kısmında kayma yakınması ile 3 ay önce dış merkez takip edilip periferik fasial paralizi tanısı ile tedavi aldığı öğrenildi. Tedaviye rağmen kulak ağrısı devam eden hastaya çekilen beyin MRI'da transvers sinüste tromboz saptanmış ve tromboz paneli gönderilmiş, MTHFR mutasyonu pozitif olarak sonuçlanmış. Dış merkezde bilateral kulak tüpü yerleştirilmiş, yakınmaları gerilemeyen hasta tarafımıza başvurmuş. Fizik muayenesinde yaşamsal bulguları stabil, sağ göz kapaklarını kapatamıyor, dudak kenarı sola çekiyor, sağ nasolabial sulkus silik ve proptozisi mevcuttu. Diğer sistemik muayenesi doğal idi. Laboratuvar tetkiklerinde WBC: 17,3 K/uL, monosit %24,8,

nötrofil %28,3, Hb: 11 g/d L, PLT: 279 10³/µL, CRP: 28 mg/L, biyokimyasal tetkikleri normal idi.



Şekil 1. 4 yaş erkek hastanın fasial paralizi ve proptozisi

Hastadan periferik yayma ve viral seroloji gönderildi. Göz ve kulak burun boğaz bölümleri ile konsülte edilen hastanın megalokornea ve grade 3 papil ödem mevcut olduğu bildirildi. Grade 4 periferik fasial paralizisi olan hastanın beyin MR ve MR venografi normal olarak raporlandı. Servise yatırılan hastanın yapılan kemik iliği aspirasyonu ve flow sitometri incelemesinde AML tanısı konularak tedavisi başlandı.

TARTIŞMA

Fasial paralizi 10 yaş altında 100.000'de 2.7, 10-20 yaş arasında 100.000'de 10.1 sıklıkta görülen ve genellikle iyi seyirli bir hastalıktır. Akut periferik yüz felci nedenleri arasında travma, konjenital, metabolik, bulaşıcı ve enflamatuvar hastalıklar, vasküler anormallikler ve neoplazmlar bulunmaktadır. Lösemik hastalarda, sinir ile ilgili alandaki meninjeal tutulum, timpanik kavite ve temporal kemiğin doğrudan lösemik infiltrasyonu sonucu fasial sinir zarar görür. Fasial paralizi çocuklardaki lösemilerinin bir komplikasyonu olarak görülmesine rağmen, ilk ve






tanı koydurucu semptom olarak karşılaşılmaması oldukça nadirdir. Akut periferik tip fasial paralizi ile gelen hastalarda ayrıntılı sistemik ve nörolojik muayene, tam kan sayımı ve periferik yaymanın yapılması malignensi tanısının gecikmesini engelleyerek mortalite ve morbiditeyi azaltacaktır. Fasial paralizi ile gelen çocuklarda özellikle büyüme geriliği, atipik otit media, mastoidit, ekzoftalmus gibi ek bulgular da varsa ayırıcı tanıda lösemi öncelikli olarak düşünülmeli ve ilgili konsültasyonlar istenmelidir. Bu olgu ile çocuk acil servislerine başvuru sebeplerinden biri olan periferik tip fasial paralizinin ayırıcı tanısında malignitelerin de akılda tutulması gerektiği vurgulanmak istenmiştir.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Çocuk acil servisinde yatakbaşı ultrasonografi ile tanı alan spontan pnömotoraks olgusu

A case of spontaneous pneumothorax diagnosed by bedside ultrasonography in the pediatric emergency department

Sevcan Bilen¹, Gamze Gökulu¹, Pınar Çay¹, Büyükhanım Ahmadzada², Hayri Levent Yılmaz¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Acil Bilim Dalı, ²Çocuk Cerrahi Anabilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):36-37

GİRİŞ

Pnömotoraks, göğüs boşluğu içerisinde pariyetal ve visseral plevral yapraklar arasında serbest hava birikmesi anlamına gelmektedir. Akciğer parenkim dokusunun bütünlüğünü bozan pek çok durum buradan plevral aralığa hava sızmasına neden olabilir. Pnömotoraks travmaya bağlı, spontan veya tıbbi tedavilerin komplikasyonu olarak gelişebilir. Çocuk yaş grubunda nadir görülmektedir. Ancak ciddi solunum sıkıntısına neden olabileceği için acil müdahale edilmesi gereken bir durumdur. Çocuk acil servisimizde diğer görüntüleme yöntemlerinden önce yatak başı ultrasonografi (USG) ile tanı alan, nadir rastlanılan spontan pnömotoraks olgusu sunuldu.

