



ANKARA BİLKENT ŞEHİR HASTANESİ  
ÇOCUK HASTANESİ

Turkish J Pediatr Dis  
Türkiye Çocuk Hast Derg

ISSN 1307-4490  
E-ISSN 2148-3566



# Turkish Journal of Pediatric Disease

## Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi



Turkish Journal of Pediatric Disease / Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi

Volume / Cilt 18 Number / Sayı Suppl/ Ek October / Ekim 2024

# 1 PEDIATRI KONGRESİ

Ankara Bilkent Şehir Hastanesi

17-19 Ekim 2024, Bilkent Şehir Hastanesi - Ankara

Meeting Abstracts  
Sunum Özetleri

# Turkish Journal of Pediatric Disease

## Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi

Official Journal of Ankara Bilkent City Hospital, Children's Hospital  
Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Hastanesi Yayını



ANKARA BİLKENT ŞEHİR HASTANESİ  
ÇOCUK HASTANESİ

<b>Editor</b> Editör	İbrahim İlker ÇETİN, Ankara, Türkiye		
<b>Associate Editors</b> Yardımcı Editörler	Neriman SARI, Ankara, Türkiye Müjdem Nur AZILI, Ankara, Türkiye		
<b>Section Editors</b> Bölüm Editörleri	Gülsüm İclal BAYHAN, Ankara, Türkiye Umut Selda BAYRAKCI, Ankara, Türkiye E.Bahar B. PEKÇİCİ, Ankara, Türkiye Güzin ÇİNEL, Ankara, Türkiye Banu ÇELİKEL ACAR, Ankara, Türkiye Ayşegül Neşe ÇITAK KURT, Ankara, Türkiye Bahar ÇUHACI ÇAKIR, Ankara, Türkiye Suna EMİR, Ankara, Türkiye	Serhat EMEKSİZ, Ankara, Türkiye Zeynep GÖKER, Ankara, Türkiye Fatih GÜRBÜZ, Ankara, Türkiye Şamil HIZLI, Ankara, Türkiye Çiğdem Seher KASAPKARA, Ankara, Türkiye Avni Merter KEÇELİ, Ankara, Türkiye Ayşe Esin KİBAR GÜL, Ankara, Türkiye Esra KILIÇ, Ankara, Türkiye	İlknur KÜLHAŞ ÇELİK, Konya, Türkiye Akgün ORAL, İzmir, Türkiye Namık Yaşar ÖZBEK, Ankara, Türkiye Salih ŞENEL, Ankara, Türkiye Demet TAŞ, Ankara, Türkiye H. Tuğrul TİRYAKI, Ankara, Türkiye Sevim ÜNAL, Ankara, Türkiye H. İbrahim YAKUT, Ankara, Türkiye
<b>National Advisory Board</b> Ulusal Danışma Kurulu	Ayşe AKSOY, Samsun, Türkiye Begüm ATASAY, Ankara, Türkiye Beril AYDIN, Ankara, Türkiye Fatma AYDIN, Ankara, Türkiye Deniz Çağdaş AYVAZ, Ankara, Türkiye Mehmet Fatih AZİK, Muğla, Türkiye Dilek AZKUR, Kırkkale, Türkiye Alkan BAL, Manisa, Türkiye Ahmet Yağmur BAŞ, Ankara, Türkiye Ali BAYKAN, Kayseri, Türkiye Abdullah BEREKET, İstanbul, Türkiye Aysun BİDECI, Ankara, Türkiye Ayhan BİLGİÇ, Konya, Türkiye Leyla BİLGİN, İstanbul, Türkiye Zeynep BİRSİN ÖZÇAKAR, Ankara, Türkiye Ceyhan BOZKURT, İstanbul, Türkiye Gökçe CELEP, Amasya, Türkiye Serdar CEYLANER, Ankara, Türkiye Aykut ÇAĞLAR, Aydın, Türkiye Murat ÇAKIR, Trabzon, Türkiye Atilla ÇAYIR, Erzurum, Türkiye Pelin ÇELİK, Ankara, Türkiye Semra ÇETİNKAYA, Ankara, Türkiye Mahmut ÇOKER, İzmir, Türkiye Ayhan CÖNGÖLOĞLU, Ankara, Türkiye Feyza DARENDELİLER, İstanbul, Türkiye Selim DEREÇİ, Ankara, Türkiye Suzi DEMİRBAĞ, Ankara, Türkiye Orhan DERMAN, Ankara, Türkiye Emine DİBEK MISIRLIOĞLU, Ankara, Türkiye Ener Çağrı DİNLEYİCİ, Ankara, Türkiye Figen DOĞU, Ankara, Türkiye	Murat ELEVİLİ, İstanbul, Türkiye Nagehan E. ORDUKAYA, Ankara, Türkiye Ömer ERDEVE, Ankara, Türkiye İlknur EROL, Adana, Türkiye Pelin ERTAN, Manisa, Türkiye Mehmet ERTEM, Ankara, Türkiye İhsan ESEN, Elazığ, Türkiye Fatih Süheyl EZGÜ, Ankara, Türkiye Zeynep Gökçe G. AYDIN, Trabzon, Türkiye Ayfer GÖZÜ PİRİNÇCIOĞLU, Diyarbakır, Türkiye Elif GÜLER, Antalya, Türkiye Fulya GÜLERMAN, Kırkkale, Türkiye Metin GÜNDÜZ, Konya, Türkiye Mehmet GÜNDÜZ, Ankara, Türkiye Koray HARMANCI, Eskişehir, Türkiye Ayşe KAMAN, Ankara, Türkiye Gözde KANMAZ KUTMAN, Ankara, Türkiye Ateş KARA, Ankara, Türkiye Can Demir KARACAN, Ankara, Türkiye Cüneyt KARAGÖL, Ankara, Türkiye Tevfik KARAGÖZ, Ankara, Türkiye Nazmi Mutlu KARAKAŞ, Ankara, Türkiye Esra KARAKUŞ, Ankara, Türkiye İbrahim KARAMAN, Ankara, Türkiye İbrahim KARNAK, Ankara, Türkiye Aytekin KAYMAKÇI, İstanbul, Türkiye Murat KIZILGÜN, Ankara, Türkiye Abdullah KOCABAŞ, Antalya, Türkiye Ülker KOÇAK, Ankara, Türkiye Mehmet KÖSE, Kayseri, Türkiye Serdar KULA, Ankara, Türkiye Zarife KULOĞLU, Ankara, Türkiye	Selim KURTOĞLU, Kayseri, Türkiye Tezer KUTLUK, Ankara, Türkiye Mehmet Özgür KUZDAN, İstanbul, Türkiye Engin MELEK, Adana, Türkiye Mehmet Burhan OFLAZ, Konya, Türkiye Mehmet Hanifi OKUR, Diyarbakır, Türkiye Fahri OVALI, İstanbul, Türkiye Elif ÖZMERT, Ankara, Türkiye Hasan ÖNAL, İstanbul, Türkiye Serhan ÖZCAN, Kayseri, Türkiye Çağlar ÖDEK, Bursa, Türkiye Behzat ÖZKAN, İzmir, Türkiye Derya ÖZYÖRÜK, Ankara, Türkiye Serpil SANCAR, Bursa, Türkiye Ayşe SERDAROĞLU, Ankara, Türkiye Betül SİYAH BİLGİN, Ankara, Türkiye Gülser ŞENSES DİNÇ, Ankara, Türkiye Ayşe TANA ASLAN, Ankara, Türkiye Medine Aysin TAŞAR, Ankara, Türkiye Cüneyt TAYMAN, Ankara, Türkiye Ceyda TUNA KIRSAÇLIOĞLU, Ankara, Türkiye Özden TURAN, Ankara, Türkiye Canan TÜRKYLİMAZ, Ankara, Türkiye Engin TUTAR, İstanbul, Türkiye Leyla TÜMER, Ankara, Türkiye Tayfun UÇAR, Ankara, Türkiye F.Duygu UÇKAN ÇETİNKAYA, Ankara, Türkiye Mutlu UYSAL YAZICI, Ankara, Türkiye Emine VEZİR, Ankara, Türkiye Aydın YAĞMURLU, Ankara, Türkiye Hüsnüye Neşe YARALI, Ankara, Türkiye Abdullah YILDIZ, İstanbul, Türkiye
<b>International Advisory Board</b> Uluslararası Danışma Kurulu	Alastair Baker, London, UK Pelin CENGİZ, Madison, USA Enes COŞKUN, London, UK Aarif O. EIFAN, London, UK Refika ERSU, Ottawa, Canada Pınar G. BALÇIKOĞLU, North Carolina, USA	Jaak JAEKEN, Leuven, Belgium ChesterJ. KOH, Texas, USA Allahverdi MUSAYEV, Baku, Azerbaijan Prasad MATHEW, New Mexico, USA Artur MAZUR, Rzeszow, Poland Maria C. MONGE, Texas, USA	Alp NUMANOĞLU, Cape Town, South Africa Ashwin PIMPALWAR, Wisconsin, USA James E. SWAIN, New York, USA Süleyman Tolga YAVUZ, Bonn, Germany
<b>Consultant in Biostatistics</b> Biyostatistik Danışmanı	Yavuz SANİSOĞLU	Başak YALÇIN BURHAN	
<b>English Consultant</b> İngilizce Danışmanı	Zeynep GÖKER	Asınur ÖZKAYA PARLAKAY	
<b>Layout Consultant</b> Düzenleme Danışmanı	Başak YALÇIN BURHAN		
<b>Publication Secretary</b> Yayın Sekreterliği	Emel KAYMAZ	(tchdergisi@gmail.com)	



# Turkish Journal of Pediatric Disease

## Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi

ANKARA BİLKENT ŞEHİR HASTANESİ  
ÇOCUK HASTANESİ

<b>Owner on Behalf of the Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital</b> Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi Adına Sahibi	<b>Namık Yaşar ÖZBEK</b> Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Türkiye
<b>Publishing Manager/Yazı İşleri Müdürü</b>	<b>Metin YİĞİT</b> Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Türkiye
<b>Head Office/Yönetim Ofisi</b>	Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Türkiye Tel: +90 (312) 552 60 00 / 401506
<b>Editor/Editör</b>	<b>İbrahim İlker ÇETİN</b> Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Türkiye
<b>Press Office/Baskı Ofisi</b>	FABRİKA MATBAACILIK Tic. Sic. No: 393545, Mersis No: 0384 0359 0820 0013 İvedik O.S.B. Mah. 1372 Sk. No: 23 Yenimahalle / Ankara, Türkiye info@fabrikabaskida.com, www.fabrikabaskida.com Tel: +90 (312) 397 38 78 - Fax: +90 (312) 397 56 31
<b>Publication Type/Yayın Türü</b>	Common periodical / Yaygın süreli Published six issues per year: January, March, May, July, September, November Yılda altı kez yayımlanır: Ocak, Mart, Mayıs, Temmuz, Eylül, Kasım
<b>Publishing Frequency/Yayın Aralığı</b>	Bimonthly / 2 Ayda Bir
<b>Publication Language/Yayın Dili</b>	English
<b>This journal printed on acid-free paper</b> Dergimiz asitsiz kağıda basılmaktadır	<b>Printing Date / Basım Tarihi</b> : 18.11.2024



Turkish Journal of Pediatric Disease has been a member of the DOI® system since March 2013.  
Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi Mart 2013 tarihinden itibaren DOI® sistemi üyesidir.



Turkish Journal of Pediatric Disease is indexed in Turkish Medical Index of TUBİTAK/ULAKBİM, EBSCOhost Research Databases, CINAHL and Türkiye Citation Index.

Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi TÜBİTAK/ULAKBİM Türk Tıp Dizini, EBSCOhost Research Databases, ve Türkiye Atıf Dizini tarafından indekslenmektedir.

The paper used to print this journal conforms to ISO 9706: 1994 standard (Requirements for Permanence).  
The National Library of Medicine suggests that biomedical publications be printed on acid-free paper (alkaline paper).

Bu dergide kullanılan kağıt ISO 9706: 1994 standardına ("Requirements for Permanence") uygundur.  
National Library of Medicine biyomedikal yayınlarda asitsiz kağıt (acid-free paper/alkalin kağıt) kullanılmasını önermektedir.

### ENVIRONMENTAL INFORMATION / ÇEVRE BİLGİSİ

The company that manufactures the paper used in this journal has an ISO 14001 environmental management certificate. The company obtains all wood fiber in a sustainable manner. The forests and plantations of the company are certified. The water used in production is purified and used after recovery. Heavy metals or film are not used for the publication of this journal. The fluids used for developing the aluminum printing templates are purified. The templates are recycled. The inks used for printing do not contain toxic heavy metals.

This journal can be recycled. Please dispose of it in recycling containers.

Bu dergide kullanılan kağıdın üreticisi olan şirket ISO 14001 çevre yönetim sertifikasına sahiptir. Üretici şirket tüm odun elyafını sürdürülebilir şekilde temin etmektedir. Şirketin ormanları ve plantasyonları sertifikalıdır. Üretimde kullanılan su artılarak dönüşümlü kullanılmaktadır. Bu derginin basımında ağır metaller ve film kullanılmamaktadır. Alüminyum basım kalıplarının banyo edilmesinde kullanılan sıvılar arıtılmaktadır. Kalıplar geri dönüştürülmektedir. Basımda kullanılan mürekkepler zehirli ağır metaller içermemektedir.

Bu dergi geri dönüştürülebilir, imha etmek istediğinizde lütfen geri dönüşüm kutularına atınız.



# Turkish Journal of Pediatric Disease

## Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi

Ankara Bilkent Şehir Hastanesi  
**1 PEDIATRİ**  
**KONGRESİ**

<b>Editor of Supplement</b> <i>Ek Sayı Editörü</i>	Orkun TOLUNAY Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye		
<b>Congress Organizing Committee</b> <i>Kongre Düzenleme Kurulu</i>	Namık Yaşar ÖZBEK Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Aslinur ÖZKAYA PARLAKAY Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Burak CERAN Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye
	Emine DİBEK MISIRLIOĞLU Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Sara EROL Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Ganime AYAR Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye
	Orkun TOLUNAY Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Didem ARDIÇLI Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	
<b>Congress Scientific Committee</b> <i>Kongre Bilimsel Kurulu</i>	Abdullah KURT Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Emel UYAR Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Oğuzhan ŞENSEN Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye
	Ahmet Vedat KAVURT Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Elif ÇELİKEL Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Pınar KOCAAY Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye
	Ali GÜNGÖR Ankara Etilik City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Enes Kaan KILIÇ Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Rabia Miray KIŞLA EKİNCİ Çukurova University Faculty of Medicine, Adana, Türkiye
	Alkim ÖDEN AKMAN Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Evrım Alyamaç DİZDAR Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Sare Gülfem ÖZLÜ Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye
	Aynur KÜÇÜKÇONGAR YAVAŞ Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Faruk EKİNCİ Çukurova University Faculty of Medicine, Adana, Türkiye	Serhat EMEKSİZ Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye
	Aysel ÜNLÜSOY AKSU Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Fatma Nur SARI Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Sevgin TANER Ege University Faculty of Medicine, İzmir, Türkiye
	Aysun YAŞI Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Furkan KALAYCI Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Sinem Sarı GÖKAY Adana City Training and Research Hospital Adana, Türkiye
	A. Neşe ÇITAK KURT Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Günay EKBERLİ Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Ümmühan ÇAY Çukurova University Faculty of Medicine, Adana, Türkiye
	Başak YALÇIN BURHAN Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Habibe KOÇ UÇAR Adana City Training and Research Hospital Adana, Türkiye Adana, Türkiye	Yunus Emre İNCE Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye
	Betül KARAATMACA Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	İkbal OK BOZKAYA Ankara City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Zerrin ÖZÇELİK Adana City Training and Research Hospital Adana, Türkiye
	Cüneyt KARAGÖL Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Kaan ÇELEBİER Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Zeynep Şengül EMEKSİZ Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye
	Cüneyt TAYMAN Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Merve KÜÇÜKOĞLU KESER Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	
	Derya TEPE Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Metin YİĞİT Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	
	<b>Congress Secretaries</b> <i>Kongre Sekreterleri</i>	Didem ARDIÇLI Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye	Sara EROL Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital, Ankara, Türkiye

**AIMS and SCOPE / AMAÇ ve KAPSAM**

The Turkish Journal of Pediatric Disease is an open access and a scientific publication journal of the Ankara Bilkent City Hospital, Children's Hospital. The journal is published in accordance with independent, unbiased, and double-blind peer review principles. The journal is published bimonthly (January, March, May, July, September, November).

In the Turkish Journal of Pediatric Disease original articles, reviews, case reports, editorials, short reports, book reviews, biographies and letters to the editor are also published in the journal. Besides if related with pediatrics, articles on aspects of pediatric surgery, dentistry, public health, genetics, psychiatrics and nursery could be published. The publication language of Turkish Journal of Pediatric Disease is English.

Manuscripts submitted to the Turkish Journal of Pediatric Disease will go through a double-blind peer-review process. Each submission will be reviewed by at least two external, independent peer reviewers who are experts in the field, in order to ensure an unbiased evaluation process. The editorial board will invite an external and independent editor to manage the evaluation processes of manuscripts submitted by editors or by the editorial board members of the journal. The Editor in Chief is the final authority in the decision-making process for all submissions.

Turkish Journal of Pediatric Disease is indexed in Turkish Medical Index of Tübitak / Ulakbim, EBSCOhost Research Databases and Turkish Citation Index.

Journal is published on acid free paper.

**Subscription**

Turkish Journal of Pediatric Disease is delivered free of charge to library of Medical Faculties, Departments of Pediatrics in Universities and Research Hospitals and also to researchers involved in pediatrics. Full text of the articles are available on <http://dergipark.org.tr/tchd>. For subscription please visit <http://dergipark.org.tr/tchd>.

**Scientific and ethical responsibility**

When submitting a manuscript to the Turkish Journal of Pediatric Disease, authors should accept to assign the copyright of their manuscript to the Turkish Journal of Pediatric Disease. If authors rejected for publication, the copyright of the manuscript will be assigned back to the authors. The Turkish Journal of Pediatric Disease requires each submission to be accompanied by a Copyright Transfer and Acknowledgement of Authorship Form (available for download at <https://dergipark.org.tr/en/pub/tchd>). When using previously published content including figures, tables, or any other material in both of the print and electronic formats, authors must obtain permission from the copyright holder. Legal, financial and criminal liabilities in this regard belong to the author(s).

Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi, Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi'nin açık erişimli bilimsel yayındır. Dergi bağımsız, tarafsız ve çift-kör hakemlik ilkelerine uygun olarak yayınlanır. Dergi iki ayda bir yayınlanmaktadır (Ocak Mart, Mayıs, Temmuz, Eylül, Kasım).

Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'nde orijinal makale, derleme, olgu sunumu, editöryal, çalışma yöntemi, kısa rapor, kitap incelemeleri, biyografiler ve editöre mektup yayınlanmaktadır. Ayrıca pediatrik cerrahi, dış hekimliği, halk sağlığı, genetik, çocuk ve ergen psikiyatrisi ve hemşirelik konularında makaleler yayınlanabilir. Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'nin yayın dili İngilizcedir.

Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'ne gönderilen yazılar çift kör hakemlik sürecinden geçecektir. Her bir yazı tarafsız bir değerlendirme süreci sağlamak için alanda uzman en az iki harici, bağımsız hakem tarafından incelenecektir. Baş editör, tüm başvurular için karar alma sürecindeki nihai otoritedir.

Türkiye Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi Tübitak/Ulakbim Türk Tıp Dizini, EBSCOhost Research Databases ve Türkiye Atf Dizini tarafından indekslenmektedir.

Dergimiz asitsiz kâğıda basılmaktadır.

**Abonelik İşlemleri**

Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi Tıp Fakültesi olan Üniversite Kütüphanelerine, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD Başkanlıklarına, Sağlık Bakanlığı'na bağlı Eğitim ve Araştırma Hastanelerinin Başhekimliklerine ve konu ile ilgilenen bilim insanlarına ücretsiz olarak ulaştırılmaktadır. Yayınlanan makalelerin tam metinlerine <https://dergipark.org.tr/pub/tchd> adresinden ücretsiz olarak ulaşılabilir. Abonelik işlemleri için lütfen <https://dergipark.org.tr/pub/tchd> adresini ziyaret ediniz.

**Yazarların Bilimsel ve Hukuki Sorumluluğu**

Yazarlar Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'ne bir yazı gönderirken, yazıların telif haklarını Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'ne devretmiş olmayı kabul ederler. Yayınlanmamak üzere reddedilirse veya herhangi bir sebepten yazı geri çekilirse telif hakkı yazarlara geri verilir. Türk Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'ne ait Telif Hakkı Devri ve Yazarlık Formları (<https://dergipark.org.tr/pub/tchd> adresinden indirilebilir). Şekiller, tablolar veya diğer basılı materyaller de dahil olmak üzere basılı ve elektronik formatta daha önce yayınlanmış içerik kullanılıyorsa yazarlar telif hakları sahiplerinden gerekli izinleri almalıdır. Bu konudaki hukuki, finansal ve cezai yükümlülükler yazarlara aittir.

## INSTRUCTIONS FOR AUTHORS

The Turkish Journal of Pediatric Disease is an open access and a scientific publication journal that is published from the Ankara City Hospital, Children's Hospital. The journal is published in accordance with independent, unbiased, and double-blind peer review principles. The journal is published bimonthly (January, March, May, July, September, November)

In the Turkish Journal of Pediatric Disease original articles, reviews, case reports, editorials, short reports, book reviews, biographies and letters to the editor are also published in the journal. Besides if related with pediatrics, articles on aspects of pediatric surgery, dentistry, public health, genetics, psychiatrics and nursery could be published. The publication language of Turkish Journal of Pediatric Disease is English.

The editorial and the publication processes of the journal are shaped in accordance with the guidelines of the World Association of Medical Editors (WAME), the Committee on Publication Ethics (COPE), the International Council of Medical Journal Editors (ICMJE), the Council of Science Editors (CSE), the European Association of Science Editors (EASE) and National Information Standards Organization (NISO). The journal conforms to the Principles of Transparency and Best Practice in Scholarly Publishing ([doaj.org/bestpractice](http://doaj.org/bestpractice)).

The originality, high scientific quality, and the citation potential are the most important criterias for a manuscript to be accepted for the publication. Manuscripts submitted for the evaluation should not have been previously presented or already published in an electronic or printed medium. The journal should be informed if manuscript have been submitted to another journal for the evaluation and have been rejected for the publication. The submission of previous reviewer reports will expedite the evaluation process. Manuscripts that have been presented in a meeting should be submitted with a detailed information of the organization, including the name, date, and location of the organization.

Manuscripts submitted to the Turkish Journal of Pediatric Disease will go through a double-blind peer-review process. Each submission will be reviewed by at least two external, independent peer reviewers who are experts in the field, in order to ensure an unbiased evaluation process. The editorial board will invite an external and independent editor to manage the evaluation processes of manuscripts submitted by editors or by the editorial board members of the journal. The Editor in Chief is the final authority in the decision-making process for all submissions. Articles accepted for publication in the Turkish Journal of Pediatrics are put in the order of publication, with at least 10 articles in each issue, taking into account the acceptance dates. If the articles sent to the reviewers for evaluation are assessed as a senior for publication by the reviewers, the section editor and the editor considering all aspects (originality, high scientific quality and citation potential), it receives publication priority in addition to the articles assigned for the next issue.

An approval of the research protocols by the Ethics Committee in accordance with international agreements (World Medical Association Declaration of Helsinki "Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects," amended in October 2013, [www.wma.net](http://www.wma.net)) is required for the experimental, clinical, and drug studies and for some case reports. If required, ethics committee reports or an equivalent official document will be requested from the authors. For manuscripts that are concerning experimental researches on humans, a statement should be informed included that shows a written informed consent of the patients and the volunteers who were given a detailed explanation of the procedures that they may undergo. For studies carried out on animals, the measures taken to prevent pain and suffering of the animals should be stated clearly. Information of the patient consent, the name of the ethics committee, and the ethics committee approval number should also be stated in the Materials and Methods section of the manuscript. It is the authors' responsibility to carefully protect the patients' anonymity carefully. For the photographs that may reveal the identities of the patients, releases signed by the patient or their legal representative should be enclosed.

A similarity report in terms of plagiarism will be requested in accordance with the agreement between DergiPark and intihal.net

for all manuscript submissions. Authors will be informed during the submission process and the system will prepare a report during the file upload step and the result will be sent to the author via e-mail. The author will be able to complete the submission process at this stage. In order to submit a manuscript to the Turkish Journal of Pediatric Disease, the similarity rate should be maximum 20%.

In the event of alleged or suspected research misconduct, e.g., plagiarism, citation manipulation, and data falsification/fabrication, the Editorial Board will follow and act in accordance with the COPE guidelines.

Each individual listed as an author should fulfill the authorship criteria recommended by the International Committee of Medical Journal Editors (ICMJE - [www.icmje.org](http://www.icmje.org)). The ICMJE recommends that authorship should be based on the following 4 criteria:

1. Substantial contributions to the conception or design of the work; or the acquisition, analysis, or interpretation of data for the work; AND
2. Drafting the work or revising it critically for important intellectual content; AND
3. Final approval of the version to be published; AND
4. Agreement to be accountable of all aspects of the work in ensuring that questions related to the accuracy or the integrity of any part of the work are appropriately investigated and resolved.

In addition to being accountable for the parts of the work he/she had done, an author should be able to identify which co-authors are responsible for the specific other parts of the work. In addition, authors should have confidence in the integrity of the contributions of their co-authors.

All those designated as authors should meet all of the four criteria for authorship, and all who meet the four criteria should be identified as authors. Those who do not meet all of the four criteria should be acknowledged in the title page of the manuscript.

The Turkish Journal of Pediatric Disease requires corresponding authors to submit a signed and scanned version of the authorship contribution form (available for download through <https://dergipark.org.tr/en/pub/tchd>) during the initial submission process in order to act appropriately on authorship rights and to prevent ghost or honorary authorship. If the editorial board suspects a case of "gift authorship," the submission will be rejected without a further review. As a part of the submission of the manuscript, the corresponding author should also send a short statement declaring that he/she accepts to undertake all of the responsibility for the authorship during the submission and review stages of the manuscript.

The Turkish Journal of Pediatric Disease requires and encourages the authors and the individuals who involved in the evaluation process of submitted manuscripts to disclose any existing or potential conflicts of interests, including financial, consultant, and institutional, that might lead to the potential bias or a conflict of interest. Any financial grants or other supports received for the submitted study from individuals or institutions should be disclosed to the Editorial Board. To disclose a potential conflict of interest, the ICMJE Potential Conflict of Interest Disclosure Form should be filled in and submitted by all of the contributing authors. Cases of the potential conflict of interest of the editors, authors, or reviewers are being resolved by the journal's Editorial Board within the scope of COPE and ICMJE guidelines.

The Editorial Board of the journal handles all of the appeal and complaint cases within the scope of COPE guidelines. In such cases, authors should get in direct contact with the editorial office to regard their appeals and complaints. When needed, an ombudsperson may be assigned to resolve cases that cannot be resolved internally. The Editor in Chief is the final authority in the decision-making process for all of the appeals and complaints.

When submitting a manuscript to the Turkish Journal of Pediatric Disease, authors should accept to assign the copyright of their manuscript to the Turkish Journal of Pediatric Disease. If authors rejected for publication, the copyright of the manuscript will be assigned back to the authors. The Turkish Journal of Pediatric Disease requires each submission to be accompanied by a Copyright Transfer

and Acknowledgement of Authorship Form (available for download at <https://dergipark.org.tr/en/pub/tchd>). When using previously published content including figures, tables, or any other material in both of the print and electronic formats, authors must obtain permission from the copyright holder. Legal, financial and criminal liabilities in this regard belong to the author(s).

Statistical analysis to support the conclusions are usually necessary. Statistical analyses must be conducted in accordance with the international statistical reporting standards (Altman DG, Gore SM, Gardner MJ, Pocock SJ. Statistical guidelines for contributors to medical journals. *Br Med J* 1983; 7; 1489-93). Information about the statistical analyses should be provided with a separate subheading under the Materials and Methods section and the statistical software that was used during the process must be specified certainly.

Statements or opinions expressed in the manuscripts published in the Turkish Journal of Pediatric Disease reflect the views of the author(s) and not the opinions of the editors, the editorial board, or the publisher; the editors, the editorial board, and the publisher disclaim any responsibility or liability for such materials. The final responsibility in regard to the published content rests with the authors.

#### MANUSCRIPT PREPARATION

The manuscripts should be prepared in accordance with the ICMJE-Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals (updated in May 2022 - <http://www.icmje.org/recommendations>).

<b>CONSORT</b>	Randomised controlled trials
<b>STROBE</b>	Observational epidemiological research
<b>STARD</b>	Diagnostic accuracy
<b>PRISMA</b>	Systematic reviews and meta-analysis
<b>ARRIVE</b>	Experimental animal studies
<b>TREND</b>	Non-randomized public behavior

Manuscripts can only be submitted through the journal's online manuscript submission and evaluation system, available at [www.dergipark.org.tr/en/journal/2846/submission/step/manuscript/new](http://www.dergipark.org.tr/en/journal/2846/submission/step/manuscript/new). Manuscripts submitted via any other medium will not be evaluated.

Manuscripts submitted to the journal will go firstly through a technical evaluation process where the editorial office staff will ensure that the manuscript has been prepared and submitted in accordance with the journal's guidelines. Submissions not conforming to the journal's guidelines will be returned to the submitting author with the technical correction requests.

#### Authors are required to submit the following:

Copyright Transfer and Acknowledgement of Authorship Form and ICMJE Potential Conflict of Interest Disclosure Form (should be filled in by all of the contributing authors) during the initial submission. These forms are available for downloading at [www.dergipark.org.tr/en/pub/tchd](http://www.dergipark.org.tr/en/pub/tchd).

Manuscripts should be written using Microsoft Word™ (2010 and higher) software, in Times New Roman, 12 point size and double line spacing. There should be 2 cm margins on all sides on the pages. "System International" (SI) units should be used in manuscripts. Tables and graphics should be cited in the text. Abbreviations can be used provided that they are written openly at the first place they appear in the abstract and text, and the abbreviation is given in parentheses.

In the article, when giving the mean and percentile, 2 digits should be used after the decimal point (such as 231.69 or 231.70, instead of 231.7). In the representations other than integers, two digits should be written after the dot, and in the representation of statistical values (such as p, r, t, z values), three digits should be written after the dot.

In the presentation of p values, instead of  $p < 0.05$  or  $p > 0.05$ , the full p value should be given with three digits after the dot (eg  $p = 0.029$ ) with the test statistic. If this value is less than one thousandth, it should be displayed as  $p < 0.001$ .

#### Preparation of the Manuscript Title page:

##### Title page should be submitted for all of the submissions and this page should include:

Title page of the manuscript should include the English title of the article. The title page should include the authors' names, degrees, ORCID number and the institutional/professional affiliations, a short title (max 50 character), abbreviations, financial disclosure statement, and the conflict of interest statement. For manuscripts sent by the authors in Türkiye, a title in Turkish is also required. If a manuscript includes authors from more than one institution, each author's name should be followed by a superscript number that corresponds to this/her institution, which is listed separately. Please provide a contact information for the corresponding author, including name, e-mail address, and telephone and fax numbers.

**Important Notice:** The title page should be submitted separately.

**Keywords:** Each submission must be accompanied by a minimum of three to a maximum of six keywords for subject indexing at the end of the abstract. The keywords should be listed in full without abbreviations. The keywords should be selected from the National Library of Medicine, Medical Subject Headings database (<https://www.nlm.nih.gov/mesh/MBrowser.html>). For manuscripts sent by the authors in Türkiye, key words in Turkish are also required.

#### MANUSCRIPT TYPES

##### Original Articles:

**Word count:** up to 3,500 (Introduction, Methods, Results, Discussion)

**Title:** maximum of 20 words

**Structured abstract:** up to 250 (Objective, Materials and Methods, Results and Conclusion)

**Keywords:** 3-6 word, listed in alphabetical order.

**Figures and tables:** are not limited, but must be justified thoroughly

**References:** It should be at least 20 and at most 40.

Original articles should include; English title, English structured abstract (structured as, English key words. If the article is in Turkish, Turkish title and English title, Turkish structured summary and English summary (structured as Purpose, Material and Method, Conclusion and Discussion), Turkish and English keywords are required.

For most readers, reading the abstract first, is critically important. Moreover, various electronic databases integrate only abstracts into their index, so important findings should be presented in the abstract.

The other sections of the manuscript should include Introduction, Materials and Methods, Results, Discussion, Acknowledgement (if required) and References. All sections of the manuscripts should start on a new page.

##### Review Articles:

**Word count:** up to 5000

**Abstract:** up to 500 (Objective, Materials and Methods, Results and Conclusion)

**Keywords:** 3-6 word, listed in alphabetical order.

**Figures and tables:** are not limited, but must be justified thoroughly

**References:** up to 80

Review articles are comprehensive analyses of the specific topics in medicine, which are written upon the invitation due to extensive experience and publications of authors on the review subjects. All invited review articles will also undergo peer review prior to the acceptance.

Review articles should include; English title, English abstract and

English key words. For manuscripts sent by authors in Türkiye, a Turkish title, Turkish abstract and Turkish key words are also required.

#### Case Reports:

**Word count:** up to 2000

**Abstract:** up to 200

**Keywords:** 3-6 word, listed in alphabetical order.

**Figures and tables:** total 5

**References:** up to 15

There is a limited space for the case reports in the journal and reports on rare cases or conditions that constitute challenges in the diagnosis and the treatment, those offering new therapies or revealing knowledge that are not included in the literature, and interesting and educative case reports are being/ will be accepted for publication. The text should include Introduction, Case Presentation and Discussion.

Case reports should include; English title, English abstract and English key words. For manuscripts sent by authors in Türkiye, a Turkish title, Turkish abstract and Turkish key words are also required.

#### Letters to the Editor:

**Word count:** up to 1500

**Figures and tables:** total 3

**References:** up to 15

This type of manuscript discusses about the important parts, overlooked aspects, or lacking parts of the previously published article. Articles on subjects within the scope of the journal that might attract the readers' attention, particularly educative cases, may also be submitted in the form of a Letter to the Editor. Readers can also present their comments on published manuscripts in the form of a Letter to the Editor. An abstract and Keywords should not be included. Tables, Figures, Images, and other media can be included. The text should not include subheadings. The manuscript that is being commented on, must be properly cited in this manuscript.

Letters to the Editor should include; English title. For the letter to the editor sent by authors in Türkiye, a Turkish title also required.

#### Study Protocols:

The Turkish Journal of Pediatric Disease welcomes study protocols to improve the transparency of research and inform the scholarly community about the trials that are being underway. Publication decision of study protocols will be by editorial decision. Study protocols for the pilot or feasibility studies are not generally taken into consideration.

Study protocol articles should follow the SPIRIT guidelines that provides a detailed account of the hypothesis, rationale, and methodology of the study. All study protocols must provide an Ethics Committee Approval. All protocols for the clinical trials require a trial registration number and the date of registration.

#### Tables

Tables should be included in the main document, presenting after the reference list, and they should be numbered consecutively in the order they are referred in the main text. A descriptive title must be placed above the tables. Abbreviations used in the tables should be defined below the tables by the footnotes (even if they were defined within the main text). Data presented in the tables should not be a repetition of the data presented within the main text but should be supporting the main text. The following symbols should be used for abbreviations in sequence: \*, †, ‡, §, ||, ¶, \*\*, ††, ‡‡.

#### Figures and Figure Legends

Figures, graphics, and photographs should be submitted as separate files (in TIFF or JPEG format) through the submission system. The files should not be embedded in a Word document or in the main document. When there are figure subunits, the subunits should not

be merged to form a single image. Each subunit should be submitted separately through the submission system. Images should not be labeled (a, b, c, etc.) to indicate figure subunits. Thick and thin arrows, arrowheads, stars, asterisks, and similar marks can be used on the images to support figure legends. Like the rest of the submission, the figures should also be blind. Any information within the images that may indicate an individual or an institution should be blinded. The minimum resolution of each submitted figure should be 300 DPI. To prevent delays in the evaluation process, all submitted figures should be clear in resolution and large size (minimum dimensions: 100 × 100 mm). Figure legends should be listed at the end of the main document.

All acronyms and abbreviations used in the manuscript should be defined at first use, both in the abstract and in the main text. The abbreviation should be provided in parentheses following the definition.

When a drug, product, hardware, or software program is mentioned within the main text, product information, including the name of the product, the producer of the product, and city and the country of the company (including the state if in USA), should be provided in parentheses as in the following format: The skin prick tests were performed using a multi-prick test device (Quantitest, Panatex Inc, Placentia, California, USA).

All references, tables, and figures should be referred in the main text, and they should be numbered consecutively in the order that they are referred in the main text.

Limitations, drawbacks, and the shortcomings of original articles should be mentioned in the Discussion section before the conclusion paragraph.

#### REFERENCES

While citing publications, the preference should be given to the latest, most up-to-date publications. Authors should avoid using references that are older than ten years. The limit for the old reference usage is 20% in the journal. If an ahead-of-print publication is cited, the DOI number should be provided. Authors are responsible for the accuracy of the references. Reference numbers should be indicated at the end of the sentences in parentheses and references should be numbered consecutively in the order that they are mentioned in the text. Journal names should be abbreviated as listed in "Index Medicus" or in "ULAKBIM/Turkish Medical Index". References should be typed in consistence with the following examples. Native references should be used as much as possible.

##### If the reference is a journal;

Author(s)' surname and initial(s) of the first name (all authors if the number of authors are 6 or less, first 6 authors if the number of authors of an article is more than 6 followed by "et al." in Turkish references and "et al." in international references). Title of the article, title of the manuscript abbreviated according to Index Medicus

(<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez/query.fcgi?db=nlmcatalog>). Year;Volume:First and last page number.

**Example:** Benson M, Reinholdt J, Cardell LO. Allergen-reactive antibodies are found in nasal fluids from patients with birch pollen-induced intermittent allergic rhinitis, but not in healthy controls. *Allergy* 2003;58:386-93.

##### If the reference is a journal supplement;

Author(s)' surname and initial(s) of the first name. Title of the article. Title of the manuscript abbreviated according to Index Medicus (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez/query.fcgi?db=nlmcatalog>). Year;Volume (Suppl. Supplement number): First and last page number.

**Example:** Queen F. Risk assessment of nickel carcinogenicity and occupational lung cancer. *Environ Health Perspect* 1994;102 (Suppl. 1):S2755-S2782.

##### If the reference is a book;

Author(s)' surname and initial(s) of the first name. Title of the book. Edition number. City of publication; Publisher, Year of Publication.

**Example:** Ringsven MK, Bond N. Gerontology and leadership skills for nurses. 2<sup>nd</sup> ed. Albany, NY: Delmar Publishers, 1996.



**If the reference is a book chapter;**

Surname and initial(s) of the first name of the author(s) of the chapter. Title of the chapter. In: Surname and initial(s) of the first name(s) of the editor(s) (ed) or (eds). Title of the book. Edition number. City of publication: Publisher, Year of publication: First and last page numbers of the chapter.

**Example:** Phillips SJ, Whistant JP. Hypertension and stroke. In: Laragh JH, Brenner BM (eds). Hypertension: Pathophysiology, Diagnosis and Management. 2<sup>nd</sup> ed. New York: Raven P, 1995:466-78.

**If the reference is a conference paper presented in a meeting;**

Author(s)' surname and initial(s) of the first name (all authors if the number of authors are 6 or less, first 6 authors if the number of authors of a conference paper is more than 6 followed by "et al."). Title of the conference paper, If applicable In: Surname and initial(s) of the first name(s) of the editor(s) (ed) or (eds). Title of the abstract book. Title of the meeting; Date; City of the meeting; Country. Publisher; Year: Page numbers.

**Example:** Bengtsson S, Solheim BG. Enforcement of data protection, privacy and security in medical informatics. In: Lun KC, Degoulet P, Piemme TE, Reinhoff O (eds). MEDINFO 92. Proceedings of the 7<sup>th</sup> World Congress on Medical Informatics; 1992 Sep 6-10; Geneva, Switzerland. North-Holland; 1992: 1561-5.

**If the reference is an online journal:**

Author(s)' surname and initial(s) of the first name (all authors if the number of authors are 6 or less, first 6 authors if the number of authors of an article is more than 6 followed by "ve ark." in Turkish references and "et al." in international references). Title of the article, title of the manuscript abbreviated according to Index Medicus Year; Volume (Number). Available from: URL address. Accessed date: day.month. year.

**Example:** Arrami M, Garner H. A tale of two citations. Nature 2008;451(7177): 397-9. Available from: URL: www.nature.com/nature/journal/v451/n7177/full/451397a.html. Accessed 20 January 2008.

**If the reference is a website:**

Name of the web site. Access date. Available from: address of the web site.

**Example:** Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Access date: 12 March 2013. Available from: http://www.cdc.gov/

**If the reference is a thesis:**

Author's surname and initial of the first name. Title of the thesis (thesis). City; Name of the university (if it is a university); Year.

**Example:** Özdemir O. Fibrillin-1 gene polymorphism and risk of mitral valve disorders. (Thesis). Ankara: Gazi University, 2006.

**REVISIONS**

When submitting a revised version of a paper, the author must submit a detailed "Response to the reviewers" that states point by point

how each issue were raised by the reviewers, and where it can be found (each reviewer's comment, followed by the author's reply and line numbers where the changes have been made) as well as an annotated copy of the main document. Revised manuscripts must be submitted within 30 days from the date of the decision letter. If the revised version of the manuscript is not submitted within the allocated time, the revision option may be cancelled. If the submitting author(s) believe that additional time is required, they should request this extension before the initial 30-day period is over.

Accepted manuscripts are copy-edited for the grammar, the punctuation, and the format. Once the publication process of a manuscript is completed, it will be published online on the journal's webpage as an ahead-of-print publication before being included in its scheduled issue. A PDF proof of the accepted manuscript will be sent to the corresponding author and their publication approval will be requested within 2 days of their receipt of the proof.

**CHANGE OF AUTHORSHIP AND WITHDRAWAL REQUEST****Change of Authorship**

Any request to change the author list after submission, such as a change in the order of the authors or the deletion or the addition of author names, is subject to the Editorial Board's approval. To obtain this approval, please find and complete the change of authorship form on the Journal's website and send it to the Journal's office. This form should include the following information: The reason for the change of authorship signatures of all authors (including the new and/or removed author)

Please note, if you are adding or removing author/authors, a new copyright transfer form signed by all authors should also be sent to the editorial office after the Editorial Board approves the change of the authorship.

**Withdrawal Policy**

Turkish Journal of Pediatric Disease is committed to provide high quality articles and uphold the publication ethics to advance the intellectual agenda of science. We expect our authors to comply mostly with the practice in publication ethics as well as in the quality of their articles.

Withdrawal of a manuscript will be permitted only for the most compelling and unavoidable reasons. For the withdrawal of a manuscript, authors need to submit an "Article withdrawal Form", signed by all of the authors mentioning the reason for withdrawing to the Editorial Office. The form is available at the web page of the journal. Authors must not assume that their manuscript has been withdrawn until they have received appropriate notification to this effect from the editorial office.

In a case where a manuscript has taken more than six months' time for the review process, that this allows the author for withdrawing the manuscript.

**YAZARLAR İÇİN BİLGİ**

Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi, Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi'nin açık erişimli bilimsel yayıdır. Dergi bağımsız, tarafsız ve çift-kör hakemlik ilkelerine uygun olarak yayınlanır. Dergi iki ayda bir yayınlanmaktadır (Ocak Mart, Mayıs, Temmuz, Eylül, Kasım)

Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'nde orijinal makale, derleme, olgu sunumu, editöryal, çalışma yöntemi, kısa rapor, kitap incelemeleri, biyografiler ve editöre mektup yayınlanmaktadır. Ayrıca pedatrik cerrahi, diş hekimliği, halk sağlığı, genetik, çocuk ve ergen psikiyatrisi ve hemşirelik konularında makaleler yayınlanabilir. Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'nin yayın dili İngilizcedir.

Derginin yayın ve yayın süreçleri, Dünya Tıbbi Editörler Derneği (World Association of Medical Editors (WAME)), Yayın Etiği Komitesi

(Committee on Publication Ethics (COPE)), Uluslararası Tıbbi Dergi Editörleri Konseyi (International Council of Medical Journal Editors (ICMJE)), Bilim Editörleri Konseyi (Council of Science Editors (CSE)), Avrupa Bilim Editörleri Birliği (EASE) ve Ulusal Bilgi Standartları Organizasyonu (National Information Standards Organization (NISO) (NISO)) kurallarına uygun olarak şekillendirilmiştir. Dergi, Bilimsel Yayıncılıkta Şeffaflık ve En İyi Uygulama İlkeleri'ne (Principles of Transparency and Best Practice in Scholarly Publishing (doaj.org/bestpractice)) uygundur.

Yazların yayına kabulü için en önemli kriterler özgünlük, yüksek bilimsel kalite ve atıf potansiyelidir. Değerlendirme için gönderilen yazılar daha önce elektronik veya basılı bir ortamda yayınlanmamış

olmalıdır. Dergi, değerlendirilmek üzere başka bir dergiye gönderilen ve reddedilen yazılar hakkında bilgilendirilmelidir. Önceki inceleme raporlarının sunulması değerlendirme sürecini hızlandıracaktır. Kongre ve toplantılarda sunulan yazılarda yazının sunulduğu toplantının kongrenin adı, tarihi ve yeri de dahil olmak üzere ayrıntılı bilgi ile birlikte sunulmalıdır.

Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'ne gönderilen yazılar çift kör hakemlik sürecinden geçecektir. Her bir yazı tarafsız bir değerlendirme süreci sağlamak için alanda uzman en az iki harici, bağımsız hakem tarafından incelenecektir. Baş editör, tüm başvurular için karar alma sürecindeki nihai otoritedir. Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisinde yayınlanmak üzere kabul edilmiş makaleler kabul tarihleri dikkate alınarak her sayıda en az 10 makale olacak şekilde yayın sırasına alınır. Değerlendirilmek üzere hakemlere gönderilen makaleler tüm yönleri (özgünlük, yüksek bilimsel kalite ve atıf potansiyeli) dikkate alınarak hakemler, alan editörü ve editör tarafından öncelikli olarak yayınlanmaya aday bir makale olarak değerlendirilir ise bir sonraki sayıda o sayı için atanmış makalelere ek olarak yayınlanma önceliği alır.

Yazarlardan deneysel, klinik ve ilaç çalışmaları ve bazı vaka raporları için gerekirse, etik kurul raporları veya eşdeğer bir resmi belge istenecektir. İnsanlar üzerinde yapılan deneysel araştırmalarla ilgili yazılar için, hasta ve gönüllülerin yazılı bilgilendirilmiş olurlarının alınabileceği prosedürlerin ayrıntılı bir açıklamasının ardından elde edildiğini gösteren bir ifade eklenmelidir. Hayvanlar üzerinde yapılan çalışmalarda, hayvanların acı ve ıstıraplarını önlemek için alınan önlemler açıkça belirtilmelidir. Hasta onamı, etik komite adı ve etik komite onay numarası hakkında bilgi de makalenin Materyal-Method bölümünde belirtilmelidir. Hastaların anonimliklerini dikkatlice korumak yazarların sorumluluğundadır. Hastaların kimliğini ortaya çıkarabilecek fotoğraflar için, hasta veya yasal temsilcisi tarafından imzalanmış bültenler eklenmelidir.

Tüm makale başvurularında DergiPark ile intihal.net ile arasında yapılan işbirliği uyarınca intihal açısından benzerlik raporu istenecektir. Makale gönderim adımlarında yazarlar bilgilendirilecek ve dosya yükleme adımında sistem tarafından rapor hazırlanarak sonuç e-posta ile yazara bildirilecektir. Rapor açıklandığında yazar gönderim işlemini tamamlayabilecektir. Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'ne makale gönderebilmek için benzerlik oranı en fazla %20 olmalıdır.

İntihal, atıf manipülasyonu ve gerçek olmayan verilerden şüphelenilmesi veya araştırmaların kötüye kullanılması durumunda, yayın kurulu COPE yönergelerine uygun olarak hareket eder.

Yazar olarak listelenen her bireyin Uluslararası Tıp Dergisi Editörleri Komitesi (ICMJE - [www.icmje.org](http://www.icmje.org)) tarafından önerilen yazarlık kriterlerini karşılaması gerekir. ICMJE yazarlığın aşağıdaki 4 kritere dayanmasını önerir:

1. Çalışmanın tasarımı, verilerin elde edilmesi, analizi veya yorumlanması
2. Dergiye gönderilecek kopyanın hazırlanması veya bu kopyanın içeriğini bilimsel olarak etkileyecek ve ileriye götüreceği şekilde katkı sağlanması
3. Yayınlanacak kopyanın son onayı.
4. Çalışmanın tüm bölümleri hakkında bilgi sahibi olma ve tüm bölümleri hakkında sorumluluğu alma

Bir yazar, yaptığı çalışmanın bölümlerinden sorumlu olmanın yanı sıra, çalışmanın diğer belirli bölümlerinden hangi ortak yazarların sorumlu olduğunu bilmeli ayrıca yazarlar, ortak yazarlarının katkılarının bütünlüğüne güvenmelidir.

Yazar olarak atanmaların tümü yazarlık için dört kriteri de karşılamalı ve dört kriteri karşılayanlar yazar olarak tanımlanmalıdır. Dört kriterin tümünü karşılamayanlara makalenin başlık sayfasında teşekkür edilmelidir.

Yazı gönderim aşamasında ilgili yazarların, yazarlık katkı formunun imzalı ve taranmış bir versiyonunu (<https://dergipark.org.tr/en/pub/tchd> adresinden indirilebilir) Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'ne göndermesini gerektirir. Yayın kurulu yazarlık şartlarını karşılamayan bir kişinin yazar olarak eklendiğinden şüphe ederse yazı daha fazla incelenmeksizin reddedilecektir. Makalenin gönderilmesi aşamasında bir yazar makalenin gönderilmesi ve gözden geçirilmesi aşamalarında tüm sorumluluğu üstlenmeyi kabul ettiğini bildiren kısa bir açıklama göndermelidir.

Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'ne gönderilen bir çalışma için bireylerden veya kurumlardan alınan mali hibeler veya diğer destekler Yayın Kuruluna bildirilmelidir. Potansiyel bir çıkar çatışmasını bildirmek için, ICMJE Potansiyel Çıkar Çatışması Bildirim Formu, katkıda bulunan tüm yazarlar tarafından imzalanmalı ve gönderilmelidir. Editörlerin, yazarların veya hakemlerin çıkar çatışması olasılığı, derginin Yayın Kurulu tarafından COPE ve ICMJE yönergeleri kapsamında çözümlenecektir.

Derginin Yayın Kurulu, tüm itiraz durumlarını COPE kılavuzları kapsamında ele almaktadır. Bu gibi durumlarda, yazarların itirazları ile ilgili olarak yazı işleri bürosu ile doğrudan temasa geçmeleri gerekmektedir. Gerekliğinde, dergi içinde çözümlenemeyen olayları çözmek için bir kamu denetçisi atanabilir. Baş editör itiraz durumlarında karar alma sürecinde alınacak kararlarla ilgili nihai otoritedir.

Yazarlar Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'ne bir yazı gönderirken, yazıların telif haklarını Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'ne devretmiş olmayı kabul ederler. Yayınlanmamak üzere reddedilirse veya herhangi bir sebepten yazı geri çekilirse telif hakkı yazarlara geri verilir. Türk Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'ne ait Telif Hakkı Devri ve Yazarlık Formları (<https://dergipark.org.tr/tr/pub/tchd> adresinden indirilebilir). Şekiller, tablolar veya diğer basılı materyaller de dahil olmak üzere basılı ve elektronik formatta daha önce yayınlanmış içerik kullanılıyorsa yazarlar telif hakları sahiplerinden gerekli izinleri almalıdır. Bu konudaki hukuki, finansal ve cezai yükümlülükler yazarlara aittir.

Yazarların sonuçlarının rapor edilemesi sırasında genellikle istatistiksel analizler gereklidir. İstatistiksel analizler uluslararası istatistik raporlama standartlarına uygun olarak yapılmalıdır (Altman DG, Gore SM, Gardner MJ, Pocock SJ. Tıp dergilerine katkıda bulunanlar için istatistiksel yönergeler. Br Med J 1983; 7; 1489-93). İstatistiksel analizler hakkında bilgi, Materyal ve Metot bölümünde ayrı bir alt başlık ile açıklanmalı ve bu süreçte kullanılan istatistiksel yazılımlar mutlaka belirtilmelidir.

Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi'nde yayınlanan yazılarda belirtilen ifade veya görüşler, editörlerin, yayın kurulunun veya yayıncının görüşlerini yansıtmaz; editörler, yayın kurulu ve yayıncı bu tür materyaller için herhangi bir sorumluluk veya yükümlülük kabul etmez. Yayınlanan içerikle ilgili nihai sorumluluk yazarlara aittir.

#### YAZININ HAZIRLANMASI

Yazılar, Tıbbi Çalışmalarda Bilimsel Çalışmanın Yürütülmesi, Raporlanması, Düzenlenmesi ve Yayınlanması için Uluslararası Tıbbi Dergi Editörleri Konseyi (International Council of Medical Journal Editors (ICMJE)) Önerileri'ne uygun olarak hazırlanmalıdır (Aralık 2019'da güncellenmiştir - <http://www.icmje.org/icmje-recommendations>). Bu liste aşağıda görülebilir.

<b>CONSORT</b>	Randomize kontrollü çalışma
<b>STROBE</b>	Gözlemsel epidemiyolojik çalışmalar
<b>STARD</b>	Tanı yöntemleri
<b>PRISMA</b>	Sistemetik derleme ve metaanaliz
<b>ARRIVE</b>	Deneysel hayvan çalışmaları
<b>TREND</b>	Randomize olmayan tutum ve davranış çalışmaları

Yazılar yalnızca derginin çevrimiçi (online) makale gönderme ve değerlendirme sistemi aracılığıyla gönderilebilir.

<https://dergipark.org.tr/tr/journal/2846/submission/step/manuscript/new> Başka herhangi bir araç aracılığıyla gönderilen yazılar değerlendirmeye alınmayacaktır.

Dergiye gönderilen yazılar öncelikle sekreterlik tarafından yazının derginin kurallarına uygun olarak hazırlanıp hazırlanmadığı yönünden teknik bir değerlendirme sürecinden geçecektir. Derginin yazım kurallarına uymayan yazılar, düzeltme talepleriyle birlikte gönderen yazara iade edilecektir.

Yazarların yazıları hazırlarken ve sisteme yüklerken aşağıdaki konulara dikkat etmesi gerekmektedir:

Telif Hakkı Devri ve Yazarlık Formunun Kabulü ve ICMJE tarafından önerilen Potansiyel Çıkar Çatışması Bildirim Formu ilk başvuru sırasında (katkıda bulunan tüm yazarlar tarafından doldurulmalıdır) sisteme yüklenmelidir. Bu formları [www.dergipark.org.tr/tr/pub/tchd](http://www.dergipark.org.tr/tr/pub/tchd) adresinden indirebilirsiniz.

Yazılar, Microsoft Word™ (2010 ve üstü) yazılım programı kullanılarak, Times New Roman karakterinde, 12 punto büyüklüğünde ve çift satır aralığı ile yazılmalıdır. Sayfalarda her yönden 2 cm boşluk bırakılmalıdır. Yazılarda "System International" (SI) birimleri kullanılmalıdır. Tablo ve grafiklere metin içinde atıf yapılmalıdır. Kısaltmalar öz ve metinde ilk geçtikleri yerde açık yazılıp, parantez içinde kısaltma verilmek kaydıyla kullanılabilirler.

Makale içinde, ortalama ve yüzdeler verilirken, ondalıklı hanelerin gösteriminde noktadan sonra 2 basamak kullanılması gerekmektedir (231.7 yerine; 231.69 veya 231.70 gibi). Tam sayı dışındaki gösterimlerde noktadan sonra iki hane, istatistiksel değerlerin gösteriminde ise (p, r, t, z değerleri gibi) noktadan sonra üç hane yazılması gerekir. p değerlerinin sunumunda p<0.05 veya p>0.05 yerine test istatistiği ile birlikte tam p değerinin noktadan sonra üç hane içerek şekilde verilmesi (ör: p=0.029) gerekmektedir. Bu değer binde birden küçük olması durumunda p<0.001 şeklinde gösterim yapılmalıdır.

#### Kapak sayfasının hazırlanması:

Kapak sayfası tüm yazılarla birlikte gönderilmeli ve bu sayfa şunları içermelidir:

Yazının kapak sayfasında yazının İngilizce başlığı bulunmalıdır. Kapak sayfası yazarların adlarını, akademik ünvanlarının, ORCID numaralarını, kurumsal/mesleki bağlantılarını, yazının kısa başlığını (en fazla 50 karakter), kısaltmalarını, finansal açıklama bildirimini ve çıkar çatışması bildirimini içermelidir. Yazı Türkiye'de bulunan bir merkez tarafından gönderilmişse yazılar için Türkçe bir başlık da gereklidir. Bir yazı birden fazla kurumdan yazar içeriyorsa, her yazarın adını, ayrı olarak listelenen kurumlarına karşılık gelen bir üst simge numarası izlemelidir. Tüm yazarlar için için isim soy isim, e-posta adresi, telefon ve faks numaraları dahil iletişim bilgileri verilmelidir. Ayrıca yazı ile ilgili olarak iletişim kurulacak sorumlu sorumlu yazarın kim olduğu belirtilmelidir.

Önemli Uyarı: Kapak sayfası ayrı bir belge olarak yüklenmelidir.