OLGU

Onsekiz aylık erkek hasta yaklaşık beş gün önce başlayan ateş, balgamlı öksürük yakınmalarıyla dış merkeze başvurmuş. Akciğerinde enfeksiyon olduğu belirtilerek oral klaritromisin, inhaler salbutamol ve budesonid reçete edilmiş. Bu tedavileri düzenli kullanmasına rağmen nefes darlığı şiddetlenen hasta tekrar dış merkeze başvurduğunda akciğer grafisi çekilip çocuk acil servisimize yönlendirilmiş. Tarafımıza başvurusunda genel durumu orta, halsiz ve takipneik görünümdeydi, oksijen desteği olmaksızın oksijen saturasyonu (SpO₂) %85 idi. Her iki akciğerinde dinlemekle yaygın ronküsü ve krepitan

ralleri olan hastanın sol akciğerinde havalanma azlığı ve akciğer seslerinin derinden geldiği saptandı. Fizik muayenesinde burun kanadı solunumu, subkostal-interkostal çekilmeleri ve cilt altında amfizem bulguları gözlemlendi. Hastaya yatak başında USG yapıldı. Çocuk acil hekiminin uyguladığı göğüs USG'de sol akciğerde pnömotoraks saptandı (Resim 1), ardından portabl röntgen cihazı ile düz grafi çekirtildi (Resim 2). Çocuk cerrahisi ekibi bilgilendirilerek acil müdahalesi geciktirilmeden yapıldı. Gerekli tüm kan tetkikleri, görüntülemeleri yapıldı. Kan tetkiklerinin sonuçları normal olarak geldi. Göğüs tüpü yerleştirildikten sonra genel durumu ve yaşamsal bulguları kontrol altına alınan hasta takibinin ve tedavisinin devamı açısından genel çocuk servisine devir edildi.

TARTIŞMA

Çocuklarda nadir görülen pnömotoraksın sıklığı 5-6/10.000'dir. Travmaya bağlı veya spontan olarak pnömotoraks gelişebilir. Travmatik pnömotoraks künt veya delici göğüs yaralanmalarına, girişimsel işlemlere ve mekanik ventilatör tedavisine bağlı görülebilir. Birincil spontan pnömotoraks altta yatan herhangi bir akciğer hastalığı bulunmayan, ikincil spontan pnömotoraks ise altta yatan akut veya süregelen akciğer hastalığı (astım, kistik fibrozis, amfizem, süregelen tıkaçıcı akciğer hastalığı, vb) bulunan hastalarda gelişir. Özellikle birincil spontan

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Sevcan Bilen, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Acil Bilim Dalı, Adana, Turkey

pnömotoraksa neden olan etkenler arasındaki ayırım her zaman net değildir. Sıklıkla üst lobların apikal kısımlarındaki subplevral blep ve büllerin plevral boşluğa rüptürü ile nadir olarak gaz üreten bakterilerle enfeksiyon nedeniyle hava birikebilir. Fizik muayenede tkayıcı akciğer hastalıklarının hafif belirtilerinden solunum seslerinde azalma, taşikardi, artmış solunum çabası, siyanoz ve hipotansiyona kadar değişen düzeylerde bulgu ve belirtiler saptanabilir. Tanıda düz akciğer grafisi 'basınçlı pnömotoraks' olmayan hastalarda öncelikli tercihtir, bilgisayarlı tomografi (BT) ise altın standart yöntemdir. Ancak son yıllarda acil servislerde pnömotoraks tanısında yatak başı USG kullanımı pratik ve ucuz olması, radyasyon içermemesi gibi avantajları nedeniyle gün geçtikçe yaygınlaşmaktadır. Bu konuda çalışmalar daha çok erişkin hastalar ile olsa da, çocuk hastaları da kapsayan bir meta-analizde pnömotoraksın doğru tanısında akciğer USG ve düz grafi, BT ile karşılaştırılmış, USG %88 duyarlılık, %99 seçicilik gösterirken, grafi %52 duyarlılık ve %100 seçicilik göstermiştir. Altta yatan neden her ne olursa olsun özellikle akut solunum yetmezliği olan ve