#### Anahtar kelimeler:

Özetin sonunda konu indeksleme için her gönderime en az üç en fazla altı anahtar kelime eklenmelidir. Anahtar kelimeler kısaltma olmadan tam olarak listelenmelidir. Anahtar kelimeler "National Library of Medicine, Medical Subject Headings database (<https://www.nlm.nih.gov/mesh/MBrowser.html>)" veritabanından seçilmelidir. Yazı Türkiye'de bulunan bir merkez tarafından gönderilmişse Türkçe anahtar kelimeler de gereklidir.

#### YAZI TÜRLERİ:

##### Orijinal araştırma makalesi

Kelime sayısı: En çok 3500 kelime (Başlık, özet, anahtar kelimeler, kaynaklar, tablo ve figür yazıları hariç).

Ana metnin içereceği bölümler: Giriş, Yöntemler, Sonuçlar, Tartışma  
Başlık: En çok 20 kelime

Yapısal özet: En çok 250 kelime. Bölümler: Amaç, Gereç ve Yöntem, Sonuçlar ve Tartışma

Anahtar kelimeler: En az 3 en fazla altı kelime, alfabetik olarak sıralanmıştır.

Şekiller ve tablolar: Sayı sınırı yok ancak tam olarak gerekçelendirilmeli ve açıklayıcı olmalıdır.

Referanslar: En az 20, en çok 40 olmalıdır.

Orijinal makaleler; İngilizce başlık, İngilizce yapılandırılmış özet (yapılandırılmış, İngilizce anahtar kelimeler. Yazı Türkiye'de bulunan bir merkez tarafından gönderilmişse Türkçe başlık, Türkçe yapılandırılmış özet (Amaç, Gereç ve Yöntem, Sonuç ve Tartışma olarak yapılandırılmıştır) ve Türkçe anahtar kelimeler de gereklidir.

Çoğu okuyucu ilk olarak başlık ve özeti okuduğu için bu bölümler kritik öneme sahiptir. Ayrıca, çeşitli elektronik veritabanları yazıların sadece özetlerini indeksledikleri için özetle önemli bulgular sunulmalıdır.

Makalenin diğer bölümleri Giriş, Gereç ve Yöntemler, Sonuçlar, Tartışma, Teşekkür (gerekirse) ve Kaynaklar'dan oluşmalıdır. Makalelerin tüm bölümleri yeni bir sayfada başlamalıdır.

##### Derleme:

Kelime sayısı: En fazla 5000

Özet: En fazla 500 kelime

Anahtar kelimeler: En az üç en fazla altı kelime, alfabetik olarak sıralanmıştır.

Şekiller ve tablolar: Sayı sınırı yok ancak tam olarak gerekçelendirilmeli ve açıklayıcı olmalıdır.

Referanslar: 80'e kadar

Derleme makaleleri, tıptaki belirli konuların kapsamlı olarak gözden geçirildiği, konunun tarihsel gelişimini, mevcut bilinenleri, araştırma ihtiyacı olan alanları içeren yazılardır. Konu hakkında orijinal araştırmaları yazarlar tarafından yazılmalıdır. Tüm derleme yazıları kabulden önce diğer yazılara eşdeğer değerlendirme süreçlerine tabi tutulacaktır.

Derleme makaleleri şunları içermelidir; İngilizce başlık, İngilizce özet ve İngilizce anahtar kelimeler. Derleme Türkiye'de bulunan bir merkez tarafından gönderilmişse Türkçe başlık, Türkçe özet ve Türkçe anahtar kelimeler de gereklidir.

##### Olgu Sunumu:

Kelime Sayısı: En fazla 2000 kelime

Özet: En fazla 200 kelime

Anahtar Kelime: En az üç en fazla altı kelime

Tablo ve Şekil: Toplamda en fazla beş ile sınırlandırılmıştır.

Referans: En fazla 15

Dergiye sınırlı sayıda olgu sunumu kabul edilmektedir. Olgu sunumlarının tanı ve tedavide zorluk oluşturan, nadir, literatürde yer almayan yeni tedaviler sunan ilginç ve eğitici olguların seçilmesine dikkat edilmektedir. Olgu sunumu giriş, olgu sunumu ve tartışma içermelidir.

Olgu sunumları şunları içermelidir; İngilizce başlık, İngilizce özet ve İngilizce anahtar kelimeler. Türkiye’de bulunan bir merkez tarafından gönderilmişse Türkçe başlık, Türkçe özet ve Türkçe anahtar kelimeler de gereklidir.

#### **Editöre mektup:**

Kelime sayısı: En fazla 1500 kelime

Şekil ve tablolar: En fazla 3

References: En fazla 15

Editöre mektup daha önce yayınlanmış bir makalenin önemli bölümlerini, gözden kaçan yönlerini veya eksik bölümlerini tartışır. Dergi kapsamında okurların dikkatini çekebilecek konularda, özellikle eğitici vakalarda yer alan yazılarda editöre mektup şeklinde de gönderilebilir. Okuyucular ayrıca yayınlanan yazılar hakkındaki yorumlarını editöre mektup şeklinde sunabilirler. Bir özet ve Anahtar Kelimeler dahil edilmemelidir. Tablo, şekil, görüntü içerebilir. Metin alt başlıkları içermemelidir. Yorum yapılan makaleye bu yazının içinde uygun şekilde atıfta bulunulmalıdır.

Editöre mektuplar; İngilizce başlık. Türkiye’de bulunan bir merkez tarafından gönderilmişse editör mektubu için Türkçe bir başlık da gerekmektedir.

#### **Çalışma Metodları:**

Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi araştırmanın şeffaflığını artırmak ve devam etmekte olan araştırmalar hakkında ilgili kişileri bilgilendirmek için çalışma metodları yayınlamaktadır. Çalışma metodlarının yayın kararı editör tarafından verilmektedir. Pilot çalışmaların veya fizibilite çalışmalarının metodları genellikle yayınlanmamaktadır.

Çalışma metodları yazıları, çalışmanın hipotezi, gerekçesi ve metodolojisi hakkında ayrıntılı bir açıklama sunan SPIRIT yönergelerine uymalıdır. Tüm çalışmalar için etik kurul onayı alınmış olmalıdır. Klinik araştırmalar için tüm protokoller, araştırma kayıt numarasını ve kayıt tarihi verilmelidir.

#### **Tablolar**

Tablolar, referans listeden sonra ana belgeye dahil edilmelidir ana metin içine yerleştirilmemelidir. Ana metinde atıfta bulunulan sırayla numaralandırılmalıdır. Tabloların üzerine açıklayıcı bir başlık konulmalıdır. Tablolarda kullanılan kısaltmalar ana metinde tanımlansalar bile tabloların altında dipnotlarla tanımlanmalıdır. Tablolarda sunulan veriler, ana metinde sunulan verilerin tekrarı olmamalı, ancak ana metni desteklemelidir. Kısaltmalar için aşağıdaki semboller sırayla kullanılmalıdır: \*, †, ‡, §, ||, ¶, \*\*, ††, ‡‡.

#### **Şekiller ve şekil alt yazıları**

Şekiller, grafikler ve fotoğraflar, gönderim sistemi aracılığıyla ayrı dosyalar (TIFF veya JPEG formatında) olarak gönderilmelidir. Dosyalar bir Word belgesine veya ana metne yerleştirilmemelidir. Şekil alt birimleri olduğunda, alt birimler tek bir görüntü oluşturacak şekilde birleştirilmemelidir, her alt birim, başvuru sistemi aracılığıyla ayrı ayrı yüklenmelidir. Resimlerin üzerine etiketleme (örneğin a,d,c,d gibi) yapılmamalıdır. Şekil alt yazılarını desteklemek için görüntülerde kalın ve ince oklar, ok uçları, yıldızlar, yıldız işaretleri ve benzeri işaretler kullanılabilir. Görüntülerde bir bireyi veya kurumu gösterebilecek her türlü bilgi kör edilmelidir. Gönderilen her bir şeklin çözünürlüğü en az 300 DPI olmalıdır. Değerlendirme sürecinde gecikmeleri önlemek için, gönderilen tüm şekiller net ve büyük boyutlu olmalıdır (en küçük boyutlar: 100 × 100 mm). Şekil açıklamaları ana metnin sonunda metindeki sıraya göre ayrı ayrı listelenmelidir.

Makalede kullanılan tüm kısaltmalar ve akronimler, hem özet hem de ana metinde ilk kullanımda tanımlanmalıdır. Kısaltma, tanımından parantez içinde verilmelidir.

Ana metinde bir ilaç, ürün, donanım veya yazılım programından bahsedildiğinde, ürünün adı, ürünün üreticisi ve şehri ve şirketin ülkesini (ABD’de ise eyalet dahil) içeren ürün bilgileri, parantez içinde aşağıdaki biçimde sağlanmalıdır: The skin prick tests were performed using a multi-prick test device (Quantitest, Panatrex Inc, Placentia, California, USA)

Tüm referanslar, tablolar ve şekiller ana metin içinde belirtilmeli ve ana metin içinde belirtildikleri sırayla numaralandırılmalıdır. Orijinal makalelerin kısaltılıkları tartışma bölümü içinde sonuç paragrafından önce belirtilmelidir.

#### **KAYNAKLAR**

Yazınlara atıf yapılırken, en son ve en güncel yayınlar tercih edilmelidir. Yazarlar on yıldan eski referansları kullanmaktan kaçınılmalıdır. Yazılarda 10 yıldan eski tarihli referans sayısının toplam referans sayısının %20’sini geçmemesine dikkat edilmelidir. Elektronik olarak yayınlanmış ancak cilt ve sayfa numarası verilmemiş yazılar atfedilirken DOI numarası verilmelidir. Yazarlar kaynakların doğruluğundan sorumludur. Referans numaraları metindeki cümlelerin sonunda parantez içinde metinde kullanıldıkları sıra ile numaralandırılmalıdır. Dergi adları "Index Medicus" veya "ULAKBIM/Turkish Medical Index" de listendiği gibi kısaltılmalıdır. Mümkün olduğunca yerel referanslar kullanılmalıdır. Kaynaklar aşağıdaki örneklere uygun olarak yazılmalıdır.

#### **Kaynak dergi ise;**

Yazar(lar)ın soyadı adının başharf(ler)i (6 ve daha az sayıda yazar için yazarların tümü, 6’nın üzerinde yazarı bulunan makaleler için ilk 6 yazar belirtilmeli, Türkçe kaynaklar için "ve ark.", yabancı kaynaklar için "et al." ibaresi) kullanılmalıdır. Makalenin başlığı. Derginin Index Medicus’a uygun kısaltılmış ismi

(<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez/query.fcgi?db=nlmcatalog>) Yıl;Cilt:ilk ve son sayfa numarası.

Örnek: Benson M, Reinholdt J, Cardell LO. Allergen-reactive antibodies are found in nasal fluids from patients with birch pollen-induced intermittent allergic rhinitis, but not in healthy controls. Allergy 2003;58:386-93.

#### **Kaynak dergi eki ise;**

Yazar(lar)ın soyadı adının başharf(ler)i. Makalenin başlığı. Derginin Index Medicus’a uygun kısaltılmış ismi (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez/query.fcgi?db=nlmcatalog>) Yıl;Cilt

(Suppl. Ek sayısı):İlk sayfa numarası-Son sayfa numarası.

Örnek: Shen HM, Zhang QF. Risk assessment of nickel carcinogenicity and occupational lung cancer. Environ Health Perspect 1994; (102 Suppl 1):275-82.

#### **Kaynak kitap ise;**

Yazar(lar)ın soyadı, adının başharf(ler)i. Kitabın adı. Kaçınıcı baskı olduğu. Basım yeri: Basımevi, Basım Yılı.

Örnek: Ringsven MK, Bond N. Gerontology and leadership skills for nurses. 2nd ed. Albany, NY: Delmar Publishers, 1996.

#### **Kaynak kitaptan bölüm ise;**

Bölüm yazar(lar)ının soyadı adının başharf(ler)i. Bölüm başlığı. In: Editör(ler)in soyadı, adının başharf(ler)i (ed) veya (eds). Kitabın adı. Kaçınıcı baskı olduğu. Basım yeri: Yayınevi,

Baskı yılı:Bölümün ilk ve son sayfa numarası.

Örnek: Phillips SJ, Whisnant JP. Hypertension and stroke. In: Laragh JH, Brenner BM (eds). Hypertension: Pathophysiology, Diagnosis, and Management. 2<sup>nd</sup> ed. New York: Raven P, 1995:466-78.

**Kaynak toplantıda sunulan bildiri ise;**

Yazar(lar)ın soyadı adının başharf(ler)i. (6 ve daha az sayıda yazar için yazarların tümü, 6'nın üzerinde yazarı bulunan bildiriler için ilk 6 yazar belirtilmeli, Türkçe kaynaklar için "ve ark.", yabancı kaynaklar için "et al." ibaresi kullanılmalıdır). Bildirinin başlığı. Varsa In: Editör(ler)in soyadı adının başharf(ler)i (ed) veya (eds). Kitabın adı. Toplantının adı; Tarihi; Toplantının yapıldığı şehrin adı, Toplantının yapıldığı ülkenin adı. Yayınevi; Yıl. Sayfa numaraları.

Örnek: Bengtsson S, Solheim BG. Enforcement of data protection, privacy and security in medical informatics. In: Lun KC, Degoulet P, Piemme TE, Reinhoff O (eds). MEDINFO 92. Proceedings of the 7<sup>th</sup> World Congress on Medical Informatics; 1992 Sep 6-10; Geneva, Switzerland. North-Holland; 1992. p. 1561-5.

**Kaynak elektronik dergi ise;**

Yazar(lar)ın soyadı adının başharf(ler)i. (6 ve daha az sayıda yazar için yazarların tümü, 6'nın üzerinde yazarı bulunan makaleler için ilk 6 yazar belirtilmeli, Türkçe kaynaklar için "ve ark.", yabancı kaynaklar için "et al." ibaresi kullanılmalıdır). Makalenin başlığı. Derginin Index Medicus'a uygun kısaltılmış ismi Yıl; Cilt (Sayı). Available from: URL adresi. Erişim tarihi: Gün.Ay.Yıl.

Örnek: Arrami M, Garner H. A tale of two citations. Nature 2008;451(7177): 397-9. Available from: URL:www.nature.com/nature/journal/v451/n7177/full/451397a.html. Accessed 20 January 2008.

**Kaynak web sitesi ise:**

Web sitesinin adı. Erişim tarihi. Available from: Web sitesinin adresi.

Örnek: Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Erişim tarihi: 12 Mart 2013.

Available from: <http://www.cdc.gov/>

**Kaynak tez ise:**

Yazarın soyadı adının baş harfi. Tezin başlığı (tez). Tezin yapıldığı şehir adı: Üniversite adı (üniversite ise); Yılı.

Örnek: Özdemir O. Fibrillin-1 gen polimorfizmi ve mitral kapak hastalığı riski. (Tez). Ankara: Gazi Üniversitesi, 2006."

**Düzeltilme istenmesi aşaması:**

Bir makalenin hakemler tarafından istenen değişiklikler yapılmış kopyası gönderilirken yazar, hakemler tarafından istenen her açıklama/düzeltilmeye cevap vermekle yükümlüdür. Yazarlar hakemlerin düzeltme/açıklama isteklerini her isteğin ardından olacak şekilde madde madde açıklamalı, düzeltilmiş kopyaya yazılacak metin bu açıklamanın altına eklemelidir. Düzeltilme yapılmış kopya dergiye ayrı bir kopya olarak yüklenmelidir. Düzeltilmiş yazılar düzeltme isteğinin gönderilmesinden itibaren 30 gün içinde gönderilmelidir. Yazının düzeltilmiş kopyası istenilen sürede gönderilmezse yazı sistemden otomatik olarak düşürülecektir ve tekrar başvuru yapılması gerekecektir. Eğer yazarlar ek zaman talep ediyorlarsa bu taleplerini ilk 30 günlük süre sona ermeden önce dergiye iletmelidir.

Kabul edilen yazılar dilbilgisi ve noktalama işaretleri yönünden kontrol edilir. Kabul süreci ve düzenleme işlemleri tamamlandıktan sonra yazı son onay için yazara gönderilir ve yazar tarafından son defa onaylanması istenir. Bu işlem bittikten sonra yazı dergi web sayfasında cilt ve sayfa numarası verilmeden DOI verilerek yayınlanır.

**Yazar Listesi/Sırası Değişimi**

Yazı gönderildikten sonra yazar listesinin/sırasının değiştirilmesi (yazar adlarının silinmesi veya yeni yazar adı eklenmesi gibi) talepleri yayın kurulunun onayına tabidir. Bu talep yazar değişiklik formunun doldurulup dergiye yüklenmesi ile talep edilebilir. Bu form aşağıdakileri içerecek şekilde doldurulmalıdır: Talebin gerekçesi, yani yazar listesi, tüm yazarlar tarafından (yeni ve eski) imzalanan yeni bir telif hakkı transfer formu, yeni yazar tarafından imzalanmış çıkar çatışması formu.

**Yazının geri çekilmesi talebi**

Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi yüksek kaliteli yazılar yayınlamayı ve yayın etiğini korumayı taahhüt etmektedir. Yazarlardan, yayın etiğinde ve yazıların kalitesinde tavsiye edilen kurallara uymaları beklenmektedir.

Yazının geri çekilme talebi olağanüstü durumlarda talep edilmelidir. Bir yazının geri çekilmesi için yazarların dergiye geri çekme nedenlerini belirten ve tüm yazarlar tarafından imzalanan bir "Makale geri çekme Formu" yüklemeleri gerekmektedir. Bu form derginin web sayfasından indirilebilir. Yazarlar dergiden bu konuda olumlu bir cevap alana kadar makalelerinin geri çekilme işleminin tamamlanmadığını bilmelidir.

Bir makalenin inceleme süreci altı aydan uzun bir zaman almış ve yazarlara karar bildirilmemişse yazının geri çekilme talebi olumlu karşılanır.

**1**

**Ankara Bilkent Şehir Hastanesi**

**PEDIATRI**

**KONGRESİ**

**MEETING**

**ABSTRACTS**

## 17 Ekim 2024, Perşembe

### A Salonu

#### Uluslararası Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi (GİDR) Uygulayıcı Eğitimi Kursu / Kurs Başkanı: Dr. Bahar Bingöler Pekcici

09:00 - 09:20	Kurs Öncesi Değerlendirme, Tanışma ve Beklentiler / Dr. Bahar Bingöler Pekcici
09:20 - 10:00	Erken Çocukluk Döneminde Gelişimin Önemi, Gelişimsel Zorlukların Sıklığı, Nedenleri ve Önleyici Yaklaşımlar / Dr. Funda Akpınar
10:00 - 10:30	GİDR Felsefe ve Yapısı, Araştırmaları ve Dünyada GİDR Kullanımı / Dr. Bahar Bingöler Pekcici
10:30 - 11:00	Kahve Molası
11:00 - 11:45	GİDR Tekniği, Temel İlkeleri, Uygulama / Dr. Funda Akpınar
11:45 - 12:30	GİDR Uygulama, Kodlama, Yorumlama / Dr. Ayşe Akkuş
12:30 - 13:30	Öğle Arası
13:30 - 13:45	GİDR Yarışması / Dr. Ayşe Akkuş
13:45 - 14:30	GİDR Uygulama Bölümü / Dr. Ayşe Akkuş
14:30 - 15:00	GİDR Gelişimi Destekleme Bölümü / Dr. Funda Akpınar
15:00 - 15:15	Kahve Molası
15:15 - 15:45	GİDR Sonuçlarının Aileler ile Paylaşılması / Dr. Pelin Çelik
15:45 - 16:00	Özel Gereklinimi Olan Çocuklar, Yaklaşım ve İzlem İlkeleri / Dr. Pelin Çelik
16:00 - 16:30	GİDR ile Erken Girişim ve Sağıaltım Uygulamaları / Dr. Bahar Bingöler Pekcici
16:30 - 16:45	Kursun Değerlendirilmesi ve Kapanış / Dr. Bahar Bingöler Pekcici

### C Salonu

#### Bağışıklama Kursu / Kurs Başkanları: Dr. Aslınur Özkaya Parlakay, Dr. Aysun Kara Uzun

13:00 - 13:30	Ulusal Aşı Takvimimiz Oturma Başkanları: Dr. Aslınur Özkaya Parlakay, Dr. Atilla Çiftçi Ulusal Aşı Takvimimiz ve Rutin Aşılar / Dr. Betül Ulukol
13:30 - 14:30	Özel Durumlarda Aşılama Oturma Başkanları: Dr. Aysun Duyan Çamurdan, Dr. Belgin Gülhan İmmün Yetmezlikte ve İmmün Supresif Kullanımında Aşılama / Dr. Ali Bülent Cengiz Kök Hücre Nakli, Solid Organ Nakli / Dr. Aysun Kara Uzun Kronik Hastalarda Aşılama / Dr. Bahar Çuhacı Çakır
14:30 - 15:00	Eksik Aşılı Çocuk Oturma Başkanları: Dr. Fadime Yüksel, Dr. Saliha Kanık Yüksek Eksik Aşılı Çocukların Aşılama / Dr. Ergin Çiftçi
15:00 - 15:30	Kahve Molası
15:30 - 16:30	Rutin Dışı Aşılar Oturma Başkanları: Dr. Gülsüm İclal Bayhan / Dr. Seval Özen Meningokok Aşıları / Dr. Sıdika Songül Yalçın Rota Virüs Aşıları / Dr. Fatma Nur Öz Human Papilloma Virüs (HPV) Aşıları / Dr. Hatice Kübra Konca
16:30 - 17:00	Geliştirilmekte Olan Aşılar Oturma Başkanları: Dr. Tuğba Erat / Dr. Aysun Yahşi Geliştirilmekte Olan Aşılar / Dr. Zafer Ecevit
17:00	KAPANIŞ

### D Salonu

#### Radyografi Okuma Kursu / Kurs Başkanları: Dr. Merter Keçeli, Dr. Ahmet Sığırcı

13:00 - 13:30	Röntgen Fiziyi ve Radyasyon Güvenliği / Dr. Özge Öztürk / Dr. E. Yağız Ertuna
13:30 - 14:00	Kranyum ve Servikal Alan Radyografisi / Dr. Ayşe Özdemir Gökçe
14:00 - 14:30	Akciğer Radyografisi / Dr. Rana Beyoğlu
14:30 - 15:00	Batın Radyografisi / Dr. Sefa Tığrak
15:00 - 15:30	Kahve Molası
15:30 - 16:00	Ekstremiteler Radyografisi / Dr. Mesut Sivri
16:00 - 16:30	Radyografide Kateter Yerleşimi ve Komplikasyonu Değerlendirmesi / Dr. Çağrı Damar
16:30 - 17:00	Radyografi Okuma: Hep Birlikte Okuyalım / Dr. A. Merter Keçeli
17:00	KAPANIŞ

### E Salonu

#### Temel Mekanik Ventilasyon Kursu / Kurs Başkanları: Dr. Serhat Emeksiz, Dr. Funda Kurt

	Oturma Başkanları: Dr. Serhat Emeksiz, Dr. Funda Kurt
13:00 - 13:30	Kan Gazı Değerlendirilmesi / Dr. Selman Kesici
13:30 - 14:15	Non-İnvaziv Mekanik Ventilasyon / Dr. Ebru Azapağası
14:15 - 15:00	İnvaziv Mekanik Ventilasyon / Dr. Benan Bayrakçı

## E Salonu

### Temel Mekanik Ventilatör Kursu / Kurs Başkanları: Dr. Serhat Emeksiz, Dr. Funda Kurt

15:00 - 15:30	Kahve Molası
	Oturum Başkanları: Dr. Halise Akça, Dr. Emel Uyar
15:30 - 16:00	Monitörizasyon / Dr. Zeynelabidin Öztürk
16:00 - 16:30	Sedasyon ve Analjezi / Dr. Emrah Gün
16:30 - 17:00	Mekanik Ventilatörden Ayırma / Dr. Merve Havan

## F Salonu

### Çocuk Acil ve Yoğun Bakım Kursu / Kurs Başkanları: Dr. Can Demir Karacan, Dr. Oktay Perk

	Oturum Başkanları: Dr. Can Demir Karacan, Dr. Oktay Perk
13:00 - 13:30	Kritik Hastanın Değerlendirilmesi / Dr. Mustafa Oğuz Kaynak
13:30 - 14:00	Kardiyo-Pulmoner Resüsitasyon / Dr. Ali Güngör
14:00 - 14:30	Solunum Yetmezliğinin Tanınması ve Destek Tedavileri / Dr. Okşan Derinöz Güleriyüz
14:30 - 15:00	Çevresel Aciller / Dr. Medine Aysin Taşar
15:00 - 15:30	Kahve Molası
	Oturum Başkanları: Dr. Nilden Tuysun, Dr. Serhan Özcan
15:30 - 16:00	Septik Şok ve Tedavisi / Dr. Tanıl Kendirli
16:00 - 16:30	Status Epileptikus / Dr. Mutlu Uysal
16:30 - 17:00	Kafa İçi Basınç Artışı / Dr. Esra Koçkuzu

## G Salonu

### Simülasyonlarla Term ve Geç Preterm Bebek Yönetim Kursu / Kurs Başkanları: Dr. Nihal Demirel, Dr. Ş. Suna Oğuz

13:00 - 13:30	Doğum Odası Yönetimi (Altın Dakika) / Dr. Duran Yıldız
13:30 - 14:00	Doğum Sonrası Etkin Ventilasyon Desteği (Güncel Uygulamalar) / Dr. Seda Kunt Aydoğan
14:00 - 14:30	Özel Durumlarda Doğum Salonu Uygulamaları / Dr. Emel Okulu
14:30 - 15:00	Doğum Salonundan Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesine Yenidoğanın Güvenli Yolculuğu / Dr. Özden Turan
15:00 - 15:30	Kahve Molası
15:30 - 17:30	Simülasyon Uygulaması / Dr. H. Gözde Kanmaz Kutman / Dr. Sara Erol
17:30	Kapanış

## H Salonu

### Beslenme Kursu / Kurs Başkanları: Dr. Şamil Hızlı, Dr. Hasan Özen

	Oturum Başkanları: Dr. Selim Dereci, Dr. Aysel Ünlüsoy Aksu
13:00 - 13:30	Nutrisyonel Değerlendirme ve Malnütrisyon Tanı ve Tarama Yöntemleri / Dr. Aysel Ünlüsoy Aksu
13:30 - 14:00	Süt Çocuklarında Malnütrisyon Yaklaşım / Dr. Sinan Sarı
14:00 - 14:30	Büyük Çocuklarda Malnütrisyon Yaklaşım / Dr. Figen Özçay
14:30 - 15:00	Kahve Molası
	Oturum Başkanları: Dr. Selim Dereci, Dr. Aysel Ünlüsoy Aksu
15:00 - 15:30	Olgularla Malnütrisyon Tedavi Örnekleri / Dr. Hasan Özen
15:30 - 16:00	Yeniden Beslenme Sendromu / Dr. Arzu Meltem Demir
16:00 - 16:30	Malnütrisyon Tedavisinde Kullanılan Formula ve Enteral Ürünler / Dr. Necati Balamtekin
16:30	KAPANIŞ

**18 Ekim 2024, Cuma**

## A Salonu

09:00 - 10:00	Kongre Açılış Konuşmaları
10:00 - 10:45	Açılış Konferansı Çocuk Hakları / Dr. Orkun Tolunay
10:45 - 11:00	Kahve Molası
11:00 - 12:30	Panel: Bilim Işığında Sağlık Hizmeti Uygulamaları Oturum Başkanları: Dr. Zehra Aycan, Dr. Tuğba Ensari, Dr. Mehmet Ali Gülçelik Bilimsel Araştırma Yöntemleri / Dr. Bahar Güçüz Doğan Bilimsel Araştırmalarda Etik Tartışmalar / Dr. Nesrin Çobanoğlu Hekimlerin Yasal Sorumlulukları ve Medikolegal Sorunlar / Dr. Ali Coşkun
12:30 - 13:30	Öğle Yemeği
13:30 - 14:30	Uydu Sempozyumu - PFIZER Oturum Başkanı: Aslınur Özkaya Parlakay Nimenrix ile Tam zamanında ve uzun süreli koruma / Dr. Ergin Çiftçi
14:30 - 15:30	Uydu Sempozyumu - BİLİM İLAÇ Oturum Başkanı: Dr. Ergin Çiftçi Değişen Dünyada Değişmeyen Tedaviler / Dr. Hasan Tezer