yaşamsal bulguları dengede olmayan çocuk hastalarda yatak başı USG'nin pnömotoraks tanı ve tedavisinin izleminde yararlarını incelemeye yönelik çalışmaların sayısının artırılması gerekmektedir.

KAYNAKLAR

1. Ceylan D, Azapağası E, Yazıcı MU, Özgüner İF. 2018 Yılında Çocuk Yoğun Bakım Yatışı Gerektiren ve Viral Pnömoniye Bağlı Spontan Pnömotoraks Gelişen Olguların Değerlendirilmesi. *J Pediatr Inf.* 2019;13(3):150-154.
2. Coz JL, Orlandini S, Titomanlio L, Rinaldi VE. Point of care ultrasonography in the pediatric emergency department. *Italian Journal of Pediatrics.*2018;44:87.
3. Ding W, Shen Y, Yang J et al. Diagnosis of pneumothorax by radiography and ultrasonography: a meta-analysis. *Chest.* 2011;140(4):859-866.
4. Levy JA, Bachur RG. Bedside ultrasound in the pediatric emergency department. *Current Opinion in Pediatrics.* 2008, 20:235–242.
5. Mutuş HM, Şhiraltı V, Durakbaşa ÇU, Tosyalı AN, Baş A, Okur H. Çocuklarda spontan pnömotoraks. *Çocuk Cerrahisi Dergisi.* 2008;22:66-69.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Epilepsinin nadir bir nedeni Glut-1 eksikliği

A rare reason of epilepsy: Glut-1 deficiency

Yüksel Demirel¹, Fatma Derya Bulut², Sebile Kılavuz³, Deniz Kor⁴, İlksen Demir¹,
Tuğçe Kartal¹, Didem Güneş¹, Neslihan Önenli Mungan⁴

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Adana, Turkey

²Adana Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları, Adana, Turkey

³SBÜ Van Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları, Van, Turkey

⁴Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):38-39

GİRİŞ

SLC2A1 genindeki otozomal dominant kalıtılan mutasyonların neden olduğu Glikoz taşıyıcı-1 eksikliği sendromu (GLUT1ES), epilepsi, gelişimsel gecikme ve hareket bozukluğu gibi çeşitli nörolojik semptomlar ile sonuçlanan kan beyin bariyeri boyunca glikoz taşınması fonksiyonunun bozulması ile karakterize kalıtsal metabolik hastalıktır. Beynin enerji kaynağı olan glukoz azaldığı için farklı yaşlarda çeşitli nörolojik semptomlar ortaya çıkar. Klasik formda erken başlangıçlı epileptik ensefalopati, kompleks hareket bozukluğu, gelişimsel gecikme, zihinsel etkilenme olabilir. Etkilenen bireylerin çoğunda spastisite, ataksi, dizartri olabilir. Bazı hastalarda ise özellikle açlık dönemlerinde kafa karışıklığı, yorgunluk, uyuşukluk, myokloni olabilir. %90'ı epileptik, %10'dan azı ise epileptik olmayan (zihinsel etkilenme, ataksi, hareket problemleri, parkinsonizm) tiptir. Tanı alan hastalarda ilk basamak tedavide ketojenik diyet (KD) yer almaktadır. KD, beyne alternatif enerji kaynağı olarak ketonları sağlayarak nöbetleri kontrol altına almak ve nörolojik sonucu iyileştirmek için kullanılır.