13:30 - 15:00		Sözel Bildiri Oturumları	
13:30 - 15:00	<b>C Salonu</b>	<b>D Salonu</b>	
13:30 - 15:00	<p>Oturum Başkanları: Dr. Sare Gülferm Özlü / Dr. Ganime Ayar</p> <p>Yenidoğanlarda Ultrason Eşliğinde Tüneli ve Tünelisiz Santral Venöz Kateterlerin Karşılaştırılması: Retrospektif Gözlemsel Bir Çalışma</p> <p>Mustafa Şenol Akın, <u>Batuhan Yeke</u>, Mehmet Bayat, Turan Derme, Gülsüm Kadioğlu Şimşek</p> <p>Juvenil İdiyopatik Artritli Hastalarda İntraartiküler Steroid Deneyimi</p> <p><u>Ahmet Girgeç</u>, Serkan Coşkun</p> <p>Çocuklarda Respiratuar Sinsityal Virüs Enfeksiyonları</p> <p><u>Ece Karaköse</u>, Metin Yiğit</p> <p>Akut Postenfeksiyöz Glomerulonefritin Değişen Klinik Prezantasyonu</p> <p><u>Demet Baltu</u>, Nesrin Taş</p> <p>Ergenlik Döneminde Jinekometri: Demografik, Klinik ve Laboratuvar Verilerinin Değerlendirilmesi</p> <p><u>Emre Özer</u></p> <p>Nutrisyonel Rikets: Farklı Klinik Bulgularla Başvuran Olgularımız</p> <p><u>Öznur Karaca Vural</u>, Ali Kansu Tehçi, Emine Polat</p> <p>Bronşektaziye Bronkoskopi: Tanı ve Tedavi Üzerine Retrospektif Bir İnceleme</p> <p><u>Gamze Akca Dinc</u>, Gökçen Dilşa Tuğcu</p> <p>Baş Dönmesi Şikâyeti ile Son 1 Sene İçerisinde Çocuk Nöroloji Polikliniğe Başvuran Hastaların Retrospektif Değerlendirmesi</p> <p><u>Özge Tanıdır Artan</u>, Didem Ardıçlı, Neşe Çıtak Kurt</p> <p>Wolf-Parkinson-White Sendromunun Klinik Özellikleri ve Sonuçlarının Değerlendirilmesi: 3. Basamak Merkezin 4 yıllık deneyimi</p> <p><u>Yasemin Özdemir Şahanemine</u>, Gülşah Torunserhat Koca</p> <p>Yenidoğan Taramasının Kistik Fibrozis Hastalığı Tanısı ve Kliniğine Etkisi</p> <p><u>Meltem Kürtül Çakar</u>, Işıl Bilgiç, Dilber Ademhan Tural</p>	<p>Oturum Başkanları: Dr. Fatma Nur Sarı / Dr. Zeynep Emeksiz</p> <p>On Sekiz Yaş Altı Suriyeli Hastaların 2020-2022 Tarihleri Arasında Çocuk Acil Servis Başvurularının Değerlendirilmesi</p> <p><u>Zeynep Dincer Ezgü</u>, Halise Akça</p> <p>Süt Çocuğu Servisine Yatan Hastaların Doğumsal Anomaliler Açısından Değerlendirilmesi</p> <p><u>Esra Nur Efe</u>, Esra Nur Efe, Halil İbrahim Yakut, Esra Kılıç</p> <p>Pediyatrik Grupta Bronşial Arter Çıkış Varyasyonları: Cinsiyet Anlamlı Bir Değişken Midir?</p> <p><u>Özge Öztürk</u>, E. Yağız Ertuna, A. Merter Keçeli</p> <p>Kronik Böbrek Hastalığı Olan Çocuk Hastalarda Pubertal Gelişim ve Etkileyen Faktörlerin Değerlendirilmesi</p> <p><u>Hülya Gözde Önal</u>, Mesut Önal, Hülya Nalçacıoğlu, Demet Tekcan Karalı</p> <p>Kronik Rekürren Multifokal Osteomyelit: Tek Merkez Deneyimi</p> <p><u>Didem Öztürk</u>, Banu Çelikel Acar</p> <p>Sotos Sendromlu 7 Olgunun Klinik ve Genetik Analizi</p> <p><u>Yusuı Kemal Çağatay Seymen</u>, Emre Sanrı, Aslıhan Sanrı</p> <p>Dişkılama Zorluğu Olan Bebeklerin Annelerindeki Anksiyete ve Fonksiyonel Kabızlık Durumları</p> <p><u>Esra Akbulut</u>, Aysel Ünlüsoy Aksu</p> <p>Influenza Enfeksiyonu Nedeniyle Yatan Hastaların Klinik ve Laboratuvar Verilerinin Değerlendirilmesi</p> <p><u>Gamze Nur Güler</u>, Furkan Kalaycı</p> <p>Juvenil Psöriatik Artrit Hastalarının Değerlendirilmesi</p> <p><u>Dorukcan Alkan</u>, Emine Nur Sunar Yayla</p>	
15:30 - 16:00	Kahve Molası		
<b>A Salonu</b>			
16:00 - 17:30	<p>Panel: Yenidoğan Sorunları</p> <p>Oturum Başkanları: Dr. Saadet Arsan / Dr. Ayşegül Zenciroğlu</p> <p>Yenidoğan Sağlığının Ülkemizde Güncel Durumu / Dr. Esin Koç</p> <p>Olgularla Hipoksik İskemik Ensefalopati Tanı ve Yönetimi / Dr. Sabriye Korkut</p> <p>Olgularla Term Yenidoğanın Solunum Sıkıntısına Yaklaşım / Dr. Gülsüm Kadioğlu Şimşek</p>		
15:30-17:00		Sözel Bildiri Oturumları	
15:30-17:00	<b>C Salonu</b>	<b>D Salonu</b>	
15:30-17:00	<p>Oturum Başkanları: Dr. Halil İbrahim Yakut / Dr. Gülsüm İclal Bayhan</p> <p>Alerjik Rinit Tanılı Çocukların Ebeveynleri Tarafından Başvurulan Tamamlayıcı ve Alternatif Tıp Uygulamaları</p> <p><u>Funda Aytekin Güvenir</u>, Gökhan Yörüsün, Ragıp Dere, Zeynep Şengül Emeksiz</p> <p>İmmünglobulin A Vaskülitinde Multisistemik Tutulumun Öngörücüleri</p> <p><u>Melike Mehves Kaplan</u>, Zahide Ekici Tekin</p> <p>Önemli Bir Morbidite Nedeni: Ergenlerde Aşırı Menstrüel Kanamalar</p> <p><u>Berrak Naz Kırıl</u>, Alkım Öden Akman</p> <p>Yenidoğanlarda Fleksibl Bronkoskopi Uygulamalarımız: Tanısal ve Klinik Deneyimler</p> <p><u>Satı Özkan Tabakçı</u>, Sanem Eryılmaz Polat</p> <p>Kawasaki Tanısı Koymada Yapay Zeka Modeli 'Galadriel': Rakip Mi Yardımcı Mi?</p> <p><u>Emil Aliyev</u>, Veysel Çam</p> <p>Kistik Fibrozis Hastalarında Modülatör Tedavi Deneyimimiz: Tek Merkez Retrospektif Çalışma</p> <p><u>Işıl Bilgiç</u>, Sanem Eryılmaz Polat</p> <p>Entezit İlişkili Artrit Tanılı Hastaların Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi</p> <p><u>Bahar Demirbaş</u>, Nilüfer Tekgöz</p> <p>Pediyatrik Palyatif Bakım Hastalarında D Vitamini Düzeyinin Değerlendirilmesi</p> <p><u>Begüm Oğlakcioğlu</u>, Ganime Ayar</p> <p>Çocuklarda Hemoptizi: Tanısal Fleksibl Fiberoptik Bronkoskopinin Rolü ve Bulgular</p> <p>Ayyüce Ünlü, <u>Satı Özkan Tabakçı</u>, Sanem Eryılmaz Polat</p> <p>Pediyatrik Grupta Kronik Karın Ağrısı Nedenleri: Ultrasonografik Tanıya Göre</p> <p><u>E. Yağız Ertuna</u>, Özge Öztürk, A. Merter Keçeli</p> <p>Pediyatrik Grupta Hidronefroz Varlığı ve Renal Pelvis Ap Çapının Vezikoureteral Reflü Ciddiyeti ile İlişkinin Değerlendirilmesi</p> <p><u>Şahap Törenek</u>, A. Merter Keçeli</p>	<p>Oturum Başkanları: Dr. Cüneyt Tayman / Dr. Derya Tepe</p> <p>Solunum Yolu Viral Panelinde Rinovirüs Pozitifliği Saptanan Hastaların Klinik İzlemleri</p> <p><u>Merve Derişoğlu Yurteri</u>, Kaan Çelebier</p> <p>Çocukluk Çağında Fasiyal Paralizi ile Başvuran Olguların Değerlendirilmesi</p> <p><u>Ezgi Erem</u>, Didem Ardıçlı, Ayşegül Neşe Çıtak Kurt</p> <p>Çocuk Yoğun Bakım Ünitesine Yeniden Yatışların Değerlendirilmesi</p> <p><u>Emre Karadeniz</u>, Alper Oğlakcioğlu, Sadık Kaya, Emel Uyar, Oktay Perk, Serhan Özcan, Serhat Emeksiz</p> <p>Periodik Ateş, Farenjit, Aftöz Stomatit, Servikal Adenit Hastalarında Aile Öyküsü Varlığının Klinik Seyre ve Tedaviye Etkisi</p> <p><u>Emine Özçelik</u>, Zahide Ekici Tekin</p> <p>Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Asistanlarının Tamamlayıcı Beslenme Konusundaki Bilgi ve Uygulamaları</p> <p><u>Hülya Şeker Yılmaz</u>, İlnur Bodur, Emine Polat</p> <p>Down Sendromu Tanısı ile İzlenen Çocukların ve Ebeveynlerinin Öğün Zamanı Davranışlarının Değerlendirilmesi</p> <p><u>Fatma Zeynep Ünlü</u>, Emel Ömercioğlu, Pelin Çelik</p> <p>Preterm Bebeklerin Annelerine Verilen Temel Yaşam Desteği Eğitiminin Değerlendirilmesi</p> <p><u>Okan Şahin</u>, Okan Şahin, Sabriye Korkut, Sara Erol</p> <p>Entezit İlişkili Artrit Tanılı Hastalarda Aksiyal Eklem Tutulumunun Hastalık Seyrine Etkisi</p> <p><u>Sultan Nilay Yoğun</u>, Elif Çelikel</p> <p>Artrit Atakları Olan Ailevi Akdeniz Ateşi Tanılı Hastaların Değerlendirilmesi</p> <p><u>Nesibe Gökçe Kocamaz</u>, İlnur Bağrul</p> <p>Human Papilloma Virus Aşısı Hakkında Ebeveynlerin Bilgi, Tutum ve Deneyimlerinin İncelenmesi</p> <p><u>Zeynep Yılmaz Öztoran</u>, Armağan Keskin, Meda Kondolot</p>	

19 Ekim 2024, Cumartesi

	A Salonu	B Salonu
08:30 - 09:00	Akılci İlaç Oturumu Aslinur Özkaya Parlakay Panel: Ateş	Panel: Karın Ağrısı
09:00 - 10:30	Oturum Başkanları: Dr. Neşe Yaralı, Dr. Derya Özyörük Süt Çocuğunda Ateş / Dr. Halil Özdemir Nötropenik Ateş / Dr. Ali Fethah Tekrarlayan Ateş Sendromları / Dr. Banu Çelikel Acar	Oturum Başkanları: Dr. Esra Baskın, Dr. Müjdem Azılı Karın Ağrısına Yaklaşım / Dr. Şamil Hızlı Üriner Sistem Kaynaklı Karın Ağrısı / Dr. Umut Selda Bayrakçı Karın Ağrısının Cerrahi Nedenleri / Dr. Tutku Soyer
<b>09:00-10:30</b>	<b>Sözel Bildiri Oturumları</b>	
	C Salonu	D Salonu
09:00-10:30	Oturum Başkanları: Dr. Abdullah Kurt / Dr. Nesrin Ceylan Kedi Duyarlılığı Olan Pediatrik Hastaların Klinik Ve Laboratuvar Özelliklerinin Değerlendirilmesi <u>İrem Turgay Yağmur</u> Çocuklarda Supraventriküler Taşikardinin Acil Servis Yönetimi ve İlk Basamak Tedavi Yanıtızılığının Değerlendirilmesi <u>Bilge Akkaya</u> , Cihan İnan, Nilden Tuğgun Devam Eden Önemli Bir Sağlık Sorunu: "Adölesan Gebelikler" <u>Mehmet Kenan Nahya</u> , Ebru Yücesoy Bağdıken, Ertuğrul Dedeoğlu Juvenil Dermatomiyozi Hastalarının Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi <u>Tuba Gündoğdu</u> , Esra Bağlan Ailevi Akdeniz Ateşinde Kronik Artrit Risk Faktörleri Belirlenebilir Mi? <u>Nimet Öner</u> , Zahide Ekici Tekin Artrit ve Artralji Etiyolojisi Araştırılan Çocuklarda Öykü, Fizik Muayene, Laboratuvar Bulguları İle Tanı ve Tedavi Süreçlerinin Değerlendirilmesi <u>Gizem Avcı Karaulus</u> , İbrahim İlker Çetin, Banu Çelikel Acar Bocavirüs Enfeksiyonu Nedeni İle Hastane Yatışı Olan Çocukların Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi <u>Betül Demircioğlu Kalaycı</u> , Aslinur Özkaya Parlakay Çocuk Acil Kliniğine Başvuran 2 Yaş Altı Hastaların Ebeveynlerinin Nazal İrrigasyon Hakkındaki Bilgi Düzeylerinin, Tutum ve Davranışlarının İncelenmesi <u>Rukiye Soykök</u> , Dilek Kaya, Funda Kurt, Damla Hanalioğlu İmmünglobulin A Vaskülitli Hastalarında Gastrointestinal Sistem Tutulumunda İleri Tedavi İhtiyacını Öngörmek Mümkün Mü? <u>Mehveş Işıklar Ekici</u> , Elif Çelikel	Oturum Başkanları: Dr. Sevim Ünal / Dr. Esra Kılıç Bilişsel Gecikmesi Olan Çocuklarda Klinik Özellikler ve Geliştiren Bakıma Erişim <u>Zeynep Arslan</u> , Ayşe Mete Yeşil, Pelin Çelikel Çocuklarda Yaşa Göre B12 Eksikliği: Serum B12 Düzeylerinin Değerlendirilmesi <u>Ahmet Alptuğ Güngör</u> Ailevi Akdeniz Ateşinde Tanısal Zorluk: Ateşsiz Ataklar <u>Merve Cansu Polat</u> , Elif Çelikel Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde Beyin Ölümü Şüphesi Olan Hastalarda Bispektral İndeks Monitörizasyonu Kullanımı <u>Alper Oğlakçioğlu</u> , Emre Karadeniz, Esra Koçkuzu, Avni Merter Keçeli, Ayşegül Neşe Çitak Kurt, Serhan Özcan, Serhat Emeksiz Me tapnömovirus Vakalarının Klinik Değerlendirilmesi <u>Aybüke Nur Çetin</u> , Orkun Tolunay Çocuklarda Ailevi Akdeniz Ateşi Ve MEFV Mutasyonlarının İga Vaskülitinin Klinik Bulguları ve Seyri Üzerine Etkisi <u>Şeyma Erdem Torun</u> , Banu Çelikel Acar Term Doğan, 1-3 Aylık Uzamış Sarılık İle Başvuran Bebeklerde Etiyolojik Faktörlerin ve Tanıda Etkili Değişkenlerin Değerlendirilmesi <u>Büşra Aytac</u> , Aysel Ünlüsoy Aksu Besin Alerjisi Olan Çocukların Ebeveynlerinde Gıda Etiket Okuma Davranışı İle Alerjen ve Ürün İçeriği Bilgi Düzeylerinin Değerlendirilmesi <u>Gökhan Yürüsün</u> , Ahmet Selmanoğlu, Özge Yılmaz Topal, Zeynep Şengül Emeksiz, Emine Dibek Mısıroğlu Çocuk Klinik Nutrisyon Birimine Konsülte Edilen Pediatrik Hastaların Nutrisyonel Durumunun Değerlendirilmesi - Ön Çalışma Fatma Nur Çal, Burcu Özen Yeşil, İrem Gültekin, Selvi Öztürk, Serhat Emeksiz, Çiğdem Seher Kasapkara, Cüneyt Karagöl, Şerife Suna Oğuz, Selim Dereci, <u>Şamil Hızlı</u>
10:30 - 11:00	Kahve Molası	
<b>A Salonu</b>		
11:00 - 12:00	Uydu Sempozyumu - SANOFI Oturum Başkanı: Ganime Ayar Bi Menquadfi Konuşalım / Dr. Seda Topçu	
<b>11:00-12:30</b>	<b>Sözel Bildiri Oturumları</b>	
	C Salonu	D Salonu
11:00-12:30	Oturum Başkanları: Dr. Aynur Küçükçongar Yavaş / Dr. Cüneyt Karagöl Dikkat Eksikliği Ve Hiperaktivite Bozukluğu Tanısı Olan Çocuk ve Ergenlerde Hastalık Şiddeti, Anksiyete Ve Depresyonun Uyku Sorunları İle İlişkisi <u>Gökçen İlioğlu Ekici</u> , Kardelen Akbal Bağcı, Merve Onat Juvenil İdiopatik Artritin Nadir Bir Alt Grubu: Juvenil Psöriyatik Artrit <u>Yasemin Uğur Es</u> , Zahide Ekici Tekin Çocuklarda Visseral Leishmaniasis Klinik Özellikleri, Laboratuvar Bulguları, Tedavi Seçenekleri ve Sonuçları Ümmühan Çay , <u>Asena Ünal</u> , Nisanur Tapaç, Özlem Özgür Gündeşlioğlu, Derya Alabaz Geç Preterm Yenidoğanlarda Yoğun Bakım İzlemi: Morbidite ve Mortaliteyi Etkileyen Faktörler <u>Safa Meriç Aldağ</u> , Bekir Furkan Yalçın, Evrim Alyamaç Dizdar, Fatma Nur Sarı Çocuklarda Migren Tip Baş Ağrılarında Sigara Kullanım Ve Maruziyetinin Atak Sıklığına/Şiddetine Etkisi <u>Lütfiye Çilkol Bayram</u> , Demet Taş, Nesrin Ceylan, Ayşegül Neşe Çitak Kurt Çocukluk Çağında Atopik Dermatit Tanısı İle Takip Edilen Hastalarda Nötrofil-Lenfosit Oranı, Platelet-Lenfosit Oranı ve Eozinofil-Lenfosit Oranının Hastalık Şiddeti ve Tedavi Yanıtı Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi <u>Pınar Yılmaz</u> , Zeynep Şengül Emeksiz, Ahmet Selmanoğlu, Müge Toyran, Emine Dibek Mısıroğlu Çocukluk Çağı Nefrotik Sendromda Tromboembolik Komplikasyonların Değerlendirilmesi <u>Evra Çelikkaya</u> , Tülin Güngör Pediatri Servisinde Yatan Hastalardan İstenilen Çocuk Alerji Konsültasyonlarının Değerlendirilmesi <u>Ahmet Selmanoğlu</u> , Gökhan Yürüsün, Cankat Geniş, Fatma Nur Kuzucu, Zeynep Şengül Emeksiz, Emine Dibek Mısıroğlu Hipoksik İskemik Ensefalopati Nedeni İle Terapötik Hipotermi Uygulanan Yenidoğanlarda Nöbet Gelişimi Öngörüülebilir Mi? <u>Bekir Furkan Yalçın</u> , Burak Ceran , Safa Meriç Aldağ, Evrim Alyamaç Dizdar, Fatma Nur Sarı X'e Bağlı Adrenolökodistrofi Olan Beş Vakanın ABCD1 Genetik Analizi <u>Filiz Başak Ergin</u> , Kübra Çilesiz, Çiğdem Seher Kasapkara, Mehmet Muhittin Yalçın, Mehmet Keskin, İlnur Arslanoğlu, Aslı İnci, İlyas Okur, Leyla Tümer, Fatih Süheyl Ezgü	Oturum Başkanları: Dr. Ayşe Esin Kibar / Dr. Metin Yiğit Gestasyonel Diyabette Doğum Sonrası Biyoelektriksel Empedans Yöntemi İle Vücut Kompozisyon Analizi ve Etkili Faktörler: Vaka-Kontrol Çalışması <u>Merve Küçükkoğlu Keser</u> , Sıddıka Songül Yalçın Pediatri Asistanlarının Besin Alerjisi Yönetimindeki Bilgi Düzeylerinin Değerlendirilmesi <u>Ahmet Selmanoğlu</u> , Kaan Çelebier, Zeynep Şengül Emeksiz Periyodik Ateş, Aftöz Stomatit, Farenjit ve Servikal Adenit (PFAPA) Sendromu Olan ve 8 Yaş Üzerinde Remisyona Ulaşamayan Hastaların Özellikleri <u>Şeyma Ertem</u> , Banu Çelikel Acar Serebral Palsiyi Öngörmeye Önemli İpuçları Nelerdir? <u>Meryem Hilal Altaş</u> , Özge Dedeoğlu, Ayşegül Neşe Çitak Kurt Çok Düşük Doğum Ağırlıklı Yenidoğanlarda Patent Duktus Arteriosus Gelişimine Etki Eden Faktörlerinin Değerlendirilmesi <u>Nazmiye Bengü Karacağlar</u> , Mustafa Şenol Akın, Evrim Alyamaç Dizdar Erken Ergenlik veya Hızlı Tempolu Puberte Nedeniyle Gnırha Tedavisi Başlanan Kız Hastaların Klinik Özellikleri <u>Emregül Işık</u> , Hande Nur Şengil, Gönül Büyükyılmaz Sağlık Hizmetlerine Kolay Ulaşım Astım ve Alerjik Hastalık Prevalansını Etkiliyor Mu? <u>Deniz Yılmaz</u> , Ersoy Civelek Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde Konvülfif Status Epileptikuslu Çocukların Etiyolojisi, Tedavileri ve Sonuçlarının İncelenmesine Yönelik Retrospektif Çalışma <u>Hatice Bektaş Öntaş</u> , Esra Koçkuzu, Serhat Emeksiz, Ayşegül Neşe Çitak Kurt Kabuki Sendromu Tanılı 11 Hastanın Klinik Ve Moleküler Bulgularının İncelenmesi <u>Ayşe Burcu Doğan An</u> , Ayberk Türkyılmaz, Esra Kılıç

12:00 - 13:30	Öğle Yemeği
<b>13:30-17:00</b>	<b>Sözel Bildiri Oturumları</b>
	<b>A Salonu</b>
	<b>B Salonu</b>
13:30 - 15:00	Panel: Bilinç Değişikliği ve Senkop Oturum Başkanları: Dr. Neşe Kurt, Dr. Hazım Alper Gürsu Bilinç Değişikliğinin Nörolojik Nedenleri Dr. Bülent Ünay Kardiyolojik Açıdan Senkop Dr. Tayfun Uçar Acilde Bilinç Değişikliği Olan Çocuğa Yaklaşım Dr. Özlem Tekşam
	Panel: Adolesanlarda Yeme Bozuklukları Oturum Başkanları: Dr. Mehmet Ayhan Cöngöloğlu, Dr. Esra Çöp Pediatri Gözüyle Yeme Bozuklukları Dr. Alkim Öden Akman Yeme Bozukluğunun Medikal Komplikasyonları Dr. Demet Taş Psikiyatri Gözüyle Yeme Bozuklukları Dr. Esra Çöp
15:00 - 15:30	Kahve Molası
15:30 - 17:00	Panel: Alerjik Hastalıklar Oturum Başkanları: Dr. Bülent Şekerel, Dr. Zülfikar Akelma Atopik Dermatit Tanı ve Tedavisi Dr. Zülfikar Akelma İnek Sütü Protein Alerjisinin Yönetimi Dr. Özge Uysal Soyer 5 Yaş Altı Astım Dr. Arzu Bakırtaş
	Panel: Endokrin ve Metabolik Sorunlar Oturum Başkanları: Dr. Aysun Bideci, Dr. Çiğdem Seher Kasapkara Ne Zaman Metabolik Hastalık Düşünelim? Dr. Fatih Ezgü Hipoglisemi ve Yönetimi Dr. Şenay Erdeve Çocukluk Çağında Obesite ve Yönetimi Dr. Pınar Kocaay
17:00 - 17:30	Kapanış ve Ödül Töreni

## Hemşirelik Periferik ve Santral Kateter Yönetimi Kursu

### KVC Hastanesi Salonu

#### KURS BAŞKANLARI

Neslihan KAYADEMİR / Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi Sağlık Bakım Hizmetleri Müdürü

Dr. Öğr. Üyesi Emel UYAR / Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi Çocuk Yoğun Bakım Uzman Hekimi

Uzman Hemşire Nurseven KARAMAN / Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi 9B Hematoloji Onkoloji Servis Sorumlu Hemşiresi

09.00 - 09.30	Açılış Konuşmaları
09.30 - 10.00	Periferik ve Santral Kateterler Endikasyonları Uzm. Dr. Sadık Kaya Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi Çocuk Yoğun Bakım Uzman Hekimi
10.00 - 10.30	Santral Kateter Bakımında Kanıta Dayalı Güncel Yaklaşımlar Uzman Hemşire Nurseven KARAMAN Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi 9B Hematoloji Onkoloji Servis Sorumlu Hemşiresi
10.30 - 11.00	KAHVE ARASI
11.00 - 12.00	Sıfır Enfeksiyon Mümkün mü? Enfeksiyon İlişkili Komplikasyonlar Uzm. Dr. Hatice Kübra KONCA Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Uzman Hekimi
12.00 - 13.00	ÖĞLE YEMEĞİ
13.00 - 14.00	Perifer ve Santral Kateter Extravazasyonda Bakım Hemşire Neşe ÖZYURT Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi Yara Bakım Hemşiresi
14.00 - 14.15	KAHVE ARASI
14.15 - 14.45	Güvenli İnfüzyon Uygulamaları Dr. Hemşire Arnel BÖKE Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Kalp Damar Hastanesi Eğitim Hemşiresi
14.45 - 15.15	Perifer ve Santral Kateter Komplikasyonlarında Yasal Süreçler Dr. Öğr. Üyesi Emel UYAR Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi Çocuk Yoğun Bakım Uzman Hekimi
15.15 - 16.00	Uygulamalı Kateter Bakımı Uzman Hemşire Nurseven KARAMAN - Uzm. Hemşire Aleyna DENİZER Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi 9B Hematoloji Onkoloji Servis Hemşiresi
16.00 - 16.30	KAPANIŞ

## CONTENTS / İÇİNDEKİLER

## Meeting Abstracts

## Oral Presentations

- 001** Comparison of Ultrasound-Guided Tunneled and Non-Tunneled Central Venous Catheters in Newborns: A Retrospective Observational Study  
Yenidoğanlarda Ultrason Eşliğinde Tüneli ve Tünelsiz Santral Venöz Kateterlerin Karşılaştırılması: Retrospektif Gözlemsel Bir Çalışma  
Batuhan YEKE, Mustafa ŞENOL AKIN, Mehmet BAYAT, Turan DERME, Gülsüm KADIOĞLU ŞİMŞEK
- 003** Intra-Articular Steroid Experience in Patients with Juvenile Idiopathic Arthritis  
Juvenil İdiyopatik Artritli Hastalarda İntraartiküler Steroid Deneyimi  
Ahmet GİRGEÇ, Serkan COŞKUN
- 004** Respiratory Syncytial Virus Infections in Children  
Çocuklarda Respiratuar Sinsityal Virüs Enfeksiyonları  
Ece KARAKÖSE, Metin YİĞİT
- 006** Changing Clinical Presentation of Acute Postinfectious Glomerulonephritis  
Akut Postenfeksiyöz Glomerulonefritin Değişen Klinik Prezantasyonu  
Demet BALU, Nesrin TAŞ
- 008** Gynecomastia in Adolescence: Evaluation of Demographic, Clinical, and Laboratory Data  
Ergenlik Döneminde Jinekomaşi: Demografik, Klinik ve Laboratuvar Verilerinin Değerlendirilmesi  
Emre ÖZER
- 010** Nutritional Rickets: Cases Presenting with Different Clinical Findings  
Nutrisonel Rikets: Farklı Klinik Bulgularla Başvuran Olgularımız  
Öznur KARACA VURAL, Ali Kansu TEHÇİ, Emine POLAT
- 012** The Diagnostic and Therapeutic Role of Bronchoscopy in Bronchiectasis: a Retrospective study  
Bronşektazide Bronkoskopi: Tanı ve Tedavi Üzerine Retrospektif Bir İnceleme  
Gamze AKCA DİNÇ, Gökçen Dilşa TUĞÇU
- 013** Retrospective Evaluation of Patients Applying to the Pediatric Neurology Clinic with Dizziness Complaints in the Last Year  
Baş Dönmesi Şikâyeti İle Son Bir Sene İçerisinde Çocuk Nöroloji Polikliniğe Başvuran Hastaların Retrospektif Değerlendirmesi  
Özge TANIDIR ARTAN, Didem ARDIÇLI, A. Neşe ÇITAK KURT
- 015** Evaluation of the Clinical Features and Outcomes of Wolff-Parkinson-White Syndrome: A 4-Year Experience at a Tertiary Center  
Wolff-Parkinson-White Sendromunun Klinik Özellikleri ve Sonuçlarının Değerlendirilmesi: 3. Basamak Merkezin 4 Yıllık Deneyimi  
Yasemin ÖZDEMİR ŞAHAN, Emine Gülşah TORUN, Serhat KOCA
- 017** The Impact of Newborn Screening on the Diagnosis and Clinical Characteristics of Cystic Fibrosis  
Yenidoğan Taramasının Kistik Fibrozis Hastalığı Tanısı ve Kliniğine Etkisi  
Meltem KÜRTÜL ÇAKAR, Işıl BİLGİÇ, Dilber ADEMİHAN TURAL
- 019** Assessment of Pediatric Emergency Department Visits Among Immigrant Patients Aged Below Eighteen Between 2020-2022  
On Sekiz Yaş Altı Suriyeli Hastaların 2020-2022 Tarihleri Arasında Çocuk Acil Servis Başvurularının Değerlendirilmesi  
Zeynep DİNÇER EZGÜ, Halise AKÇA
- 021** Evaluation of Patients Hospitalized to the Infant Wards in Terms of Congenital Anomalies  
Süt Çocuğu Servisine Yatan Hastaların Doğumsal Anomaliler Açısından Değerlendirilmesi  
Esra Nur EFE, Halil İbrahim YAKUT, Esra KILIÇ
- 023** Bronchial Artery Origin Changes in the Pediatric Group: Is Gender an Important Variable?  
Pediatrik Grupta Bronşial Arter Çıkış Varyasyonları: Cinsiyet Anlamlı Bir Değişken midir?  
Özge ÖZTÜRK, E. Yağız ERTUNA, A. Merter KEÇELİ
- 024** Evaluation of Pubertal Development and Affecting Factors in Pediatric Patients with Chronic Kidney Disease  
Kronik Böbrek Hastalığı Olan Çocuk Hastalarda Pubertal Gelişim ve Etkileyen Faktörlerin Değerlendirilmesi  
Hülya Gözde ÖNAL, Mesut ÖNAL, Hülya NALÇACIOĞLU, Demet TEKCAN KARALI
- 026** Chronic Recurrent Multifocal Osteomyelitis: A Single-Center Experience  
Kronik Rekürren Multifokal Osteomyelit: Tek Merkez Deneyimi  
Didem ÖZTÜRK, Banu ÇELİKEL ACAR
- 028** The Clinical and Genetic Analysis of Seven Cases with Sotos Syndrome  
Sotos Sendromlu Yedi Olgunun Klinik ve Genetik Analizi  
Yusuf Kemal ÇAĞATAY SEYMEN, Emre SANRI, Aslihan SANRI