OLGU

39 yaşında annenin ilk gebeliğinden (IVF) üçüz eşi olarak zamanında sezeryan ile doğmuş. Anne-baba akrabalığı olmayan hastanın kuzeni

ALS'ymiş. Prenatal-natal ve postnatal dönemde özelliği olmayan hastanın gelişim basamakları baştan beri yaşına ve diğer iki kardeşine göre geriymiş. Yürümeye iki yaşında başlamış, kardeşlerinden farklı olarak dengesizliği mevcutmuş. İlk kez 6.5 yaşındayken yürürken dengesizlik ve sık düşme şikayetiyle başvurduğunda fizik muayenesinde; ağırlık: 23kg (25-50 p), boy: 120 cm (50-75 p) idi. Sistem muayenelerinde özellik yoktu. Ancak nörolojik olarak hafif geriydi. Okuma-yazma biliyordu ancak dersleri kardeşlerine göre kötüydü. Akıcı hızlı konuşamıyordu. Özellikle açlık dönemlerinde olan myoklonileri mevcuttu. Hastanın biyokimyasal ve metabolik tetkiklerinde anormallik saptanmadı. Çekilen beyin ve spinal MRG ve EMG'si normaldi, EEG'sinde ise önhemisferde oldukça aktif epileptik bozuklukları vardı. Hastada GLUT1ES düşünülerek yapılan LP'sinde BOS/kan şekeri oranı normal olmasına rağmen SLC2A1 gen analizinde daha önce tanımlanmış heterozigotc.483G>T (p.Q161H) mutasyonu saptandı. GLUT1ES tanısı alan hastaya ketojenik diyet başlandı. KD ile nöbetleri kontrol altına alındı.

TARTIŞMA

Birçok nörolojik hastalıkla benzer bulgu verdiği için GLUT1ES'li tanı alamayan çok fazla hasta olduğu düşünülmektedir. O yüzden yenidoğan döneminden itibaren görülen istemsiz hareketler, ilerleyen dönemlerde öğrenme güçlüğü, ataksi, distoni, korea

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Yüksel Demirel, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim/ Bilim Dalı, Adana, Turkey

gibi kompleks hareket bozukluklarında ve epilepsi etiyolojisinde mutlaka düşünölmelidir. Hastamızda özellikle açlık dönemlerinde artan myoklonileri uyarıcı olmuş.BOS şekeri normal olmasına rağmen genetik analiz yapılarak tanı konulmuştu. GLUT1ES düşünölen hastalarda BOS glukoz ölçümü için

mutlaka açlık dönemleri tercih edilmeli, toklukta ve travmatik ponksiyonlarda yanlış yüksek çıkabileceđi unutulmamalıdır. Ayrıca tanı konulabilen hastalarda ilk basamak tedavide ketojenik diyetin yer aldığı ve oldukça etkin olduđu unutulmamalıdır.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Nöbet etiolojisinde nadir bir kalıtsal metabolik hastalık: Canavan hastalığı

A rare hereditary metabolic disease in seizure ethiology: Canavan disease

Zeynep Erkul Başaran¹, Burcu Köşeci¹, Esra Kara¹, Deniz Kor¹, Duygu Güner Özcan¹, Fatma Derya Bulut², Sebile Kılavuz³, Berna Şeker Yılmaz⁴, Neslihan Önenli Mungan¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı, Adana, Turkey

²Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları, Adana, Turkey

³SBÜ Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları, Van, Turkey

⁴Mersin Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları, Mersin, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):40-41