## CONTENTS / İÇİNDEKİLER

## Meeting Abstracts

## Oral Presentations

- 030** **Anxiety and Status of Functional Constipation in Mothers of Infants with Defecation Difficulties**  
Dışkılama Zorluğu Olan Bebeklerin Annelerindeki Anksiyete ve Fonksiyonel Kabızlık Durumları  
Esra AKBULUT, Aysel ÜNLÜSOY AKSU
- 032** **Evaluation of Clinical and Laboratory Data of Patients Hospitalized Due to Influenza Infection**  
Influenza Enfeksiyonu Nedeniyle Yatan Hastaların Klinik ve Laboratuvar Verilerinin Değerlendirilmesi  
Gamze Nur GÜLER, Furkan KALAYCI
- 034** **Evaluation of Patients with Juvenile Psoriatic Arthritis**  
Juvenil Psöriatik Artrit Hastalarının Değerlendirilmesi  
Dorukcan ALKAN, Emine Nur SUNAR YAYLA
- 036** **Complementary and Alternative Medicine Practices Used By Parents of Children with Allergic Rhinitis**  
Alerjik Rinit Tanılı Çocukların Ebeveynleri Tarafından Başvurulan Tamamlayıcı ve Alternatif Tıp Uygulamaları  
Funda AYTEKİN GÜVENİR, Gökhan YÖRÜSÜN, Ragıp DERE, Zeynep Şengül EMEKSİZ
- 038** **Is it Possible to Predict the Need for Intensive Treatment in Gastrointestinal Tract Involvement in Immunoglobulin A Vasculitis Patients?**  
İmmünglobulin A vaskülitli Hastalarında Gastrointestinal Sistem Tutulumunda İleri Tedavi İhtiyacını Öngörmek Mümkün mü?  
Mehveş İŞIKLAR EKİCİ, Elif ÇELİKEL
- 040** **A Major Cause of Morbidity: Heavy Menstrual Bleeding in Adolescents**  
Önemli Bir Morbidite Nedeni: Ergenlerde Aşırı Menstrüel Kanamalar  
Berrak Naz KIRGIL, Alkım ÖDEN AKMAN
- 042** **Our Flexible Bronchoscopy Applications in Newborns: Diagnostic and Clinical Experiences**  
Yenidoğanlarda Fleksibl Bronkoskopi Uygulamalarımız: Tanısal ve Klinik Deneyimler  
Satı ÖZKAN TABAKÇI, Sanem ERYILMAZ POLAT
- 044** **Examination of Parents' Knowledge, Attitudes and Experiences About Human Papilloma Virus Vaccine**  
Human Papilloma Virus Aşısı Hakkında Ebeveynlerin Bilgi, Tutum ve Deneyimlerinin İncelenmesi  
Zeynep YILMAZ ÖZTORUN, Armağan KESKİN, Meda KONDOLOT
- 046** **Artificial Intelligence Model 'Galadriel' for Diagnosing Kawasaki: Rival or Helper?**  
Kawasaki Tanısı Koymada Yapay Zeka Modeli 'Galadriel': Rakip mi Yardımcı mı?  
Emil ALİYEYEV, Veysel ÇAM
- 048** **Causes of Chronic Abdominal Pain in Children: According to Ultrasonographic Diagnosis**  
Pediatrik Grupta Kronik Karın Ağrısı Nedenleri: Ultrasonografik Tanıya Göre  
E. Yağız ERTUNA, Özge ÖZTÜRK, A. Merter KEÇELİ
- 050** **Our Experience with Modulator Therapy in Cystic Fibrosis Patients: A Single-Center Retrospective Study**  
Kistik Fibrozis Hastalarında Modülatör Tedavi Deneyimimiz: Tek Merkez Retrospektif Çalışma  
Işıl BİLGİÇ, Sanem ERYILMAZ POLAT
- 052** **Evaluation of Patients with Enthesitis-Associated Arthritis: A Single Center Experience**  
Entezit İlişkili Artrit Tanılı Hastaların Değerlendirilmesi : Tek Merkez Deneyimi  
Bahar DEMİRBAŞ, Nilüfer TEKGÖZ
- 054** **Evaluation of Vitamin D Levels in Paediatric Palliative Care Patients**  
Pediatrik Palyatif Bakım Hastalarında D Vitamini Düzeyinin Değerlendirilmesi  
Begüm OĞLAKÇIOĞLU, Ganime AYAR
- 056** **Clinical Follow-Up of Patients with Rhinovirus Positivity Detected in the Respiratory Viral Panel**  
Solunum Yolu Viral Panelinde Rinovirüs Pozitifliği Saptanan Hastaların Klinik İzlemleri  
Merve DERVİŞOĞLU YURTERİ, Kaan ÇELEBİER
- 058** **Evaluation of Cases Presenting with Facial Paralysis in Childhood**  
Çocukluk Çağında Fasiyal Paralizi ile Başvuran Olguların Değerlendirilmesi  
Ezgi EREM, Didem ARDIÇLI, A. Neşe ÇITAK KURT
- 060** **Use of Bispectral Index Monitoring in Patients with Suspected Brain Death in Pediatric Intensive Care Unit**  
Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde Beyin Ölümü Şüphesi Olan Hastalarda Bispektral İndeks Monitörizasyonu Kullanımı  
Alper OĞLAKÇIOĞLU, Emre KARADENİZ, Esra KOÇKUZU, Avni Merter KEÇELİ, A. Neşe ÇITAK KURT, Serhan ÖZCAN, Serhat EMEKSİZ

## CONTENTS / İÇİNDEKİLER

## Meeting Abstracts

## Oral Presentations

062

**The Effect of Family History on Clinical Course and Treatment in Patients with Periodic Fever, Pharyngitis, Aphthous Stomatitis and Cervical Adenitis**

Periodik Ateş, Farenjit, Aftöz Stomatit, Servikal Adenit Hastalarında Aile Öyküsü Varlığının Klinik Seyre ve Tedaviye Etkisi  
Emine ÖZÇELİK, Zahide EKİCİ TEKİN

064

**Knowledge and Practices of Pediatric Residents on Complementary Feeding**

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Asistanlarının Tamamlayıcı Beslenme Konusundaki Bilgi ve Uygulamaları  
Hülya ŞEKER YIKMAZ, İlknur BODUR, Emine POLAT

066

**Evaluation of Mealtime Behaviors of Children with Down Syndrome and Their Parents**

Down Sendromu Tanısı ile İzlenen Çocukların ve Ebeveynlerinin Öğün Zamanı Davranışlarının Değerlendirilmesi  
Fatma Zeynep ÜNLÜ, Emel ÖMERCİOĞLU, Pelin ÇELİK

068

**Evaluation of Basic Life Support Training Given to Mothers of Preterm Babies**

Preterm Bebeklerin Annelerine Verilen Temel Yaşam Desteği Eğitiminin Değerlendirilmesi  
Okan ŞAHİN, Sabriye KORKUT, Sara EROL

070

**Effect of Axial Joint Involvement on Disease Prognosis in Patients with Enthesitis Related Arthritis**

Entezit ilişkili Artrit Tanılı Hastalarda Aksiyal Eklem Tutulumunun Hastalık Seyrine Etkisi  
Sultan NİLAY YOĞUN, Elif ÇELİKEL

072

**Hemoptysis in Children: Role of Diagnostic Flexible Fiberoptic Bronchoscopy and Findings**

Çocuklarda Hemoptizi: Tanısal Fleksibl Fiberoptik Bronkoskopinin Rolü ve Bulgular  
Ayyüce ÜNLÜ, Satı ÖZKAN TABAKÇI, Sanem ERYILMAZ POLAT

074

**Evaluation of Patients with Familial Mediterranean Fever Diagnosed with Arthritis Attacks**

Artrit Atakları Olan Ailevi Akdeniz Ateşi Tanılı Hastaların Değerlendirilmesi  
Nesibe Gökçe KOCAMAZ, İlknur BAĞRUL

075

**Evaluation of Clinical and Laboratory Features of Pediatric Patients with Cat Sensitization**

Kedi Duyarlılığı Olan Pediatrik Hastaların Klinik ve Laboratuvar Özelliklerinin Değerlendirilmesi  
İrem TURGAY YAĞMUR

077

**Emergency Department Management of Supraventricular Tachycardia in Children and Evaluation of First-Line Treatment Non Response**

Çocuklarda Supraventriküler Taşikardinin Acil Servis Yönetimi ve İlk Basamak Tedavi Yanıtsızlığının Değerlendirilmesi  
Bilge AKKAYA, Cihan İNAN, Nilden TUYGUN

079

**Evaluation of the Presence of Hydronephrosis and the Relationship of Renal Pelvis AP Diameter with the Severity of Vesicoureteral Reflux in the Pediatric Group**

Pediatrik Grupta Hidronefroz Varlığı ve Renal Pelvis AP Çapının Vezikoureteral Reflü Ciddiyeti ile İlişkisinin Değerlendirilmesi  
Şahap TÖRENEK, Avni Merter KEÇELİ

081

**An Important Ongoing Health Problem: Adolescent Pregnancies**

Devam Eden Önemli Bir Sağlık Sorunu: Adölesan Gebelikler  
Mehmet Kenan NAHYA, Ebru YÜCESOY BAĞDİKEN, Ertuğrul DEDEOĞLU

083

**Evaluation of Patients with Juvenile Dermatomyositis: A Single Center Experience**

Juvenil Dermatomyozitli Hastaların Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi  
Tuba GÜNDOĞDU, Esra BAĞLAN

## CONTENTS / İÇİNDEKİLER

## Meeting Abstracts

## Oral Presentations

- 085** Can Chronic Arthritis Risk Factors be Determined in Familial Mediterranean Fever?  
Ailevi Akdeniz Ateşinde Kronik Artrit Risk Faktörleri Belirlenebilir mi?  
Nimet ÖNER, Zahide EKİCİ TEKİN
- 087** Evaluation of History, Physical Examination, Laboratory Findings, Diagnosis, and Treatment Processes in Children with Arthritis and Arthralgia Etiology  
Artrit ve Artralji Etiyolojisi Araştırılan Çocuklarda Öykü, Fizik Muayene, Laboratuvar Bulguları ile Tanı ve Tedavi Süreçlerinin Değerlendirilmesi  
Gizem AVCI KARAUULUS, İbrahim İlker ÇETİN, Banu ÇELİKEL ACAR
- 089** Retrospective Evaluation of Hospitalized Children due to Bocavirus Infection  
Bocavirüs Enfeksiyonu Nedeni ile Hastane Yatışı Olan Çocukların Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi  
Betül DEMİRCİOĞLU KALAYCI, Aslınur ÖZKAYA PARLAKAY
- 091** Investigation of the Knowledge Levels, Attitudes, and Behaviors of Parents of Patients Under Two Years Old Admitted to the Pediatric Emergency Clinic Regarding Nasal Irrigation  
Çocuk Acil Kliniğine Başvuran İki Yaş Altı Hastaların Ebeveynlerinin Nazal İrrigasyon Hakkındaki Bilgi Düzeylerinin, Tutum ve Davranışlarının İncelenmesi  
Rukiye SOYKÖK, Dilek KAYA, Funda KURT, Damla HANALIOĞLU
- 093** Predictors of Multisystemic Involvement in Immunoglobulin A Vasculitis  
İmmünglobulin A Vaskülitinde Multisistemik Tutulumun Öngörücüleri  
Melike Mehveş KAPLAN, Zahide EKİCİ TEKİN
- 095** Clinical Features and Access to Nurturing Care in Children with Cognitive Delay  
Bilişsel Gecikmesi Olan Çocuklarda Klinik Özellikler ve Geliştiren Bakıma Erişim  
Zeynep ARSLAN, Ayşe METE YEŞİL, Pelin ÇELİK
- 098** Vitamin B12 Deficiency in Children According to Age: Evaluation of Serum Vitamin B12 Levels  
Çocuklarda Yaşa Göre Vitamin B12 Eksikliği: Serum Vitamin B12 Düzeylerinin Değerlendirilmesi  
Ahmet Alptuğ GÜNGÖR
- 100** Diagnostic Challenge in Familial Mediterranean Fever: Attacks without Fever  
Ailevi Akdeniz Ateşinde Tanısal Zorluk: Ateşsiz Ataklar  
Merve Cansu POLAT, Elif ÇELİKEL
- 103** Evaluation of Readmissions in the Pediatric Intensive Care Unit  
Çocuk Yoğun Bakım Ünitesine Yeniden Yatışların Değerlendirilmesi  
Emre KARADENİZ, Alper OĞLAĞÇIOĞLU, Sadık KAYA, Emel UYAR, Oktay PERK, Serhan ÖZCAN, Serhat EMEKSİZ
- 105** Clinical Evaluation of Metapneumovirus Cases  
Metapnömovirus Vakalarının Klinik Değerlendirilmesi  
Aybüke Nur ÇETİN, Orkun TOLUNAY
- 107** Effect of Familial Mediterranean Fever Coexistence and MEFV Mutations on Clinical Features and Prognosis of IgA Vasculitis in Children  
Çocuklarda IgA Vaskülitinin Ailevi Akdeniz Ateşi ile Birlikteliğinin ve MEFV Mutasyonlarının Klinik Bulgular ve Hastalığın Seyri Üzerine Etkisi  
Şeyma ERDEM TORUN, Banu ÇELİKEL ACAR
- 110** Evaluation of Etiological Factors and Influential Variables in the Diagnosis of Newborns Presenting with Prolonged Jaundice  
Uzamış Sarılık ile Başvuran Bebeklerde Etiyolojik Faktörlerin ve Tanıda Etkili Değişkenlerin Değerlendirilmesi  
Büşra AYTAÇ, Aysel ÜNLÜSOY AKSU
- 112** Evaluation of Food Label Reading Behavior, Allergen and Product Content Knowledge Levels in Parents of Children with Food Allergies  
Besin Alerjisi Olan Çocukların Ebeveynlerinde Gıda Etiketleri Okuma Davranışı ile Alerjen ve Ürün İçeriği Bilgi Düzeylerinin Değerlendirilmesi  
Gökhan YÖRÜSÜN, Ahmet SELMANOĞLU, Özge YILMAZ TOPAL, Zeynep Şengül EMEKSİZ, Emine DİBEK MISIRLIOĞLU

## CONTENTS / İÇİNDEKİLER

## Meeting Abstracts

## Oral Presentations

- 114 **Evaluation of Nutritional Status of Pediatric Patients Consulted to the Pediatric Clinical Nutrition Unit - Preliminary Study**  
Çocuk Klinik Nutrisyon Birimine Konsülte Edilen Pediatrik Hastaların Nutrisyonel Durumunun Değerlendirilmesi - Ön Çalışma  
Fatma Nur ÇAL, Burcu ÖZEN YEŞİL, İrem GÜLTEKİN, Selvi ÖZTÜRK, Serhat EMEKSİZ, Ç. Seher KASAPKARA, Cüneyt KARAGÖL, Ş.Suna OĞUZ, Selim DEREÇİ, Samil HIZLI
- 116 **The Relationship Between Severity of the Disorder, Anxiety and Depression with Sleep Problems in Children and Adolescents with Attention Deficit Hyperactivity Disorder**  
Dikkat Eksikliği ve Hiperaktivite Bozukluğu Tanısı Olan Çocuk ve Ergenlerde Hastalık Şiddeti, Anksiyete ve Depresyonun Uyku Sorunları ile İlişkisi  
Gökçen İLÇİOĞLU EKİCİ, Kardelen AKBAL BAĞCI, Merve ONAT
- 118 **A Rare Subgroup of Juvenile Idiopathic Arthritis: Juvenile Psoriatic Arthritis**  
Juvenil İdiopatik Artritin Nadir Bir Alt Grubu: Juvenil Psöriyatik Artrit  
Yasemin UĞUR ES, Zahide EKİCİ TEKİN
- 119 **Clinical Features, Laboratory Findings, Treatment Options and Outcomes of Visceral Leishmaniasis in Children**  
Çocuklarda Visceral Leishmaniasis Klinik Özellikleri, Laboratuvar Bulguları, Tedavi Seçenekleri ve Sonuçları  
Ümmühan ÇAY, Asena ÜNAL, Nisanur TAPAÇ, Özlem ÖZGÜR GÜNDEŞLİOĞLU, Derya ALABAZ
- 121 **The Care of Late Preterm Infants in NICU: Factors Associated with Morbidity and Mortality**  
Geç Preterm Yenidoğanlarda Yoğun Bakım İzlemi: Morbidite ve Mortaliteyi Etkileyen Faktörler  
Safa Meriç ALDAĞ, Bekir Furkan YALÇIN, Evrim ALYAMAÇ DİZDAR, Fatma Nur SARI
- 123 **The Impact of Smoking and Exposure on the Frequency/Severity of Migraine-Type Headaches in Children**  
Çocuklarda Migren Tip Baş Ağrılarında Sigara Kullanım ve Maruziyetinin Atak Sıklığına/Şiddetine Etkisi  
Lütfiye ÇILKOL BAYRAM, Demet TAŞ, Nesrin CEYLAN, Ayşegül Neşe ÇITAK KURT
- 124 **Evaluation of Neutrophil-to-Lymphocyte Ratio, Platelet-to-Lymphocyte Ratio and Eosinophil-to-Lymphocyte Ratio in Patients with Childhood Atopic Dermatitis in Relation to Disease Severity and Treatment Response**  
Çocukluk Çağında Atopik Dermatit Tanısı ile Takip Edilen Hastalarda Nötrofil-Lenfosit Oranı, Platelet-Lenfosit Oranı ve Eozinofil-Lenfosit Oranının Hastalık Şiddeti ve Tedavi Yanıtı Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi  
Pınar YILMAZ, Zeynep ŞENGÜL EMEKSİZ, Ahmet SELMANOĞLU, Müge TOYRAN, Emine DİBEK MISIRLIOĞLU
- 126 **Evaluation of Thromboembolic Complications in Childhood Nephrotic Syndrome**  
Çocukluk Çağı Nefrotik Sendromda Tromboembolik Komplikasyonların Değerlendirilmesi  
Evra ÇELİKKAYA, Tülin GÜNGÖR
- 128 **Evaluation of Pediatric Allergy Consultations Requested for Inpatients Pediatric Department**  
Çocuk Hastalıkları Kliniğinde Yatan Hastalardan İstenilen Çocuk Alerji Konsültasyonlarının Değerlendirilmesi  
Ahmet SELMANOĞLU, Gökhan YÖRÜSÜN, Cankat GENİŞ, Fatma Nur KUZUCU, Zeynep Şengül EMEKSİZ, Emine DİBEK MISIRLIOĞLU
- 130 **Can the Development of Seizures in Newborns Undergoing Therapeutic Hypothermia due to Hypoxic-ischemic Encephalopathy Be Predicted?**  
Hipoksik İskemik Ensefalopati Nedeni ile Terapötik Hipotermi Uygulanan Yenidoğanlarda Nöbet Gelişimi Öngörülebilen mi?  
Bekir Furkan YALÇIN, Burak CERAN, Safa Meriç ALDAĞ, Evrim ALYAMAÇ DİZDAR, Fatma Nur SARI



## CONTENTS / İÇİNDEKİLER

## Meeting Abstracts

## Oral Presentations

## 132 ABCD1 Genetic Analysis of Five Cases of X-Linked Adrenoleukodystrophy

X'e Bağlı Adrenolökodistrofi olan Beş Vakanın ABCD1 Genetik Analizi

Filiz Başak ERGİN, Kübra ÇİLESİZ, Çiğdem Seher KASAPKARA, Mehmet Muhittin YALÇIN, Mehmet KESKİN, İlnur ARSLANOĞLU, Hale Zeynep BATUR ÇAĞLAYAN, Aslı İNÇİ, İlyas OKUR, Leyla TÜMER, Fatih Süheyl EZGÜ

## 134 Postpartum Body Composition Analysis Using Bioelectrical Impedance Method in Gestational Diabetes and Associated Factors: A Case- Control Study

Gestasyonel Diyabette Doğum Sonrası Biyoelektriksel Empedans Yöntemi ile Vücut Kompozisyon Analizi ve Etkili Faktörler: Vaka Kontrol Çalışması

Merve KÜÇÜKOĞLU KESER, S. Songül YALÇIN

## 136 Evaluation of Knowledge Levels of Pediatric Residents in Food Allergy Management

Pediyatri Asistanlarının Besin Alerjisi Yönetimindeki Bilgi Düzeylerinin Değerlendirilmesi

Ahmet SELMANOĞLU, Kaan ÇELEBİER, Zeynep Şengül EMEKSİZ

## 138 Characteristics of Patients with Periodic Fever, Aphthous Stomatitis, Pharyngitis and Cervical Adenitis (PFAPA) Syndrome Who Did Not Achieve Remission Over the Age of Eight

Periyodik Ateş, Aftöz Stomatit, Farenjit ve Servikal Adenit (PFAPA) Sendromu Olan ve Sekiz Yaş Üzerinde Remisyona Ulaşamayan Hastaların Özellikleri

Şeyma ERTEM, Banu ÇELİKEL ACAR

## 141 What Are Essential Clues for Predicting Cerebral Palsy?

Serebral Palsiyi Öngörmeye Önemli İpuçları Nelerdir?

Meryem Hilal ALTAŞ, Özge DEDEOĞLU, Ayşegül Neşe ÇITAK KURT

## 143 Evaluation of Factors Affecting the Development of Patent Ductus Arteriosus in Very Low Birth Weight Newborns

Çok Düşük Doğum Ağırlıklı Yenidoğanlarda Patent Duktus Arteriosus Gelişimine Etki Eden Faktörlerinin Değerlendirilmesi

Nazmiye Bengü KARAÇAĞLAR, Mustafa Şenol AKIN, Evrim ALYAMAÇ DİZDAR

## 145 Clinical Characteristics of Female Patients Treated with GnRHa for Precocious Puberty or Early and Fast Puberty

Erken Ergenlik veya Hızlı Tempolu Puberte Nedeniyle GnRHa Tedavisi Başlanan Kız Hastaların Klinik Özellikleri

Emregül IŞIK, Hande Nur ŞENGİL, Gönül BÜYÜKYILMAZ

## 147 Does Easy Access to Health Services Affect the Prevalence of Asthma and Allergic Diseases?

Sağlık Hizmetlerine Kolay Ulaşım Astım ve Alerjik Hastalık Prevalansını Etkiliyor mu?

Deniz YILMAZ, Ersoy CİVELEK

## 149 Etiology, Treatment and Outcomes of Children with Convulsive State Epilepticus in the Pediatric Intensive Care Unit: A Retrospective Study

Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde Konvülfif Status Epileptikuslu Çocukların Etiyolojisi, Tedavileri ve Sonuçlarının İncelenmesine Yönelik Retrospektif Çalışma

Hatice BEKTAŞ ÖNTAŞ, Esra KOÇKUZU, Serhat EMEKSİZ, Ayşegül Neşe ÇITAK KURT

## 151 Evaluation of Clinical and Molecular Findings in Eleven Patients with Kabuki Syndrome

Kabuki Sendromu Tanılı Onbir Hastanın Klinik ve Moleküler Bulgularının İncelenmesi

Ayşe Burcu DOĞAN ARI, Ayberk TÜRKYILMAZ, Esra KILIÇ

## CONTENTS / İÇİNDEKİLER

## Meeting Abstracts

## Posters

- 153** **Smith-Lemli-Opitz Syndrome Diagnosed in the Neonatal Period: A Case Report**  
Yenidoğan Döneminde Tanı Alan Smith-Lemli-Opitz Sendromu: Olgu Sunumu  
Metehan ŞAHİN, Yusuf Kemal Çağatay SEYMEN, Emre SANRI, Gülfer AKÇA, Aslıhan SANRI
- 155** **A Rare Case Diagnosed in the Neonatal Period: Zellweger Syndrome Type 5**  
Yenidoğan Döneminde Tanı Alan Nadir Bir Olgu: Zellweger Sendromu Tip 5  
Metehan ŞAHİN, S. Hilal BÖLÜKBAŞI ARSLAN, Y. Kemal Çağatay SEYMEN, Emre SANRI, Ünal AKÇA, Aslıhan SANRI
- 157** **A Rare Cause of Acute Onset Headache in Children: Brain Abscess**  
Çocuk Hastada Ani Gelişen Baş Ağrısının Nadir Bir Nedeni: Beyin Apsesi  
Gözde Melisa KALYONCU ARICAN, Dilara ÇELİKCAN ÖZMARANGOZ, Betül DEMİRCİOĞLU KALAYCI, Zeynep GENÇE ÖZ, Mustafa Oğuz KAYNAK, Harun DEMİRCİ, Halise AKÇA
- 159** **Cystic Biliary Atresia in a Neonate: A Case Report**  
Yenidoğanda Kistik Bilier Atrezi: Vaka Sunumu  
Sevilay ALTUNAY, Fatma ÖZCAN SIKI, Mehmet ÖZTÜRK, Murat KONAK, Saime Sündüs UYGUN
- 161** **Malignant Ataxia: Intracranial Mass**  
Malign Ataksi : İntrakraniyal Kitle  
Merve KAHYAOĞLU, Süley ÇOBANOĞLU, Büşra Elif ŞAHİN, Mustafa Oğuz KAYNAK, Halise AKÇA, Aysu ÖZTAŞ, Harun DEMİRCİ, Zeynep GENÇE ÖZ
- 163** **Herpes Simplex Virus Encephalitis Requiring Decompressive Craniectomy: Case Report**  
Dekompressif Kraniyektomi Gereken Herpes Simplex Virüs Ensefaliti: Olgu Sunumu  
Şeyma ERDEM TORUN, Edin BOTAN, Hasan ÖZEN, Özlem MUSTAFAOĞLU, İbrahim İLİK, Merve BOYRAZ

- 165** **Life-threatening Iatrogenic Hypocalcemia**  
Hayatı Tehdit Eden İyatrojenik Hipokalsemi  
Rümeysa Reyhan CANDER KOZ, Mustafa Oğuz KAYNAK, İrem Nur YILDIZ, Beyzanur DOLAY, Naciye Beyza EKSELLİ, Halise AKÇA
- 167** **The Complication of Unproven Everyday Knowledge: Foreign Body Aspiration**  
Kanıtlanmamış Gündelik Bilginin Komplikasyonu: Yabancı Cisim Yutma  
Güler GÖZÜDELİ YAR, Beyza Nur ATAY, Mustafa Oğuz KAYNAK, Osman Nuri İŞ, Elif Emel ERTEN, Halise AKÇA
- 169** **Ecthyma Gangrenosum due to Coagulase-Negative Staphylococcus**  
Koagülaz Negatif Stafilokoka Bağlı Ektima Gangrenozum  
Halime YAZAR, Saime SÜNDÜS UYGUN, Gülsüm AKALIN
- 171** **Management of a Newborn Patient with Capillary Leak Syndrome Unresponsive to Other Treatments Using Methylene Blue and Theophylline: A Case Report**  
Diğer Tedavilere Yanıtsız Yenidoğan Kapiller Sızıntı Sendromunun Teofilin ve Metilen Mavisini ile Yönetimi: Olgu Sunumu  
Ümmühan ERÇİNAR ERDEM, Murat KONAK
- 173** **Iatrogenic Anticholinergic Toxidrome: From the Operating Room to the Pediatric Emergency Department**  
İyatrojenik Antikolinergik Toksikasyon: Ameliyathaneden Çocuk Acil Servisine  
Meltem ÇETİN, Leman AKCAN YILDIZ, Halise AKÇA, Can Demir KARACAN
- 175** **A Rare Side Effect of Pulse Steroid Therapy: Bradycardia**  
Pulse Steroid Tedavisine Bağlı Nadir Bir Yan Etki: Bradikardi  
Furkan GÜN, Berrak Naz KIRGİL, Zeynep İLHAN, Merve Ceren ÇAĞLAYAN, Nursena BİLGE, Özgenur DİRİK, Sabiha PALA HARMANCI, Orkun TOLUNAY

## CONTENTS / İÇİNDEKİLER

## Meeting Abstracts

## Posters

177 **Syndromic Approach in General Pediatric Practice: Williams and DiGeorge Syndromes**

Genel Pediatri Pratiğinde Sendromik Yaklaşım: Williams ve DiGeorge Sendromu  
Khanım SHUKURLU, Çiğdem GENÇ SEL, Ali Kansu TEHÇİ, Erhan AKSOY, Emine POLAT

179 **Neurological Approach to Language Development Delay: Clinical Importance of EEG and Treatment Process**

Dil Gelişimi Geriliğinde Nörolojik Yaklaşım: EEG'nin Klinik Önemi ve Tedavi Süreci  
Neşat Tolga AKBAŞ, Ali Kansu TEHÇİ, Emine POLAT, Çiğdem GENÇ SEL, Erhan AKSOY

181 **The Case of Infantile Spasm Presenting with Symptoms Similar to Infantile Colic: The Importance of Video Recording**

İnfantil Kolik Benzeri Yakınmalarla Başvuran İnfantil Spazm Olgusu: Video Kaydının Önemi  
Şüheda Kübra DOĞAN, Ali Kansu TEHÇİ, Emine POLAT, Çiğdem GENÇ SEL, Erhan AKSOY

183 **Gastrointestinal Involvement in Henoch-Schönlein Purpura: A Case Presentation**

Gastrointestinal Tutulumla Seyreden Henoch-Schönlein Purpurası: Bir Olgu Sunumu  
İlknur Elif AYDIN, Ali Kansu TEHÇİ, Gülseren ŞAHİN, Mehmet BÜLBÜL, Emine POLAT

185 **Phenylketonuria with Poor Treatment Adherence: A Case Report**

Tedaviye Uyumsuz Fenilketonüri: Olgu Sunumu  
İdil KALKAN, Ekin ÖZSAYDI AKTAŞOĞLU, Çiğdem GENÇ SEL, Ali Kansu TEHÇİ, Erhan AKSOY, Emine POLAT

187 **A Rare Mass in the Brain in a Pediatric Patient: Hydatid Cyst Case Report**

Çocuk Hastada Beyinde Nadir Görülen Bir Kitle: Kist Hidatik Olgu Sunumu  
Furkan GÜN, Hawa AKMAZ ÜNLÜ, Halil İbrahim YAKUT

189 **A Rare Cause of Hepatomegaly: A Case of Mucopolysaccharidosis Type 2**

Hepatomegalinin Nadir Bir Nedeni: Mukopolisakkaridoz Tip 2'li Bir Olgu  
Kübra TARAZAN TÜRK, Ekin ÖZSAYDI AKTAŞOĞLU, Ali Kansu TEHÇİ, Emine POLAT

191 **Ornithine Transcarbamylase Deficiency: A Case Report**

Ornitin Transkarbamilaz Eksikliği: Olgu Sunumu  
Ahmed Melik İLBEĞİ, Ekin ÖZSAYDI AKTAŞOĞLU, Ali Kansu TEHÇİ, Emine POLAT

193 **Hepatic Veno-Occlusive Disease Developing in a Patient with Wilms Tumor**

Wilms Tümörlü Bir Hastada Gelişen Hepatik Veno-Okklüziv Hastalık  
Sıdıka Gizem ERDAL ALTUNYURT, Gülseren ŞAHİN, Ferda ÖZBAY HOŞNUT, Şule YEŞİL, Gürses ŞAHİN

195 **A Rare Complication of Ocular Toxoplasmosis: Vitreous Hemorrhage**

Oküler Toksoplazmozisin Nadir Bir Komplikasyonu: Vitreus Hemorajisi  
Kübra SÜNBÜL, Merve KÜÇÜKOĞLU KESER, Halil İbrahim YAKUT, Defne KALAYCI, Selin YILDIZ

197 **A Rare Rash Limited to the Unilateral Upper Extremity: Unilateral Laterothracic Exanethema**

Tek Taraflı Üst Ekstremitede Sınırlı Nadir Döküntü: Unilateral Laterotorasik Ekzantem  
Tevfik ÇEVİRİCİ, Hasan Tahsin ÇAKIR, Eren BİRİNCİ ÖZCAN

199 **Use of Diabetes Technologies in Persistent Neonatal Diabetes Case**

Kalıcı Neonatal Diyabet Olgusunda Diyabet Teknolojilerinin Kullanımı  
Dila GÜNAY, Sinem AKBAY AK, Özge KÖPRÜLÜ, Behzat ÖZKAN

## CONTENTS / İÇİNDEKİLER

## Meeting Abstracts

## Posters

201 **Ataxia Symptoms and MERS: Awareness and Diagnostic Process**

Ataksi Semptomları ile MERS: Farkındalık ve Tanı Süreci

Mehmet YILMAZ, Büşra Filiz GENÇ, Meryem Hilal ALTAŞ, Mustafa Oğuz KAYNAK, A. Neşe ÇITAK KURT

203 **A Rare Cause in the Differential Diagnosis of Ataxia: GRIN-1 Mutation**

Ataksi Ayırıcı Tanısında Nadir Bir Neden: GRIN-1 Mutasyonu

Enes Furkan ARICA, Özge DEDEOĞLU, Ahmet Cevdet CEYLAN

205 **Xanthine Stones: A New Perspective in a Patient with Molybdenum Cofactor Deficiency**

Ksantin Taşları: Molibden Kofaktör Eksikliği Olan Bir Hastada Yeni Bir Bakış

Gameze Nur CELAL VERGİLİ, Merve KÜÇÜKOĞLU KESER, Halil İbrahim YAKUT

207 **Wolff-Parkinson-White Syndrome and Hypertrophic Cardiomyopathy in a Pediatric Patient: Interventional Thrombectomy Following Acute Cerebrovascular Accident**

Wolff-Parkinson-White Sendromu ve Hipertrofik Kardiyomiyopati Tanılı Pediyatrik Hastada Akut Serebrovasküler İnme Sonrası Girişimsel Trombektomi

Meltem ÇETİN, Hande YIĞIT, Mazlum DEMİR, Elif YILMAZ, Halise AKÇA, Büşra FILİZ, Emel UYAR, Berna ARLI, Naci YILMAZ

209 **Combination Treatment of Risperidone and Valproate in a Patient with Bipolar Disorder Onset During Adolescence: The Role of Combination Therap**

Ergenlikte Başlayan Bipolar Bozukluğu Olan Hastada Risperidon ve Valproat Kombinasyon Tedavisi: Kombinasyon Tedavisinin Yeri

Ceylin KÖKSAL, Elif AKÇAY, Merve ONAT, Esra ÇÖP

211 **Microdeletion 9q22.3 Detected by Prenatal Molecular Karyotyping: Case Report**

Prenatal Moleküler Karyotipleme ile Tespit Edilen 9q22.3 Mikrodelesyonu: Vaka Sunumu

Melike YILMAZ, Halil İbrahim YAKUT

213 **A Case Report of an Atypical Iga Nephropathy**

Atipik Prezente Olan Bir Iga Nefropatisi Olgu Sunumu

Nazlı POLAT, Nida DİNÇEL, Aslı KANTAR, Derya ÖZMEN, Fatma DEVRİM

215 **Indication for Hospitalization in Obsessive Compulsive Disorder: A Case Report**

Obsesif Kompulsif Bozuklukta Hastaneye Yatış Endikasyonu: Bir Olgu Sunumu

Beyza Nur TOP, Merve ONAT, Elif AKÇAY, Esra ÇÖP

217 **A Rare Cause of Lymphadenitis: Tularemia**

Nadir Bir Lenfadenit Nedeni: Tularemi

Simay CEBE, Seval ÖZEN, Emine Neslişah DEMİRCİ, Çiğdem Elif ÖZTEMEL, Sami Kaan YAPAN, Emine Hilal ERSÖZ, Fatih TEK, Alper Burak KARA

219 **A Case Report of Anti-NMDA Receptor Encephalitis Presenting with Manic Symptoms**

Mani Bulguları ile Başvuran Anti-NMDA Reseptör Ensefalitli Bir Olgu Sunumu

Ayşe Sena YAŞAR YILMAZ, Gökçen İLÇİOĞLU EKİCİ, Gülser ŞENSES DİNÇ

## CONTENTS / İÇİNDEKİLER

## Meeting Abstracts

## Posters

**221 Sudden Loss of Consciousness and Hemorrhage at Two Years of Age: A Case Related to Arteriovenous Malformation**

İki Yaşında Ani Bilinç Kaybı ve Kanama: Arteriovenöz Malformasyona Bağlı Olgu  
Ayçanur AY, Merve KÜÇÜKOĞLU KESER, Halil İbrahim YAKUT

**223 Catatonia Responsive to Lorazepam But Not Diazepam in an Adolescent: A Case Report**

Adolesanda Lorazepamı Yanıt Veren Ancak Diazepamı Yanıt Vermeyen Katatoni: Bir Olgu Sunumu  
Ahmet Esat SEMİZ, Elif AKÇAY, Esra TAŞKIN ÇÖP

**225 Rarely Observed NDUFAF6 Gene Mutation: A Case of Complex I Deficiency Due to Homozygous VUS Mutation in the NDUFAF6 Gene Presenting with Meconium Aspiration, Dysmorphism, Hypotonia, Ichthyosis, Hearing Loss, and Swallowing Difficulty**

Nadir Görülen NDUFAF6 Gen Mutasyonu: NDUFAF6 Geninde Homozigot VUS Mutasyonu Nedeniyle Kompleks 1 Eksikliği İlişkili Mekonyum Aspirasyonu, Dismorfizm, Hipotonisite, İktiyozis, İşitme Kaybı ve Yutma Güçlüğü Görülen Bir Olgu  
Buse KARPAT, Halil Tuna AKAR, Melahat Melek OĞUZ

**227 A Rare Cause of Anisocoria: Ipratropium Bromide**

Anizokorinin Nadir Bir Nedeni: İpratropium Bromür  
Esra Nur EFE, Ayşe YILMAZ CANDAR, Mustafa Oğuz KAYNAK, Nesrin CEYLAN, Tuba BULUT, Hande YİĞİT

**229 Newborn Period Inguinal Hernia: Left Ovary Sliding Hernia**

Yenidoğan Döneminde İnguinal Herni: Sol Over Sliding Herni  
Süley ÇOBANOĞLU, Hande YİĞİT, İrem AKBAŞ, Elif Emel ERTEN

**231 Nager Type Acrofacial Dysostosis: Diagnosis, Management, and Follow-Up**

Nager Tipi Akrofasiyal Disostoz: Tanı, Yönetim ve İzlem  
Ayçanur AY, Halil İbrahim YAKUT, Özge AĞLAMİŞ ŞENEL

**233 Magnesium Sulfate Induced Anaphylaxis**

Bir Vaka Nedeniyle Magnezyum Anafilaksisi  
Ezgi Selin DOĞAN, Necip Fazıl ERSOY, Ayçanur AY, Halil İbrahim YAKUT

**235 Glucose-Galactose Malabsorption as a Rare Case**

Glukoz-Galaktoz Malabsorbsiyonu Olan Nadir Bir Olgu  
Esra BEDİR, Tezcan ÖZBAY, Nazmiye Nilgün KARADAĞ

**237 Foreign Body Aspiration in a Patient with Acute Bronchiolitis**

Akut Bronşiyolit Tablosuyla Gelen Hastada Yabancı Cisim Aspirasyonu  
Özgenur DİRİK, Bengü HAKBİLEN, Çiğdem Elif ÖZTEMEL, Furkan KALAYCI, Metin YİĞİT

**239 West syndrome Accompanying Down Syndrome**

Down Sendromuna Eşlik Eden West Sendromu  
Mümine RAMAZANOĞLU, Merve KÜÇÜKOĞLU KESER, Halil İbrahim YAKUT

## CONTENTS / İÇİNDEKİLER

## Meeting Abstracts

## Posters

- 241 **Autospondilomegaepiphysial Dysplasia and Triple X Syndrome Coexistence**  
Otospondilomegaepifizyel Displazi ve Triple X Sendromu Birlikteliği  
Burcu YÜKSEL TUFAN, Ganime AYAR, Abdullah SEZER, Esra KILIÇ

- 243 **A Rare Case: A Case of Pediatric Myasthenia Gravis with MuSK Antibody Positive Ocular Involvement**  
Nadir Bir Olgu: MuSK Antikor Pozitif Oküler Tutulumlu Pediatrik Myasthenia Gravis Olgusu  
Özge TANIDIR ARTAN, Didem ARDIÇLI, A. Neşe ÇITAK KURT

- 244 **A Rare Condition of Brucellosis in Childhood: Brucella Bursitis**  
Çocukluk Çağında Brusellozun Nadir Bir Durumu: Brusella Bursiti  
Ruveyda Gülsüm KUŞ, Fatma Nur ÖZ, Pınar YÜKKALDIRAN, Ebru EVRAN, Bahar ÇETİN AKSARAY

- 246 **An Endemic Cause of Cervical Lymphadenitis: Tularemia**  
Servikal Lenfadenitin Endemik Bir Nedeni: Tularemi  
Zeynep Nihan ÇOBANOĞLU, Fatma Nur ÖZ, Pınar YÜKKALDIRAN, Ebru EVRAN

- 248 **Retrospective Evaluation of Diagnoses of Patients Referred to Pediatric Gastroenterology Outpatient Clinics: A Tertiary Care Single Center Experience**  
Çocuk Gastroenterolojisi Polikliniklerine Başvuran Hastaların Tanılarının Retrospektif Değerlendirmesi: Üçüncü Basamak Tek Merkez Deneyimi  
Selçuk KIVILCIM, Pervin UÇKAN, Naimi AHMADLI, Büşra ŞAHİNER ÇALIŞKANER, Neslihan EKŞİ, Gülin HIZAL, Burcu BERBEROĞLU ATEŞ, Aysel ÜNLÜSOY AKSU, Selim DEREÇİ, Şamil HIZLI

- 250 **An Investigation of the Reasons Why Medical Doctors Do Not Prefer the Specialty of Pediatrics**  
Tıp Doktorlarının Pediatri Uzmanlık Alanını Tercih Etmeme Nedenlerinin İncelenmesi  
İlknur KABA, Samet Can DEMİRBAŞ, Perihan KIRALI

- 252 **Clinical Evaluation of Our Patients with Takayasu Arteritis**  
Takayasu Arteriti ile Takipli Hastalarımızın Klinik Değerlendirilmesi  
Ayşenur ALKAYA, Elif ARSLANOĞLU AYDIN

- 253 **Atlantoaxial Subluxation and Rotatory Instability in Seven Children**  
Yedi Hastada Atlantoaksiyel Subluksasyon ve Rotatuar İnstabilite  
Recai KULAK, Dilara ÖZKAN, Harun DEMİRCİ, Nadide Başak GÜLLEROĞLU, Pınar ÖZİŞİK

- 254 **Respiratory Distress in a Child with Down Syndrome: Lane Hamilton Syndrome Case Report**  
Down Sendromlu Bir Çocukta Solunum Sıkıntısı: Lane Hamilton Sendromu Olgu Sunumu  
Şeyma ERDEM TORUN, Gül ARGAN, Duygu DEMİRTAŞ GÜNER, Derya BAKO, Tuğba RAMASLI GÜRSOY

- 256 **A Rare Disease That Emerges During a Viral Infection**  
Viral Enfeksiyon Sırasında Ortaya Çıkan Nadir Bir Hastalık  
Büşra DEMİRCİ, Çiğdem Seher KASAPKARA, Aynur KÜÇÜKCONGAR YAVAŞ, Berrak BİLGİNER GÜRBÜZ

## CONTENTS / İÇİNDEKİLER

## Meeting Abstracts

## Posters

## 258 Congenital/Infantile Fibrosarcoma of the Forearm: A Case Report

Önkol Yerleşimli Konjenital/İnfanfil Fibrosarkom: Bir Olgu Sunumu  
Seher Candan GÖK, Davut BOZKAYA, Arzu YAZAL ERDEM, Şahin ÇEPNİ, Servet GÜREŞÇİ, Fuat Emre CANPOLAT, Şerife Suna OĞUZ

## 260 Diagnosing Rare Diseases from Anamnesis: Three Case Reports

Anamnezden Nadir Hastalık Tanısına: Üç Olgu Örneği  
Duygu ÇETİNKAYA, Esra KILIÇ, Mustafa ALTAN

## 262 A Rare Cause of Bulging Fontanelle in the Infantile Period: HHV-6 Meningitis

İnfanfil Dönem Fontanel Bombeliğinin Nadir Bir Nedeni: HHV-6 Meningeniti  
Beyza İŞLEK, Meltem ÇETİN, Halise AKÇA

## Speech Summary

## Course

## 268 Nurse's Responsibility in the Light of Judicial Decisions

Yargıtay Kararları Işığında Hemşirenin Sorumluluğu  
Emel UYAR

## 271 Human Papillomavirus Vaccines

Human Papilloma Virüs Aşları  
Hatice Kübra KONCA

## 272 Mechanical Ventilation Sedation and Analgesia

Mekanik Ventilasyonda Sedasyon ve Analjezi  
Emrah GÜN

## 264 Early Childhood Masturbation Habit Confused with Epileptic Seizures

Epileptik Nöbet ile Karışan Erken Çocukluk Çağı Mastürbasyon Alışkanlığı  
Onur Can KARAGÖZ, Ali Kansu TEHÇİ, Emine POLAT, Çiğdem GENÇ SEL, Erhan AKSOY

## 266 The Importance of Ophthalmological Development in Aicardi Syndrome

Aicardi Sendromunda Oftalmolojik Bulguların Önemi  
Buse ATEŞLİ, Erdem ERİŞ, Pakize KARAOĞLU

## 277 Weaning from Mechanical Ventilation

Mekanik Ventilatörden Ayırma  
Merve HAVAN

## 279 Is Zero Infection Possible? Infection Related Complications

Sıfır Enfeksiyon Mümkün mü? Enfeksiyon İlişkili Komplikasyonlar  
Hatice Kübra KONCA

## 280 Respiratory Monitoring

Solunum Monitörizasyonu  
Zeynelabidin ÖZTÜRK

## CONTENTS / İÇİNDEKİLER

Speech Summary

Course

283

### Safe Infusion Practices

Güvenli İnfüzyon Uygulamaları  
Arnel BÖKE KILIÇLI

285

### Increased Intracranial Pressure and Treatment

İntrakranial Basınç Artışı ve Tedavisi  
Esra KOÇKUZU

289

### Peripheral and Central Catheter Indications

Periferik ve Santral Kateter Endikasyonları  
Sadık KAYA



# Comparison of Ultrasound-Guided Tunneled and Non-Tunneled Central Venous Catheters in Newborns: A Retrospective Observational Study

## Yenidoğanlarda Ultrason Eşliğinde Tüneli ve Tüneliz Santral Venöz Kateterlerin Karşılaştırılması: Retrospektif Gözlemsel Bir Çalışma

Mustafa ŞENOL AKIN, Batuhan YEKE, Mehmet BAYAT, Turan DERME, Gülsüm KADIOĞLU ŞİMŞEK

Department of Neonatology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** It is well known that central venous catheters (CVCs) inserted under ultrasound guidance are effective and reliable in solving vascular access problems in newborns. Currently, two different techniques, tunneled and non-tunneled, are commonly used for central venous catheter placement. Tunneled catheters are placed subcutaneously and terminate away from the venous entry site, reducing the risk of bacterial contamination and decreasing the likelihood of catheter dislodgement. Additionally, tunneled catheters require fewer dressing changes compared to non-tunneled catheters. Recent protocols aim to determine the appropriate indications for tunneled catheters, based on factors such as infection risk, vascular anatomy, and treatment duration. In this study, we aimed to compare the insertion sites, dwell times, and short- and long-term complications of tunneled and non-tunneled CVCs inserted under ultrasound guidance in newborns between 2019 and 2024.

**Materials and Methods:** Our study was designed as a single-center, retrospective observational cohort study, with the aim of comparing the safety and clinical efficacy of tunneled and non-tunneled central venous catheterization under ultrasound guidance in newborns. The study included newborns admitted to a level III neonatal intensive care unit between 2019 and 2024 who required central venous access but could not have an epicutaneo-cava catheter placed due to poor peripheral vasculature. These patients required long-term antibiotic therapy, total parenteral nutrition, or venous access for other medical needs. The variables evaluated included the vessel used for catheterization, the reason for catheter insertion, catheter dwell time, catheter tip position, central line-associated bloodstream infections (CLABSI), and thrombosis rates. All catheter placements were performed under ultrasound guidance by three experienced neonatologists, and the correct position of the catheter tip was confirmed by radiography or ultrasound.

**Results:** A total of 275 newborns underwent central venous catheterization, with 31 receiving tunneled catheters and 244 receiving non-tunneled catheters. There were no significant differences between the groups in terms of gender, gestational age, or birth weight. In terms of catheter insertion site, 77.4% of the tunneled catheters and 70.9% of the non-tunneled catheters were placed on the right side. The internal jugular vein was the most commonly used vessel for catheterization in both groups. The most frequent indication for catheter insertion in both groups was the need for long-term intravenous therapy or nutrition. The median dwell time for tunneled catheters was 14 days, compared to 10 days for non-tunneled catheters. There was no significant difference in malposition rates between the two groups. While thrombosis rates were similar between the groups, CLABSI rates were significantly higher in the non-tunneled catheter group ( $p<0.050$ ).

**Discussion:** This retrospective study provides a comparative analysis of the safety and clinical efficacy of tunneled and non-tunneled central venous catheters in newborns. The results suggest that tunneled catheters have the potential to reduce the risk of dislodgement and infection during long-term use. The longer dwell times and lower CLABSI rates observed in the tunneled catheter group support the clinical effectiveness of this method.

**Keywords:** Newborn, Non-tunneled catheter, Tunneled catheter

## ÖZ

**Amaç:** Yenidoğanlarda damar yolu erişim problemlerinin çözümünde ultrasonografi rehberliğinde yerleştirilen santral venöz kateterlerin etkili ve güvenilir olduğu bilinmektedir. Günümüzde, santral venöz kateter yerleştirilmesinde tünelli ve tünelsiz olmak üzere iki farklı yöntem kullanılmaktadır. Tünelli kateterler, cilt altından ilerleyerek venöz giriş bölgesinden uzakta sonlanır; bu özellikleri bakteriyel kontaminasyon riskini azaltırken, kateterin yerinden çıkma olasılığını da düşürmektedir. Ayrıca tünelli kateterler, tünelsiz kateterlere kıyasla daha az pansuman değişikliği gerektirmektedir. Son dönemde geliştirilen protokoller, enfeksiyon riski, vasküler anatomi ve tedavi süresi gibi parametreler doğrultusunda tünelli kateterlerin uygun endikasyonlarını belirlemeyi amaçlamaktadır. Bu çalışmamızda, 2019-2024 yılları arasında yenidoğan hastalara ultrason rehberliğinde takılan tünelli ve tünelsiz santral venöz kateterlerin giriş yerleri, kalış süreleri ile kısa ve uzun dönem komplikasyonları karşılaştırmalı olarak değerlendirilmiştir.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışmamız, tek merkezli retrospektif gözlemsel bir kohort olarak planlandı ve amacı yenidoğanlarda ultrasonografi rehberliğinde yapılan santral venöz kateterizasyonun tünelli ve tünelsiz uygulamalarını güvenilirlik ve klinik etkinlik açısından karşılaştırmaktır. Çalışmaya, 2019-2024 yılları arasında üçüncü basamak yenidoğan yoğun bakım ünitesinde santral venöz erişime ihtiyaç duyan ve epicutaneo-cava kateteri yerleştirilemeyen, zayıf periferik damar yapısına sahip, uzun süreli antibiyotik tedavisi, total parenteral beslenme veya venöz damar yolu gereksinimi olan yenidoğan hastalar dahil edildi. Santral venöz kateterizasyon işlemi için kullanılan damar yolu, takılma nedenleri, kateter kalma süresi, kateter ucunun yeri, santral kateter ilişkili kan dolaşımı enfeksiyonu (SKİKDE) ve trombüs oranları değerlendirildi. Kateter yerleştirme işlemleri, tecrübeli üç farklı neonatolog tarafından ultrason rehberliğinde gerçekleştirildi ve kateter ucunun doğru konumu radyografi veya ultrasonografi ile doğrulandı.

**Bulgular:** Çalışmada 31 tünelli ve 244 tünelsiz olmak üzere 275 hastaya santral venöz kateter takılma işlemi uygulandı. Her iki grupta cinsiyet, gestasyonel haftası ve doğum ağırlığı açısından farklılık yoktu. Kateterin yerleştirildiği taraf açısından, tünelli grupta %77.4 sağ yerleşim varken, tünelsiz grupta %70.9 sağ yerleşim olduğu görüldü. Kateterizasyon için en sık tercih edilen damar her iki grupta da internal juguler vendi. Her iki grupta da en sık uzun süreli intravenöz tedavi veya beslenme gereksinimi nedeniyle kateter yerleştirilme işlemi uygulanmıştı. Kateterin kalma süresi, tünelli grupta ortalama 14 gün, tünelsiz grupta ise 10 gün olarak tespit edildi. Kateter ucunun malpozisyon oranları arasında her iki grup arasında farklılık görülmedi. Trombüs görülme oranları arasında her iki grup arasında farklılık görülmezken, KİKDE sıklığı tünelsiz kateterler grubunda istatistiksel anlamlı ( $p<0.050$ ) olarak daha yüksekti.

**Tartışma:** Bu retrospektif çalışma, yenidoğanlarda tünelli ve tünelsiz santral venöz kateterlerin güvenilirliği ve klinik etkinlikleri açısından karşılaştırmalı bir analiz sunmaktadır. Sonuçlar, tünelli kateterlerin uzun süreli kullanımda yerinden çıkma ve enfeksiyon

riskini azaltma potansiyeli taşıdığını göstermektedir. Tünelli kateterlerin daha uzun kalış süreleri ve daha düşük KİKDE oranları, bu yöntemin klinik etkinliğini desteklemektedir.

**Anahtar Sözcükler:** Yenidoğan, Tünelsiz kateter, Tünelli kateter

# Intra-articular Steroid Experience in Patients with Juvenile Idiopathic Arthritis

## Juvenil İdiyopatik Artritli Hastalarda İntra-artiküler Steroid Deneyimi

Ahmet GİRGEÇ<sup>1</sup>, Serkan COŞKUN<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Şahinbey Research and Administration Hospital, Gaziantep University, Gaziantep, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatrics, Gaziantep Cengiz Gökçek Gynecology and Pediatric Diseases Hospital, Gaziantep, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Intraarticular steroid (IAS) injection is a cost-effective and practical treatment for patients with juvenile idiopathic arthritis (JIA) to avoid systemic side effects of medications. In this study, we evaluated children with JIA treated with IAS in our clinic.

**Materials and Methods:** The study included patients with JIA who received intra-articular steroids between January 2021 and March 2024 in our clinic.

**Results:** Of the 41 patients who received intraarticular steroids, 27 (65.9%) were female and 14 (34.1%) were male. The median age at diagnosis was 8 (2-15) years in patients who received intra-articular steroids. Polyarticular JIA was present in 7 (17%) and oligoarticular JIA occurred in 34 (83%) patients (monoarticular in 9 patients). Intraarticular steroids were administered in 16 (39%) right knee and 23 (56.1%) left knee, while 2 (4.9%) patients received both right and left knee in the same session. Three patients who received intraarticular steroids underwent repeat IAS at least 6 months apart. Nine patients with monoarthritis did not require additional treatment after IAS. Disease modifying drugs and/or biological therapy were used in 32 patients (78%). C-reactive protein (CRP) level and platelet count at diagnosis were higher in patients who needed additional treatment compared to those who did not ( $p=0.010$ ,  $p=0.045$ , respectively).