GİRİŞ

Canavan hastalığı, N-asetil aspartik asitin (NAA), aspartik asit ve asetik asite hidrolizasyonunu sağlayan aspartoasilaz enzim eksikliği sonucu gelişen, miyelin biyosentezinde azalma, dismyelinizasyon, lökodistrofi ve beyin ödemiyle karakterize otozomal resesif kalıtsal, ilerleyici bir nörometabolik hastalıktır. Nadir görülen bu hastalığın sıklığı Askenazi Yahudilerinde 1/6.400- 1/13.456 arasında, diğer popülasyonlarda ise çok daha düşüktür. Yenidoğan formu en yaygın olanıdır. Hastalar genellikle doğumda sağlıklıdır. İlk bulgular 2-6 ay içerisinde ortaya çıkar. En sık başvuru bulguları; huzursuzluk, uyuşukluk, zayıf ağlama, baş kontrolünün olmaması, hipo/hipertonisite, beslenme güçlüğü ve nöbetlerdir. Makrosefali en önemli muayene bulgularındandır. Hastaların plazma, idrar ve beyin omurilik sıvısında artan NAA düzeyleri tanısal değer taşır. ASPA gen analiziyle de tanı kesinleştirilir. Etkili bir tedavisi yoktur. Hastalar genellikle hayatın ilk dekadında kaybedilirler. Hastalık yönetimi; beslenme ve hidrasyonu sürdürmeyi, hava yollarını korumayı, nöbetleri önlemeyi, kontraktür riskini en aza indirmeyi ve enfeksiyonları tedavi etmeyi amaçlamaktadır.

OLGU

1 haftalıkken kasılma, gözlerini yukarı dikme tarzında nöbet nedeniyle dış merkeze başvuran hasta, yapılan tetkikleri sonrasında hipoglisemiye ikincil nöbet geçirdiği söylenerek taburcu edilmiş. Ancak 3 aylık olduğunda tekrar nöbet geçirmesi, ardından nöbetlerinin sıklaşması ve gövdede tüfek tetiği görünümü olması nedeniyle MSUD ön tanısıyla tarafımıza yönlendirilmişti. Normal vajinal yol ile zamanında 2500 gr ağırlığında doğan hastanın anne-babası arasında birinci derece akrabalık mevcuttu. Fizik muayenesinde; ağırlık: 5900 gr (<5 p), boy: 66 cm (25 p), baş çevresi: 42 cm (10-25 p) idi. Başını tutamıyordu, göz takibi yoktu ve DTR'leri canlıydı. Laboratuvar değerlendirmede aminoasit analizi sonuçları MSUD ile uyumsuzdu. İdrar organik asit analizinde hafif düzeyde N-asetil aspartik asit artışı saptandı. Canavan hastalığı düşünülerek çekilen MRG'de derin beyaz cevhere doğru uzanım gösteren difüz sinyal patolojileri ve MRS'te Canavan hastalığı için patognomonik NAA pikleri izlendi. ASPA geninde de c.634 homozigot mutasyonu saptandı.

TARTIřMA

Canavan hastalıęı nbet ve geliřim basamaklarında gecikme nedeniyle bařvuran hastalarda makrosefali de varsa dřnlmesi gereken tanılardan bir tanesidir.

Olgumuz, nadir grlen ve klinik yelpazenin geniř olduęu bu hastalıkta zgn tanının konulmasının prenatal tanı olanaęı saęlayacaęı ve tekrarlayan ocuk kayıplarını nleyeceęi iin farkındalıęı arttırmak adına sunuldu.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Hiperfenilalanineminin nadir bir nedeni: iki olguyla dihidropteridin redüktaz eksikliği

Rare reason of hyperphenilalaninemia: two cases with dihydropteridine reductase deficiency

Zuhal Koçak¹, Sebile Kılavuz², Deniz Kor³, Derya Bulut⁴, Neslihan Özcan⁵, Sevcan Tuğ Bozdoğan⁶, Tuğçe Kartal³, Neslihan Önenli Mungan³

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ³Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı, ⁶Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Adana, Turkey

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları, Van, Turkey

⁴Adana Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları, Adana, Turkey

⁵Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Hastalıkları, Şanlıurfa, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;45(Özel Sayı 1):42-43