**Discussion:** Intraarticular steroids may improve clinical findings in patients with JIA without the need for systemic treatment. Patients with high CRP levels and platelet counts at the time of diagnosis may require additional treatment. Especially in oligoarticular JIA group with monoarthritis, IAS alone may provide remission.

**Keywords:** C-reactive protein, Intraarticular steroid, Juvenile idiopathic arthritis

### ÖZ

**Amaç:** İntraartiküler steroid (İAS) enjeksiyonu juvenil idiyopatik artritli (JİA) hastalarda ilaçların sistemik yan etkilerinden kaçınmak için uygulanan ucuz maliyetli ve pratik bir tedavidir. Bu çalışmada kliniğimizde İAS ile tedavi edilen JİA'lı çocukları değerlendirdik.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışmaya Ocak 2021 ile Mart 2024 arasında kliniğimizde takipli intraartiküler steroid uygulanan JİA'lı hastalar dahil edildi.

**Bulgular:** İntraartiküler steroid uygulanan 41 hastanın 27'si (%65.9) kız ve 14'ü (%34.1) erkekti. İntraartiküler steroid uygulanan hastaların ortanca tanı yaşı 8 (2-15) yıldı. Hastaların 7'si (%17) poliartiküler 34'ü (%83) oligoartiküler (9 hasta monoartiküler) JİA'dı. İntraartiküler steroidin 16'sı (%39) sağ dize 23'ü (%56.1) sol dize uygulanırken 2 (%4.9) hastaya aynı seansta hem sağ hem de sol dize uygulandı. İntraartiküler steroid uygulanan 3 hastaya en az 6 ay arayla tekrar İAS yapıldı. Monoartriti olan 9 hastanın İAS tedavisi sonrası ek tedavi ihtiyacı olmadı. Hastaların 32'sine (%78) hastalık modifiye edici ilaçlar ve/veya biyolojik tedavi kullanıldı. Ek tedavi ihtiyacı olan hastaların olmayanlara göre tanıdaki C-reaktif protein (CRP) düzeyi ve trombosit sayısı daha yüksekti (sırasıyla,  $p=0.010$ ,  $p=0.045$ ).

**Tartışma:** İntraartiküler steroid JİA'lı hastalarda sistemik tedaviye gerek kalmadan hastaların klinik bulgularında düzelmeye sağlayabilir. Tanı anındaki yüksek CRP düzeyleri ve trombosit sayısı olan hastalarda ek tedavi gerekebilir. Özellikle monoartriti olan oligoartiküler JİA grubunda İAS uygulanması tek başına remisyon sağlayabilir.

**Anahtar Sözcükler:** C-reaktif protein, İntraartiküler steroid, Juvenil idiyopatik artrit

# Respiratory Syncytial Virus Infections in Children

## Çocuklarda Respiratuar Sinsityal Virüs Enfeksiyonları

Ece KARAKÖSE<sup>1</sup>, Metin YIĞİT<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatrics, Yıldırım Beyazıt University, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Respiratory Syncytial Virus (RSV) infections present with major clinical symptoms such as nasal discharge, dry cough, low-grade fever, sore throat, and sneezing. These infections can often lead to bronchiolitis or pneumonia, which are lower respiratory tract infections caused by inflammation in the small airways of the lungs. The objective of this study was to conduct a retrospective analysis of the clinical conditions of patients admitted to our hospital with respiratory syncytial virus (RSV) infection.

**Materials and Methods:** The study was conducted through a retrospective analysis of patients who were admitted to the Ankara Bilkent City Hospital Children's Hospital between January 2021 and March 2024 due to RSV infections.

**Results:** A total of 130 patients were included in the study, of whom 68% (n=88) were male. The median age of the patients was 1 year (IQR: 1-2). Cough was observed in 86.2% (n=112) of the patients, and fever in 45.4% (n=59). A reduction in oxygen saturation was present in 88.5% (n=115) of the patients. Of the patients with RSV PCR positivity detected in the viral respiratory panel, 76.9% (n=100) were admitted to the ward, while 23.1% (n=30) required intensive care, with all patients needing hospitalization. All hospitalized patients received oxygen support, with 65% (n=84) receiving it via a reservoir mask, 20% (n=26) via non-invasive ventilation (NIV), 12.3% (n=16) via high-flow nasal cannula (HFNC), and 3.1% (n=4) requiring mechanical ventilation through intubation. Upon evaluating the patients for chronic conditions, 4.6% (n=6) had asthma, 4.6% (n=6) had immunodeficiency, 3.1% (n=4) had congenital heart disease, and 3.1% (n=4) had chronic lung disease. Antibiotic use was noted in 72.3% (n=94) of the patients. Among those with chest X-rays available, 89.2% (n=116) showed infiltrations, and 89.2% (n=116) exhibited increased reticular branching. Pneumothorax was found in 0.8% (n=1) of patients who had a positive RSV PCR and chest X-ray. Additionally, 0.8% (n=1) of the patients with RSV positivity on the respiratory viral panel died. Most admissions (75.4%) occurred in the winter season, while 3% occurred in the summer.

**Discussion:** Respiratory Syncytial Virus (RSV) infections should be suspected and investigated in children, especially those aged 1-2 years, presenting with fever and cough. Even though symptomatic treatment is often applied, antibiotic therapy may still be necessary in hospitalized patients with RSV infections. Oxygen support is commonly required, and depending on the clinical situation, intubation may be necessary. Chest X-rays frequently reveal infiltrations and increased reticular branching in patients hospitalized with RSV infections. Although rare, RSV can lead to pneumothorax.

**Keywords:** Cough, Lower respiratory tract, Respiratory syncytial

### ÖZ

**Amaç:** Respiratuar Sinsityal Virüs(RSV) enfeksiyonları; major klinik bulguları burun akıntısı, kuru öksürük, düşük dereceli ateş, boğaz ağrısı, hapşırma olan ve genellikle akciğerdeki küçük hava yolları inflamasyonuna neden olarak alt solunum yolu enfeksiyonu olan bronşiolit ya da pnömoni bulgularına neden olabilen enfeksiyonlardır. Bu çalışmanın amacı, hastanemize Respiratuar Sinsityal Virüs (RSV) enfeksiyonu ile başvuran hastaların klinik durumlarının retrospektif olarak analiz etmektir.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışma Ocak 2021- Mart 2024 yılları arasında Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesine başvuran ve RSV enfeksiyonu nedeniyle hastane yatan hastaların retrospektif incelenmesiyle gerçekleştirildi

**Bulgular:** Çalışmaya 130 hasta dahil edildi. Hastaların %68'i (n=88) erkekti. Çalışmaya katılan hastaların yaş medyanı 1 (IQR:1-2)'di. Hastaların %86.2'sinde (n=112) öksürük %45.4'ünde (n=59) ateş, semptomu görüldü. Hastaların %88.5'unda (n=115) satürasyon düşüklüğü mevcuttu. Viral solunum yolu panelinde rsv pcr pozitifliği saptanan hastalarının %76.9'u (n=100) servis; %23.1'i (n=30) unun yoğun bakım yatışı mevcut olup tamamının hastane yatışı mevcuttu. Hastaneye yatan hastaların

tamamina oksijen desteđi verilmiř olup hastaların %65'ine (n=84) rezervuarlı maske ile; %20'sine (n=26) niv ile; %12.3'üne (n=16) hfnc ile %3.1'ine (n=4) entübe biçimde mekanik ventilatör ile oksijen desteđi sağlanmıştı. Hastalar kronik hastalıkları açısından değerlendirildiğinde %4.6'sında (n=6) astım; %4.6'sında (n=6) immün yetmezlik; %3.1'inde (n=4) konjenital kalp hastalıkları; % 3.1'inde (n=4) kronik akciđer hastalıkları mevcuttu. Hastaların %72.3'ünde (n=94) antibiyotik kullanımı mevcuttu. Akciđer grafisi mevcut olan hastalardan %89.2'sinde (n=116) akciđer grafisinde infiltrasyon mevcuttu. Akciđer grafisi mevcut olan hastalardan %89.2'sinde (n=116) akciđer retiküler dallanma artışı mevcuttu. Solunum yolu viral panelinde rsv pcr pozitif ve akciđer grafisi mevcut olan hastaların %0.8'inde (n=1) pnömotoraks mevcuttu. Hastanemize başvurup solunum yolu viral panelinde rsv pozitif olan hastalardan %0.8'i (n=1) ex olmuştur. Başvuruların %75.4'ü kış mevsiminde olurken, %3'ü yaz mevsimindeydi.

**Tartışma:** Ateş ve öksürük şikayeti ile hastaneye başvuran özellikle 1-2 yaş aralığındaki çocuklarda Respiratuar Sinsityal Virüs (RSV) enfeksiyonlarından şüphelenilmeli ve tetkik edilmelidir. Hastanede yatmakta olan Respiratuar Sinsityal Virüs (RSV) ile enfekte hastalarda sempotmatik tedavi uygulansa bile antibiyoterapi ihtiyacı olabilmektedir. Hastanede yatmakta olan Respiratuar Sinsityal Virüs (RSV) ile enfekte hastaların oksijen desteđi ihtiyacı mevcut olup; hastaların kliniđine göre entübasyon gerekebilir. Hastanede yatmakta olan Respiratuar Sinsityal Virüs (RSV) ile enfekte hastaların akciđer grafilerinde infiltrasyon ve retiküller dallanma artışı sıklıkla görölmektedir. Respiratuar Sinsityal Virüs (RSV) düşük olasılıklı da olsa pnömotoraksa neden olabilmektedir.

**Anahtar Sözcükler:** Öksürük, Alt solunum yolu, Respiratuar sinsisyal virüs

# Changing Clinical Findings of Acute Postinfectious Glomerulonephritis

## Akut Postenfeksiyöz Glomerulonefritin Değişen Klinik Bulguları

Demet BALTU, Nesrin TAŞ

Department of Pediatric Nephrology, University of Health Sciences, Ankara Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Acute postinfectious glomerulonephritis (APEGN) is the most common glomerulonephritis in childhood. It most commonly presents with acute nephritic syndrome findings (hypertension, hematuria, edema). However, it can rarely be diagnosed with unusual findings. This study aimed to examine the clinical characteristics of patients diagnosed with APEGN in our hospital.

**Materials and Methods:** In this study, the clinical and laboratory findings of patients diagnosed with APEGN in our hospital between November 2022 and May 2024 were examined.

**Results:** Ten patients (female/male: 4/6) were included in the study. The mean age was  $9.68 \pm 2.39$  years. The most common clinical presentation was hypertension (80%), edema (60%), and macroscopic hematuria (50%). Pleural effusion was detected in six (60%) patients, stage 2 hypertension in two (20%), and acute kidney injury in five (50%). Eight (80%) patients were hospitalized. Unlike the typical presentation of APEGN, three patients presented with complaints of shortness of breath and chest pain. The differential diagnosis of heart failure was investigated in these patients and APEGN was diagnosed upon detection of microscopic hematuria, proteinuria, antistreptolysin-O (ASO) elevation, and C3 decrease. One patient presented with complaints of sore throat and limited neck movements. Retropharyngeal abscess was detected in radiological examinations. High creatinine, proteinuria, microscopic hematuria, high ASO, and low C3 were detected, and it was determined that APEGN accompanied the retropharyngeal abscess. In another patient investigated for conglomerate lymphadenopathy in the neck, fever, and weight loss, high ASO, low C3, proteinuria, and hematuria were detected in the laboratory examinations and APEGN was diagnosed.

**Discussion:** APEGN typically presents with edema, macroscopic hematuria, and hypertension. However, in our case series, unlike the case series in the literature, we found 50% atypical presentation. Our study has shown that APEGN can also present with atypical symptoms. Therefore, it should be kept in mind that APEGN may be present in the differential diagnosis with careful analysis and laboratory tests in patients who do not present with common presentations such as hypertension, edema, and hematuria. We believe that our presentation will increase the awareness of pediatricians and pediatric nephrologists on this subject.

**Keywords:** Acute kidney failure, Postinfectious glomerulonephritis

### ÖZ

**Amaç:** Akut postenfeksiyöz glomerulonefrit (APEGN) çocukluk çağının en sık görülen glomerulonefritidir. En sık akut nefritik sendrom bulguları (hipertansiyon, hematüri, ödem) ile görülmekle birlikte nadiren sıra dışı bulgular ile tanı konulabilir. Bu çalışmada APEGN tanısı ile hastanemize başvuran hastaların klinik özelliklerinin incelenmesi amaçlanmaktadır.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu çalışmada Kasım 2022 ile Mayıs 2024 arasında hastanemizde APEGN tanısı alan hastaların klinik özellikleri ve laboratuvar bulguları incelendi.

**Bulgular:** Çalışmaya 10 hasta (kız/erkek: 4/6) alındı. Ortalama yaş  $9.68 \pm 2.39$  yıldır. En sık gözlenen klinik bulgular hipertansiyon (%80), ödem (%60) ve makroskobik hematüri (%50)'di. Altı (%60) hastada plevral efüzyon, 2 (%20) hastada evre 2 hipertansiyon ve 5 (%50) hastada akut böbrek hasarı saptandı. Sekiz (%80) hasta hastanede yatırılarak takip edildi. APEGN'nin tipik bulgularından farklı olarak 3 hasta nefes darlığı, göğüs ağrısı şikayeti ile başvurdu. Kalp yetmezliği ayırıcı tanısı araştırılan bu hastaların ileri incelemelerinde mikroskobik hematüri, proteinüri, antistreptolizin-O (ASO) yüksekliği ve

C3 düşüklüğü saptanması üzerine APEGN tanısı konuldu. Bir hasta boğaz ağrısı ve boyun hareketlerinde kısıtlılık şikayeti ile başvurdu. İleri radyolojik incelemelerde retrofarengeal abse saptandı. Hastanın laboratuvar incelemelerinde kreatinin yüksekliği, proteinüri, mikroskopik hematüri, ASO yüksekliği ve C3 düşüklüğü saptanması üzerine retrofarengeal abseye APEGN'nin eşlik ettiği saptandı. Boyunda konglomere lenfadenopati, ateş, kilo kaybı nedeni ile araştırılan bir diğer hastada yapılan laboratuvar incelemelerinde ASO yüksekliği, C3 düşüklüğü, proteinüri ve hematüri saptandı ve APEGN tanısı konuldu.

**Tartışma:** APEGN'de görülen tipik klinik bulgular ödem, makroskopik hematüri ve hipertansiyondur. Ancak, bizim vaka serimizde literatürdeki vaka serilerinden farklı olarak %50 oranında atipik klinik bulgu tespit ettik. Bu çalışmada APEGN'in atipik belirtiler ile de karşımıza çıkabildiği görülmüştür. Bu nedenle hipertansiyon, ödem, hematüri gibi yaygın belirtiler ile başvurmayan hastalarda da dikkatli analiz ve laboratuvar testleri ile ayırıcı tanıda APEGN olabileceği akılda tutulmalıdır. Sunumumuzun çocuk hekimleri ve çocuk nefroloji doktorlarının bu konuda farkındalığını arttıracığına inanıyoruz.

**Anahtar Sözcükler:** Akut böbrek yetmezliği, Postenfeksiyöz glomerülofrit

# Gynecomastia in Adolescence: Evaluation of Demographic, Clinical, and Laboratory Data

## Ergenlik Döneminde Jinekomasti: Demografik , Klinik ve Laboratuvar Verilerinin Değerlendirilmesi

Emre ÖZER

Department of Pediatrics, Gülhane Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Gynecomastia is a common condition observed in adolescent boys. Changes in the production and metabolism of sex hormones during this period are considered the most common benign cause of gynecomastia. However, in rare cases, gynecomastia can be associated with other endocrine pathologies. Therefore, the evaluation of patients presenting with gynecomastia complaints is crucial in detecting underlying endocrine disorders. This study aimed to retrospectively evaluate the demographic, clinical, and laboratory data of patients presenting to the Pediatric Endocrinology clinic with complaints of gynecomastia. Additionally, the study aimed to investigate the clinical characteristics of the patients and other potential etiological factors contributing to gynecomastia.

**Materials and Methods:** This retrospective study includes a total of 55 male patients who presented to the Pediatric Endocrinology clinic between September 2023 and September 2024. The medical histories, laboratory results, and radiological imaging of the patients were evaluated by a pediatric endocrinologist. The patients were also screened for endocrine disorders that can cause gynecomastia. Laboratory data, including FSH, LH, estradiol (E2), prolactin, and thyroid function tests, were analyzed. The data were analyzed using the SPSS program.

**Results:** The average age of the patients participating in the study was calculated as  $13.73 \pm 2.05$  years. Of the total 55 patients diagnosed with gynecomastia, 10 had previously been followed at other centers but had discontinued their follow-up for various reasons. The remaining 45 patients were newly diagnosed with gynecomastia. Of these patients, 66% ( $n=30$ ) of them presented to the clinic with gynecomastia complaints, while 33% ( $n=10$ ) were evaluated for other endocrine reasons, and gynecomastia was incidentally detected. The average age at the time of admission for newly diagnosed patients was found to be  $13.51 \pm 2.06$  years. The Tanner stages have an average of

$2.95 \pm 1.1$ . The mean height, weight, and BMI were recorded as  $0.69 \pm 1.02$ ,  $1.06 \pm 1.25$ , and  $0.89 \pm 1.17$ , respectively. One patient had accompanying hypothyroidism, and another had a history of being born small for gestational age (SGA). Breast ultrasonography (USG) results of three patients suspected of having lipomastia were consistent with lipomastia. Breast ultrasonography was performed on a total of 16 out of 55 patients. In addition, scrotal ultrasonography was evaluated in 20 patients. In two patients using propolis and tribulus terrestris extract, it was thought that gynecomastia might be associated with the use of dietary supplements. Endocrine diseases that could lead to gynecomastia were not considered in the other patients.

**Discussion:** Gynecomastia is generally a benign and self-resolving condition in adolescents. However, detailed clinical and laboratory evaluations of patients presenting with gynecomastia are important for recognizing underlying endocrine diseases. Environmental factors, such as the use of dietary supplements, should also be considered as contributing factors in the etiology.

**Keywords:** Adolescence, Gynecomastia

### ÖZ

**Amaç:** Jinekomasti, ergenlik dönemindeki erkek çocuklarında sıkça karşılaşılan bir durumdur. Bu dönemde cinsiyet hormonlarının üretimi ve metabolizmasında meydana gelen değişiklikler, jinekomastinin en yaygın benign nedeni olarak kabul edilmektedir. Ancak, nadir durumlarda, jinekomasti çocukluk çağında görülen diğer endokrin patolojilerle ilişkili olabilir. Bu nedenle, jinekomasti şikayeti ile başvuran hastaların değerlendirilmesi, altta yatan endokrin bozuklukların tespiti açısından önem taşımaktadır. Bu çalışma, jinekomasti şikayeti ile Çocuk Endokrinoloji polikliniğine başvuran hastaların demografik, klinik ve laboratuvar verilerini retrospektif olarak değerlendirmeyi amaçlamaktadır. Ayrıca çalışma, hastaların klinik özelliklerini ve



jinekomastiye katkıda bulunabilecek diğer potansiyel etiyolojik faktörleri araştırmayı hedeflemektedir.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu retrospektif çalışma, Eylül 2023 - Eylül 2024 tarihleri arasında Çocuk Endokrin polikliniğine başvuran toplam 55 erkek hastayı kapsamaktadır. Çalışmaya dahil edilen hastaların anamnez bilgileri, laboratuvar sonuçları ve radyolojik görüntülemeleri çocuk endokrin uzmanı tarafından değerlendirilmiştir. Hastaların jinekomasti dışı endokrin bozukluklar açısından da taranması sağlanmıştır. FSH, LH, estradiol (E2), prolaktin, ve tiroid fonksiyon testleri gibi laboratuvar verileri değerlendirilmiştir. Veriler SPSS programı kullanılarak olarak analiz edilmiştir.

**Bulgular:** Çalışmaya katılan hastaların yaş ortalaması  $13.73 \pm 2.05$  olarak hesaplandı. Jinekomasti tanısı alan toplam 55 hastanın 10'u, daha önce başka merkezlerde jinekomasti tanısıyla takip edilen ancak çeşitli nedenlerle takibi yarıda kalmış hastalardı. Hastaların 45'i ise yeni jinekomasti tanısı aldı. Bu hastaların %66 (n=30)'u jinekomasti şikayeti ile polikliniğe başvurdu, %33 (n=10)'u ise diğer endokrin nedenlerle değerlendirildi ancak jinekomasti tespit edildi. Yeni tanı alan hastaların başvuru anındaki yaş ortalaması  $13.51 \pm 2.06$  olarak bulundu. Tanner evreleri ortalama  $2.95 \pm 1.1$ 'di. Boy, kilo ve VKİ ortalamaları sırasıyla  $0.69 \pm 1.02$ ,  $1.06 \pm 1.25$  ve  $0.89 \pm 1.17$  olarak kaydedildi. Bir hastada eşlik eden hipotiroidi ve bir hastada da SGA doğum öyküsü tespit edildi. Jinekomasti dışında lipomasti şüphesi taşıyan 3 hastanın meme ultrasonografisi (USG) sonuçları lipomasti ile uyumlu bulundu. Meme ultrasonografisi toplam 55 hastadan 16'sında yapıldı. Ayrıca, 20 hasta skrotal ultrasonografi ile değerlendirildi. Propolis ve "Demir dikenli ekstresi" kullanan iki hastada jinekomastinin takviye gıda kullanımı ile ilişkili olabileceği düşünüldü. Diğer hastalarda jinekomastiye yol açabilecek endokrin hastalık düşünülmedi.

**Tartışma:** Ergenlik döneminde jinekomasti, genellikle benign ve kendiliğinden düzelebilen bir durumdur. Ancak, jinekomasti ile başvuran hastaların detaylı klinik ve laboratuvar değerlendirmeleri, altta yatan endokrin hastalıkların tanınması açısından önemlidir. Özellikle, takviye gıda kullanımı gibi çevresel faktörlerin de etyolojide rol oynayabileceği göz önünde bulundurulmalıdır.

**Anahtar Sözcükler:** Adölesan, Jinekomasti

# Nutritional Rickets: Cases Presenting with Different Clinical Findings

## Nutrisyonel Rikets: Farklı Klinik Bulgularla Başvuran Olgularımız

Öznur KARACA VURAL, Ali Kansu TEHÇİ, Emine POLAT

Department of Pediatrics, Ankara Dr Sami Ulus Child Health and Diseases Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Rickets is a group of disorders characterized by growth retardation and skeletal deformities due to impaired endochondral calcification of the growth plate. The primary cause of nutritional rickets is vitamin D deficiency. In our country, vitamin D deficiency and malnutrition significantly affect the infant and childhood population. This study aimed to evaluate the clinical and laboratory findings of patients diagnosed with nutritional rickets who presented with different clinical manifestations.

**Materials and Methods:** Seven cases diagnosed with nutritional rickets and followed up in the general pediatrics department of our hospital between June 2021 and March 2023 were included in the study. Demographic data, clinical and laboratory findings, and treatment modalities were retrospectively reviewed from the hospital information management system

**Results:** Of the cases included in the study, 85.7% were male, with a mean age of 38.1 months (range 4-167 months), and 57.1% were of Syrian nationality. Vitamin D prophylaxis had been administered to 57.1% of the patients. Five cases were diagnosed during follow-up for pneumonia, while one case presented with hand numbness, and another with complaints of wide-based gait. On physical examination, wrist widening was observed in four cases, rachitic pneumonia and rachitic rosary in one case, midwife's hand in one case, and O-leg deformity in two cases. Laboratory investigations revealed the following: calcium=6.88±1.58 mg/dL, phosphorus=3.68±1.38 mg/dL, alkaline phosphatase=801.57±384.87 U/L, parathyroid hormone=372.25±211.38 pg/mL, and 25-OH vitamin D=7.2±1.78 ng/mL. Wrist radiographs showed widening of the radius and metaphyseal cupping in 57.1% of the cases. Stoss therapy was applied to 57.1% of the cases, while the remaining patients were started on 2000 IU daily vitamin D therapy

**Discussion:** Although the prevalence of nutritional rickets has decreased in developed countries following widespread vitamin

D prophylaxis, it remains a significant health issue in developing countries. This study presents nutritional rickets cases with varying clinical manifestations across different age groups. To prevent nutritional rickets, it is essential to regularly question and recommend vitamin D prophylaxis for infants and breastfeeding mothers during each visit. Additionally, ensuring that every child receives adequate sunlight exposure is crucial, and mothers should be provided with appropriate education on this matter.

**Keywords:** Prophylaxis, Rickets, Vitamin D Deficiency

### ÖZ

**Amaç:** Rikets, büyüme plağında endokondral kalsifikasyonun bozulması sonucu büyüme geriliği ve iskelet deformiteleri ile karakterize bir hastalık grubudur. Nutrisyonel riketsin en yaygın nedeni D vitamini yetersizliğidir. Ülkemizde D vitamini eksikliği ve beslenme bozukluğu, özellikle bebek ve çocuk yaş grubunu ciddi şekilde etkilemektedir. Bu çalışmada, farklı klinik bulgularla başvuran ve nutrisyonel rikets tanısı alan olguların klinik ve laboratuvar bulgularının değerlendirilmesi amaçlandı.

**Gereç ve Yöntemler:** Haziran 2021-Mart 2023 tarihleri arasında hastanemizin genel pediatri servisinde nutrisyonel rikets tanısı ile izlenen yedi olgu çalışmaya dahil edildi. Demografik veriler, klinik ve laboratuvar bulguları ile uygulanan tedavi modaliteleri, hastane bilgi yönetim sisteminden geriye dönük olarak incelendi.

**Bulgular:** Çalışmaya dahil edilen olguların %85.7'si erkek olup, yaş ortalaması 38.1 ay (4-167 ay) olarak saptandı. Olguların %57.1'i Suriye uyrukliydu ve %57.1'i D vitamini profilaksisi aldı. Pnömoni tanısı ile izlenen beş olgu takip sırasında rikets tanısı aldı, bir olgu ellerde uyuşma, bir olgu ise geniş tabanlı yürüme şikayeti ile başvurdu. Fizik muayenede; dört olguda el bileği genişlemesi, bir olguda raşitik pnömopati ve raşitik rozari, bir olguda ebe eli deformitesi ve iki olguda O bacak deformitesi tespit edildi. Laboratuvar incelemelerinde; ortalama

kalsiyum düzeyi  $6.88 \pm 1.58$  mg/dl, fosfor düzeyi  $3.68 \pm 1.38$  mg/dl, alkalin fosfataz düzeyi  $801.57 \pm 384.87$  U/L, parathormon düzeyi  $372.25 \pm 211.38$  pg/ml ve 25-OH D vitamini düzeyi  $7.2 \pm 1.78$  ng/ml olarak bulundu. Olguların el bilek grafilerinde %57.1 oranında radiusta genişleme ve metafiz çanaklaşması görüldü. Stoss tedavisi olguların %57.1'ine uygulanırken, diğer olgulara günlük 2000 IU D vitamini tedavisi başlandı.

**Tartışma:** Nutrisyonel rikets sıklığı, gelişmiş ülkelerde D vitamini profilaksisinin yaygınlaşması ile azaldı ancak gelişmekte olan ülkelerde halen önemli bir sağlık sorunu olarak devam etmektedir. Bu çalışmada, farklı yaş gruplarında ve değişik klinik bulgularla başvuran nutrisyonel rikets olguları sunulmuştur. Nutrisyonel riketsi önlemek amacıyla, bebeklerin ve emziren annelerin D vitamini profilaksisi her başvuruda mutlaka sorgulanmalı ve önerilmelidir. Ayrıca, her çocuğun yeterli düzeyde güneş ışığı alması sağlanmalı ve bu konuda annelere gerekli eğitim verilmelidir.

**Anahtar Sözcükler:** Profilaksi, Rikets, Vitamin D Eksikliği

# The Diagnostic and Therapeutic Role of Bronchoscopy in Bronchiectasis: a Retrospective Study

## Bronşektazide Bronkoskopi: Tanı ve Tedavi Üzerine Retrospektif Bir İnceleme

Gamze AKCA DİNÇ, Gökçen Dilşa TUĞCU

Department of Pediatric Chest Diseases, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Bronchiectasis is characterized by irreversible dilatation of the bronchial tree. Bronchiectasis, which is not associated with cystic fibrosis, is an increasingly recognized cause of chronic lung morbidity worldwide. This study aimed to evaluate the role of flexible fiberoptic bronchoscopy (FFB) in diagnosing and following bronchiectasis.

**Materials and Methods:** Thirty patients under 18 years old diagnosed with bronchiectasis on thoracic computed tomography (CT) and underwent FFB between May 2019 and September 2024 in the Pediatric Pulmonology Department of Ankara Bilkent City Hospital were included in the study. Demographic data and medical records of the patients were analyzed retrospectively.