GİRİŞ

Hiperfenilalaninemi (HFA) kan fenilalanin düzeyinin yüksek olması ve fenilketonların üretimi ile karakterize, fenilalaninhidroksilaz (PAH) enzim eksikliği veya zorunlu kofaktörü olan tetrahidrobiopterin (BH4) eksikliği sonucu görülen, otozomal resesif kalımlı ve ülkemizde en sık görülen bir kalıtsal metabolik hastalıktır. BH4, PAH dışında triptofan ve tirozinhidroksilazlarında kofaktördür. Bu nedenle BH4 eksikliğinde bu üç aromatik aminoasit hidroksilasyonu bozularak nörotransmitter öncüllerinin sentezi sağlanamaz. Bu nedenle BH4 eksikliği olan hastaların kliniğinde, diğer HFA'lerden farklı olarak tedaviye iyi uyum göstermelerine rağmen ilerleyici nörolojik bozulmanın olması en önemli tanısal ipucudur. BH4 sentezinde veya rejenerasyonunda yer alan enzimlerin (GCH1, PTS, PCBD1, QDPR) herhangi birindeki yetersizlik BH4 eksikliğine neden olur. Tüm HFA'ların % 1-2'sini bu grup oluşturmaktadır. Dihidropteridinredüktaz(DHPR) eksikliğinin sık görülen formu olup, QDPR gen mutasyonları sonrasında ılımlı fenilalanin yüksekliğine normal pterin düzeylerinin eşlik etmesiyle düşünülmektedir.

OLGU 1

Üç yaşında kız hasta; yenidoğan döneminde topuk kanında fenilalanin düzeyinin yüksek saptanması üzerine polikliniğimize yönlendirilmişti. Özgeçmişinde özellik yoktu, soygeçmişinde anne-babası akrabaydı.HFA tanısı alan hastanın PAH gen analizinde mutasyon saptanmamıştı. Bir dış merkezde takiplerine devam eden diyetle kan fenilalanin düzeyi normal aralıkta seyreden hastanın ilerleyici nöromotor gerilik ve distoni gibi nörolojik bulgularının olması üzerine kliniğimize tekrar yönlendirilmişti. Fizik muayenesinde: mikrosefali, psikomotor gerilik, okülojirik spazm ile üst ve alt ekstremitelerde spastisitesi mevcuttu. BH4 eksikliği düşünülen hastanın yapılan genetik analizinde QDPR geninde tanımlı homozigot c.449A>G (p.Y150C) mutasyon saptandı. Fenilalanin kısıtlı diyetle ek olarak DHPR eksikliği için levodopa, karbidopa, 5-OH triptofan ve folinik asit tedavileri başlandı.

OLGU 2

Olgu 1'in tanı almasından sonra aile taraması yapılmak istendiğinde, sürpriz bir şekilde ablanın 5 yaşından itibaren dış merkezde psikomotor gerilik ve parkinson tanısıyla levodopa ve benserazid

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Zuhal Koçak, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim/ Bilim Dalı, Adana, Turkey

tedavileri aldığı öğrenildi. Fizik muayenesinde; mikrosefali, psikomotor gerilik, distoni ve spastisite vardı. Kan fenilalanin düzeyine 4 mg/dL olarak ölçüldü. *QPDR* gen analiz ile indeks olgunun ablası da DHPR eksikliği tanısını aldı. Tedavisidüzenlenen hastanın distoniyakınması geriledi.

TARTIŞMA

Güncel olarak klasik fenilketonüri fenilalanininden kısıtlı diyet ve hafif-orta fenilketonüri diyet ve/veya BH4 desteği tedavilerini içermektedir. Ancak hastaların %1-5'inde diyetle kan fenilalanin düzeylerinin normale gelmesine rağmen ilerleyici

nörolojik problemlerin gözlenmesi BH4 sentezindeki bir bozukluğu akla getirmelidir. BH4 sentez bozuklukları hidroksilaz enzim eksikliklerine, dolayısıyla dopamin, epinefrin ve seroton gibi nörotransmitterlerin sentezlerinde sorunlara yol açmaktadır. Bu grup hiperfenilalaninemilerde bulgular katekolaminlerin eksiklikleri nedeniyle ortaya çıktığı için tedavi de bunların yerine konulmasına yönelik olmaktadır. Erken tanı konulan hastalarda tedaviye yanıt yüz güldürücüdür. Olgularımız DHPR eksikliğinin çok nadir görülmesi, aile öyküsünün önemi ve diyet tedavisine rağmen nörolojik problem gelişen HFA'lı hastalarda BH4 metabolizma bozukluklarının unutulmaması gerektiğini vurgulamak amaçlarıyla sunulmuştur.