**Results:** Fifteen (50%) patients were female; the median age was seven years (min-max: 7 months-17 years). Of all the FFBs performed, purulent secretion was observed in 9 (30.0%), serous secretion in 6 (20.0%), seromucoid secretion in 6 (20.0%), and mucus plug was present in 2 (6.6%) patients. FFB findings were normal in five patients (16.6%). Bronchoalveolar lavage (BAL) cultures were positive in 10 (33.0%) patients. Haemophilus influenzae was the most frequently isolated microorganism in BAL. Simultaneous sputum culture was performed in 16 (53.3%) patients, and 6 (37.5%) were positive of these patients. C-reactive protein was positive in 9 (30.0%) patients, and antibiotic treatment was revised in 19 (63.3%) patients. Primary ciliary dyskinesia (PCD) was diagnosed in 5 (16.6%) patients, and immunodeficiency was diagnosed in 5 (16.6%) patients.

**Discussion:** Our study highlights the efficacy of FFB in diagnosing bronchiectasis, identifying infectious agents, and guiding appropriate treatment. Understanding the underlying causes of bronchiectasis is crucial for preserving lung function and enhancing the quality of life in pediatric patients. These findings underscore the importance of timely intervention and tailored management strategies in this vulnerable population.

**Keywords:** Bronchiectasis, Bronchoscopy

### ÖZ

**Amaç:** Bronşektazi, bronşiyal ağacın geri dönüşümsüz dilatasyonu olarak tanımlanır. Kistik fibrozis ile ilişkili olmayan bronşektazi, dünya genelinde giderek daha fazla tanınan kronik akciğer morbiditesi nedenlerinden biridir. Bu çalışmada, fleksibl fiberoptik bronkoskopinin (FFB), bronşektazinin tanı ve izlem sürecinde ki rolünün değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği'nde Mayıs 2019-Eylül 2024 tarihleri arasında toraks bilgisayarlı tomografilerinde (BT) bronşektazi saptanan ve FFB uygulanan, 18 yaş altı 30 hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Hastaların demografik ve tıbbi verileri hastane kayıtlarından retrospektif olarak incelenmiştir.

**Bulgular:** Hastaların 15'i (%50) kız olup, ortanca yaş 7 yılı (min-max: 7 ay- 17 yıl). Yapılan FFB'lerin 9'unda (%300) pürülan, 6'sında (%200) seröz, 6'sında (%200) seromukoid sekresyon gözlenirken, 2 (%66) hastada mukus tıkaçı mevcuttu. Beş (%166) hastanın FFB bulguları normaldi. Alınan bronkoalveolar lavaj (BAL) kültürlerinde 10 (%330) hastada üreme saptandı. BAL'da en sık izole edilen mikroorganizma Haemophilus influenzae idi. Hastaların 16'sında (%533) eş zamanlı balgam kültürü alınmış olup, bu hastaların 6'sında (%375) üreme tespit edilmişti. Hastaların 9'unda (%30.0) C-Reaktif Protein pozitif bulunurken, 19 (%633) hastada antibiyotik tedavisi revize edilmişti. Hastaların 5'i (%166) primer siliyer diskinezi (PCD), 5'i (%166) immün yetmezlik tanısı aldı.

**Tartışma:** Çalışmamız, FFB'nin bronşektazinin tanısında, enfeksiyon etkenlerinin belirlenmesinde ve uygun tedavinin verilmesinde etkili olduğu gösterilmiştir. Bronşektaziye neden olan hastalığın belirlenmesi çocukluk çağında akciğer fonksiyonlarının korunması ve yaşam kalitesinin artırılması açısından büyük önem taşımaktadır.

**Anahtar Sözcükler:** Bronşektazi, Bronkoskopi

# Retrospective Evaluation of Patients Applying to the Pediatric Neurology Clinic with Dizziness

## Baş Dönmesi ile Çocuk Nöroloji Polikliniğe Başvuran Hastaların Retrospektif Değerlendirmesi

Özge TANIDIR ARTAN, Didem ARDIÇLI, Neşe ÇITAK KURT

Department of Pediatric Neurology, Ankara Bilkent City Hospital, University of Health Sciences, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Dizziness in childhood is one of the most common reasons for hospital admission with its wide etiological spectrum. This study aimed to evaluate the demographic characteristics, differential diagnosis, clinical and laboratory findings of patients who applied to the pediatric neurology clinic of a tertiary education and research hospital with dizziness.

**Materials and Methods:** We retrospectively evaluated the data of 132 patients under the age of 18 who applied to the pediatric neurology clinic of Ankara Bilkent City Hospital with dizziness between October 2023 and September 2024.

**Results:** A total of 132 patients were evaluated. Of the patients, 100 were female and 32 were male (female/male ratio 3.1). The mean age at presentation was 13.46±3.27 years (2.5-18.5 years; median=14 years). The duration from the onset of dizziness to presentation to the pediatric neurology outpatient clinic was 6.9±8.61 months (3 days-60 months; median=3 months). The main additional symptoms accompanying dizziness were headache (25%), blurred vision (9.9%), syncope (8.9%), nausea-vomiting (5.8%) and other symptoms (tremor, numbness in the extremities, ringing in the ears and palpitations) (17.6%). Abnormal findings were detected in five patients (3.7%) on physical and/or neurological examination; these were horizontal nystagmus (n=3), tandem gait disorder (n=1) and tremor (n=1). Family history was positive in 28/132 patients (21.2%); 17 patients had a family history of migraine, 7 patients had epilepsy, and 4 patients had a family history of recurrent dizziness. Laboratory tests revealed vitamin D deficiency (n=17), iron deficiency (n=8), vitamin B12 deficiency (n=5), and hyperlipidemia (n=1). Brain magnetic resonance imaging was performed in 112/132 patients (84.8%); various degrees of sinusitis-mastoiditis findings were detected in 48 patients, arachnoid cyst in 9 patients, prominence of perineural CSF space in 8 patients, nonspecific hyperintensities in 5 patients, pineal gland cyst in 4 patients, moderate ventriculomegaly

in 3 patients, ventricular asymmetry in 3 patients, mega cisterna magna in 2 patients, choroid fissure cyst in 2 patients, periventricular leukomalacia in one patient, and cerebral and cerebellar atrophy in one patient. Routine and/or sleep EEG was obtained in 83/132 (62.8%) patients; normal EEG findings were detected in 78 patients, abnormal EEG findings were detected in 5 patients, and 2 patients were diagnosed with epilepsy and started on antiseizure medication. Carotid/vertebral artery Doppler ultrasonography was performed in one patient, and it was normal. Mild conductive hearing loss was observed in 5 of the patients who were consulted to the ear, nose and throat department, while rotatory nystagmus was detected in one patient in the dix-hallpike test and benign paroxysmal positional vertigo was diagnosed. Anxiety disorder was detected in 3 patients who underwent psychiatric evaluation during the follow-up, and depression was detected in 2 patients, and these patients were using antidepressant medication.

**Discussion:** Benign etiological causes are common in children who are consulted for pediatric neurology due to dizziness. In the diagnosis phase, when determining the patients to be examined further; anamnesis, physical and neurological examination findings should be evaluated in detail.

**Keywords:** Dizziness, EEG, Magnetic resonance imaging, Migraine, Orthostatic hypotension, Vertigo

### ÖZ

**Amaç:** Çocukluk çağında baş dönmesi geniş etiyolojik spektrumu ile en sık hastaneye başvuru nedenlerinden birisidir. Bu çalışmada üçüncü basamak eğitim araştırma hastanesi çocuk nöroloji polikliniğine baş dönmesi şikâyetiyle başvuran hastaların demografik özellikleri, ayıncı tanısı, klinik ve laboratuvar bulguları ile değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Ankara Bilkent Şehir Hastanesi çocuk nöroloji polikliniğine Ekim 2023 - Eylül 2024 tarihleri arasında

baş dönmesi şikayeti ile başvuran 18 yaşından küçük 132 hastanın verilerini retrospektif olarak değerlendirdik.

**Bulgular:** Toplam 132 hasta değerlendirildi. Hastaların 100'ü kız, 32'si erkek (kız/erkek oranı 3.1)'di. Ortalama başvuru yaşı 13.46 ±3.27 yıldır (2.5-18.5; ortanca=14 yıl). Baş dönmesi başlangıcından çocuk nöroloji polikliniğine başvuruya kadar geçen süre 6.9±8.61 aydır (3 gün-60 ay; ortanca=3 ay). Baş dönmesine eşlik eden başlıca ek belirtiler; baş ağrısı (%25), göz kararması (%9.9), senkop (%8.9), bulantı-kusma (%5.8) ve diğer bulgular (tremor, ekstremitelerde uyuşma, kulaklarda çınlama ve çarpıntı) (%17.6) olarak saptandı. Fizik ve/veya nörolojik muayenede beş hastada (%3.7) anormal bulgular saptandı; bunlar horizontal nistagmus (n=3), tandem yürüyüş bozukluğu (n=1) ve tremor (n=1)'di. Hastaların 28/132'sinde (%21.2) aile öyküsü pozitif; 17 hastada hastada ailede migren, 7 hastada epilepsi, 4 hastada ailede tekrar eden baş dönmesi öyküsü mevcuttu. Laboratuvar tetkiklerinde; D-vitamini eksikliği (n=17), demir eksikliği (n=8), vitamin B12 eksikliği (n=5) ve hiperlipidemi (n=1) saptandı. Hastaların 112/132'sine (%84.8) beyin manyetik rezonans görüntüleme yapılmıştı; 48 hastada çeşitli derecelerde sinüzit-mastoidit bulguları, 9 hastada araknoid kist, 8 hastada perinöral BOS mesafesinde belirginleşme, 5 hastada spesifik olmayan hiperintensiteler, 4 hastada pineal bezde kist, 3 hastada ılımlı ventrikülomegali, 3 hastada ventriküler asimetri, 2 hastada mega sisterna magna, 2 hastada koroid fissur kisti, bir hastada periventriküler lökomalazi ve bir hastada serebral ve serebellar atrofi saptandı. Hastaların 83/132'sine (%62.8) rutin ve/veya uyku EEG'si çekildi; 78 hastada normal EEG bulguları, 5 hastada anormal EEG bulguları saptanırken 2 hastaya epilepsi teşhisi konularak antinöbet ilaç başlandı. Bir hastaya karotis/vertebral arter doppler ultrasonografi yapılmıştı ve normaldi. Görme muayenesi yapılan 33 hastaya göz dibi değerlendirmesi yapılmış, 2 hastada peripailler atrofi saptanmış ve bir hastada ileri hipermetropi ile astigmatizm izlenmişti. Kulak burun boğaz bölümüne konsülte edilen hastaların 5'inde hafif derecede iletim tipi işitme kaybı izlenirken, bir hastada dix-hallpike testinde rotatuar nistagmus saptanmış ve benign paroksizmal pozisyonel vertigo tanısı almıştı. İzlemde psikiyatrik değerlendirmesi yapılan 3 hastada kaygı bozukluğu, 2 hastada ise depresyon saptandı ve bu hastaların antidepresan ilaç kullanımı mevcuttu.

**Tartışma:** Baş dönmesi yakınması ile pediatrik nöroloji kliniğine başvuran çocuklarda benign etiyolojik nedenler sıktır. Hastalara tanı koyma aşamasında , ileri tetkik yapılacak hastalar belirlenirken; anamnez, fizik ve nörolojik muayene bulguları detaylı olarak değerlendirilmelidir.

**Anahtar Sözcükler:** Baş dönmesi, EEG ,Migren, Manyetik rezonans görüntüleme, Ortostatik Hipotansiyon, Vertigo

# Evaluation of the Clinical Features and Outcomes of Wolff-Parkinson-White Syndrome: A 4-Year Experience at a Tertiary Center

## Wolff-Parkinson-White Sendromunun Klinik Özellikleri ve Sonuçlarının Değerlendirilmesi: 3. Basamak Merkezin 4 Yıllık Deneyimi

Yasemin ÖZDEMİR ŞAHAN, Emine Gülşah TORUN, Serhat KOCA

Department of Pediatric Cardiology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Wolff-Parkinson-White (WPW) syndrome is a pre-excitation syndrome characterized by symptoms such as palpitations and presyncope. It is defined by distinctive electrocardiographic findings, including a shortened PR interval, delta waves, and age-adjusted widened QRS complexes. WPW syndrome commonly leads to atrioventricular reciprocating tachycardia or primary atrial tachycardia. In rare cases, atrial fibrillation may be transmitted to the ventricles via an accessory pathway, which can result in ventricular fibrillation and potentially sudden death. This study aimed to evaluate the clinical features and outcomes of pediatric patients diagnosed with WPW syndrome.

**Materials and Methods:** Children diagnosed with WPW syndrome and followed at our Pediatric Cardiology Clinic between January 2020 and July 2024 were retrospectively reviewed. Demographic characteristics, reasons for admission, electrocardiography (ECG), and echocardiography results were analyzed.

**Results:** A total of 269 children with WPW syndrome were included in the study. Of the participants, 60.2% (n=162) were male. The mean age of the patients was  $11.2 \pm 4.7$  years. A total of 141 (52.4%) patients were asymptomatic. The most common presenting complaint was palpitations, reported by 110 (40.9%) patients. Supraventricular tachycardia (SVT) was documented in 38 (14.2%) cases. One of these patients was a newborn diagnosed with SVT after being investigated for fetal tachycardia. Two patients presented with life-threatening events (cardiac arrest and atrial fibrillation). No cardiac pathology was detected in 69.4% of the patients. An electrophysiological study (EPS) was performed in 242 (89.9%) patients, and successful ablation was achieved in 233 (96.3%) of them. Recurrence was observed in 7 of the 233 (3%) patients who underwent successful ablation, and they underwent a second successful ablation. No adverse events were recorded in any of the cases.

**Discussion:** Wolff-Parkinson-White syndrome can be diagnosed at any age during childhood and may be incidentally detected in asymptomatic patients. It is an important condition to be aware of in general pediatric practice, particularly during the evaluation of pediatric ECGs. Early detection is critical for preventing life-threatening arrhythmias and ensuring appropriate treatment planning.

**Keywords:** Child, Arrhythmia, Electrophysiological study, Pre-excitation, Wolff-Parkinson-White syndrome

### ÖZ

**Amaç:** Wolff-Parkinson-White (WPW) sendromu, bir preeksitasyon sendromu olup, çarpıntı ve presenkop gibi belirtilerle karakterizedir. Normalden kısa PR intervali, delta dalgası ve yaşa göre genişlemiş QRS kompleksleri gibi belirgin elektrokardiyografik bulgularla tanımlanır. WPW sendromu, genellikle atriyoventriküler resiprokan taşikardi veya primer atriyal taşikardiye neden olur. Nadiren, atriyal fibrilasyonun aksesuar yoldan ventriküllere iletilmesi sonucu ventriküler fibrilasyon gelişebilir ve bu durum ani ölüme yol açabilir. Bu çalışma, WPW sendromu tanısı alan pediatrik hastaların klinik özelliklerini ve sonuçlarını değerlendirmeyi amaçlamaktadır.

**Gereç ve Yöntemler:** Ocak 2020 ile Temmuz 2024 tarihleri arasında hastanemiz Çocuk Kardiyoloji Kliniği'nde WPW sendromu tanısı ile takip edilen çocuklar retrospektif olarak incelendi. Demografik özellikleri, başvuru nedenleri, elektrokardiyografi (EKG) ve ekokardiyografi sonuçları analiz edildi.

**Bulgular:** Çalışmaya WPW sendromu olan 269 çocuk dahil edildi. Çalışmaya katılan çocukların %60.2 (n=162)'si erkekti. Hastaların yaş ortalaması  $11.2 \pm 4.7$  yıldır. 141 (%52.4)'ü asemptomatiktir. Başvuru sırasında en sık görülen şikayet çarpıntı 110 (%40.9)'dür. Vakaların 38 (%14.2)'sinde supraventriküler taşikardi (SVT) dökümente edilmiştir. Bu hastalardan bir tanesi fetal taşikardi nedeniyle tetkik edilip SVT saptanan yenidoğandı. İki hasta yaşamı tehdit

eden olay (kardiyak arrest ve atrial fibrilasyon) ile başvurmuştu. Hastaların %69.4'ünde kardiyak patoloji saptanmadı. Hastaların 242 (%89.9)'una elektrofizyolojik çalışma (EPS) yapıldı ve EPS prosedürü uygulanan hastaların 233 (%96.3)'üne başarılı ablasyon yapıldı. Başarılı ablasyon uygulanan 233 hastadan 7'sinde (%3) nüks gözlemlendi ve 2. kez başarılı ablasyon işlemi yapıldı. Hiçbir vakada olumsuz olay yaşanmadı.

**Tartışma:** Çocukluk çağında Wolff-Parkinson-White sendromu her yaşta tanı alabilir ve asemptomatik olarak rastlantısal şekilde tespit edilebilir. Genel pediatri pratiğinde, pediatrik EKG değerlendirmesi sırasında dikkat edilmesi gereken önemli bir hastalıktır. Bu durum, hayatı tehdit eden aritmilerin önlenmesi ve uygun tedavi planlaması için kritiktir.

**Anahtar Sözcükler:** Aritmi, Çocuk, Elektrofizyolojik çalışma, Preeksitasyon, Wolff-Parkinson-White sendromu



# The Impact of Newborn Screening on the Diagnosis and Clinical Characteristics of Cystic Fibrosis

## Yenidoğan Taramasının Kistik Fibrozis Hastalığı Tanısı ve Kliniğine Etkisi

Meltem KÜRTÜL ÇAKAR<sup>1</sup>, Işıl BİLGİÇ<sup>1</sup>, Dilber ADEMHAN TURAL<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatric Chest Diseases, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Chest Diseases, Ankara Yıldırım Beyazıt University, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Cystic fibrosis (CF) is caused by mutations in the gene encoding the cystic fibrosis transmembrane regulator (CFTR) protein, inherited in an autosomal recessive pattern, and the most common genetically inherited disease in Caucasians. Early diagnosis of the disease has been shown to favor patients' nutrition, growth, pulmonary function, and quality of life, and reduce mortality rates. Newborn screening, which enables early diagnosis, is performed in many countries with biochemical markers and genetic studies. The immune reactive trypsinogen (IRT)/IRT protocol has been used in our country since January 2015. IRT, a pancreatic precursor enzyme, is measured in both steps of this test. This study aimed to evaluate the effect of newborn screening on age at diagnosis clinical and laboratory characteristics in CF patients.

**Materials and Methods:** Cystic fibrosis (CF) patients who were followed up in our hospital between 2013 and 2024 were included in the study. Demographic, clinical, and laboratory characteristics and IRT/IRT results were analyzed retrospectively.

**Results:** The study included 104 CF patients. Fifty-four (51.9%) of the patients were female, and the median age was 7.3 (IQR; 3.5-12.0) years. The median age at diagnosis was 3.0 (IQR; 2-8.5) months. Fifty patients (48.1%) had elevated IRT on neonatal screening, 17 (16.3%) had a sibling with CF, 23 (22.1%) had a history of pseudobartter, and 10 (9.6%) had a history of meconium ileus in the neonatal period. Sweat chloride test was high in 79 patients (76%), moderate in 12 patients (11.5%), and normal in 8 patients (7.7%). Sweat chloride test was not performed in 5 (4.8%) patients. Eighty-four patients (80.8%) had pancreatic insufficiency. Thirty-four (33%) patients had an F508 mutation in at least one allele. Patients with elevated IRT were compared with patients without elevated IRT or neonatal screening. The median age and age at diagnosis

were 4 (IQR; 3.0-6.4) years and 2.5 (IQR; 1.0-6.0) months in the group with newborn screening (n=57) and elevated IRT (n=50), respectively. In the group in which neonatal screening was not performed (n=47) or IRT elevation was not detected (n=7), the median age and age at diagnosis were 11.6 (IQR; 8.8-16.6) years and 6.0 (IQR; 3.0-12.0) months, respectively. There was a statistically significant difference in the age at diagnosis between the patient groups (p=0.002). The incidence of pseudobartter in the group of patients with elevated IRT (30.0%) was more frequent than in the group without elevated IRT or no neonatal screening (14.8%). However, no statistically significant difference was found between the groups (p=0.061). No statistically significant difference was found between the two groups in terms of gender (p=0.423), frequency of pancreatic insufficiency (p=0.092), presence of F508 mutation (p=0.622), frequency of having a CF sibling (p=0.701), and frequency of history of meconium ileus (p=0.898).

**Discussion:** Newborn screening is effective in early diagnosis of CF patients. Early diagnosis of the disease is known to contribute favorably to patients' quality of life and life expectancy.

**Keywords:** Cystic fibrosis, Immune reactive trypsinogen, IRT/IRT, Newborn screening

**ÖZ**

**Amaç:** Kistik fibrozis (KF), kistik fibrozis transmembran regülatör (KFTR) proteinini kodlayan gendeki mutasyonların neden olduğu otozomal resesif olarak kalıtılan ve birçok sistemi etkileyen beyaz ırkın en sık görülen genetik geçişli hastalıklarındandır. Hastalığın erken tanısının hastaların beslenme, büyüme ve akciğer hastalığına olumlu etkileri ile yaşam kalitesinde ve yaşam beklentisinde artış, mortalitede azalma olduğu gösterilmiştir. Erken tanı olanağını sağlayan yenidoğan tarama testleri biyokimyasal belirteçler ve genetik çalışmalarla birçok ülkede yapılmaktadır. Ülkemizde her iki basamağında da bir pankreas öncü enzimi olan immün reaktif tripsinojenin (IRT) ölçüldüğü IRT/IRT protokolü Ocak 2015'ten beri kullanılmaktadır. Çalışmamızın amacı, merkezimizde KF ile takip edilen hastalarda yenidoğan taramasının tanı yaşı, klinik ve laboratuvar özelliklerine etkisini değerlendirmektir.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışmamızda 2013 ve 2024 yılları arasında merkezimizde KF tanısı ile takip edilen hastaların demografik, klinik, genetik, ter testi ve IRT/IRT sonuçları retrospektif olarak incelendi.

**Bulgular:** 2013-2024 tarihlerinde merkezimizde izlenen 104 KF'li hasta çalışmaya alındı. Hastaların 54'ü (%51.9) kız, ortanca yaşları 7.3 (IQR; 3.5-12.0) yıldı. Hastaların tanı yaşı ortancası 3.0 (IQR; 2-8.5) aydı. Elli (%48.1) hastanın yenidoğan taramasında IRT yüksekliği, 17 (%16.3) hastanın KF kardeş öyküsü, 23 (%22.1) hastanın psödobartter geçirme öyküsü, 10 (%9.6) hastanın yenidoğan döneminde mekonyum ileus öyküsü mevcuttu. Hastaların 79'unun (%76) ter testi yüksek, 12'sinin (%11.5) ter testi ara değer, 8'nin (%7.7) ter testi normaldi. 5 (%4.8) hastanın ter testi değerlendirmesi yoktu. 84 hastanın (%80.8) pankreatik yetmezliği mevcuttu. En az bir allelinde DelF508 saptanan hasta sayısı 34 (%33)'tü.

İmmün reaktif tripsinojenin (IRT) yüksekliği olan hastalar ile IRT yüksekliği olmayan ve yenidoğan taraması yapılmayan hastalar karşılaştırıldığında; yenidoğan taraması yapılmış (n=57) ve IRT yüksekliği saptanan (n=50) grubun median yaş ve tanı yaşları sırasıyla 4 (IQR; 3.0-6.4) yaş ve 2.5 (IQR; 1.0-6.0) aydı. Yenidoğan taraması yapılmamış (n=47) ya da yapıldığında IRT yüksekliği saptanmamış (n=7) grupta median yaş ve tanı yaşları sırasıyla 11.6 (IQR; 8.8-16.6) yaş ve 6.0 (IQR; 3.0.-12.0) aydı. IRT yüksekliği olan hastalar ile IRT yüksekliği olmayan veya yenidoğan taraması yapılmayan hasta grupları arasında tanı yaşları açısından istatistiksel anlamlı farklılık saptandı (p=0.002). IRT yüksekliği olan hasta grubunda psödobartter görülme sıklığı (%30) IRT yüksekliği olmayan ve yenidoğan taraması yapılmayan gruptan (%14.8) daha sık görülmekteydi ancak gruplar arasında istatistiksel anlamlı fark saptanmadı (p=0.061). İki grup arasında cinsiyet (p=0.423), pankreatik yetmezlik sıklığı (p=0.092), DelF508 sahip olma sıklığı (p=0.622), KF kardeşe sahip olma sıklığı (p=0.701), mekonyum ileusu öykü sıklığı (p=0.898) açısından istatistiksel anlamlı farklılık saptanmadı.

**Tartışma:** Kistik fibrozis (KF) hastalarında yenidoğan taraması hastaların erken tanı almasında etkilidir. Hastalığın erken tanı

alması; hastaların yaşam kalitesinin artmasını sağlamak ve yaşam beklentisi üzerinde olumlu katkılar sağlamaktadır.

**Anahtar Sözcükler:** Kistik fibrozis, İmmün reaktif tripsinojen, IRT/IRT, Yenidoğan tarama

# Assessment of Pediatric Emergency Department Visits Among Syrian Children Between 2020-2022

## Suriyeli Hastaların 2020-2022 Tarihleri Arasında Çocuk Acil Servis Başvurularının Değerlendirilmesi

Zeynep DİNÇER EZGÜ<sup>1</sup>, Halise AKÇA<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Dr Sami Ulus Child Health and Diseases Training and Research Hospital ,Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Child Emergency Department, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** War and migration lead to significant physical and psychological damage, particularly affecting vulnerable populations like children. These children face health issues stemming from financial difficulties, inadequate housing and nutrition, lack of health services, and limited access to medical care. While research exists on the health conditions of immigrant children, there is a scarcity of studies focusing on their emergency department visits. This study aimed to analyze the demographic and clinical characteristics of Syrian children visiting the pediatric emergency department, assess their current health status, and aid in planning health services in emergency settings.

**Materials and Methods:** The study is a descriptive and retrospective research that includes Syrian patients under the age of 18 who applied to the Pediatric Emergency Department of Ankara Bilkent City Hospital between 01.01.2020 and 31.12.2021. A total of 238 813 records of admissions to the Pediatric Emergency Department were examined using the hospital information management system, and 3505 emergency admissions of 2602 Syrian patients were identified. The study collected information such as the patients' age, gender, date and time of admission, mode of arrival, communication problem, chief complaint and affected system, duration of the complaint, whether there were any re-admissions for the same complaint within 48 hours after the first admission, presence of chronic illness, triage level, use of hospital resources, interventions and treatments applied in the emergency department, treatment location, length of follow-up in the emergency department, and treatment outcome.

**Results:** Of the patients who applied to our Pediatric Emergency Department, 1.6% were Syrian children. Applications were more frequent on weekdays (76.8%) and during working hours (49.9%), and the rate of repeated applications was 18.6%.

The male gender ratio was 57.4%, and the average age of the patients was  $52.6 \pm 61.1$  months. Toddlers, aged between 12-71 months, were the majority (37.6%). According to the triage evaluation, most patients were at level 3 of the Emergency Severity Index (33.5%). It was found that the severity of the disease was higher in the newborn age group, first-time applicants, those with communication problems, those who applied at night, and those with acute onset of complaints ( $p<0.001$ ). The most common complaints of the patients were cough and respiratory distress, and the most affected system was the respiratory system, followed by the gastrointestinal system. Oxygen therapy and nebulization were the most commonly used emergency interventions. Hospital resources such as laboratory tests, imaging methods, and consultation were used at a rate of about 85%. Less than an hour of follow-up was conducted for 44.7% of the patients in the Pediatric Emergency Service, and 70% of them were discharged from the emergency department.

**Discussion:** The study highlights that triage severity among Syrian patients increases in specific age groups, particularly neonates, and among those facing communication barriers, or acute symptoms. Epidemiological characteristics may differ across various regions, suggesting that each healthcare center should analyze its own historical data, patient needs, and conditions to tailor its services. By defining health services according to patient profiles and identifying the characteristics of emergency patients, the quality of care can be enhanced.

**Keywords:** Child, Immigrant, Migration, Pediatric Emergency Department, Syria

## ÖZ

**Amaç:** Savaşın ve göçün neden olduğu yıkıcı etkiye maruz kalan bireylerde fiziksel ve psikolojik birçok hasar görülmekte ve şüphesiz ki bu durumdan en çok savunmasız durumda olan ve bir yetişkine bağımlı olan çocuklar etkilenmektedir. Çocuklar, maddi imkansızlıklar, barınma ve beslenme sorunları, koruyucu sağlık hizmetinden uzak kalma ve tıbbi bakım olanaklarının kısıtlı olması gibi nedenlerle sağlık sorunlarına maruz kalmaktadırlar. Göçmen çocuklar açısından riskli sağlık durumları ve onların ihtiyaçları konusunda çalışmalar literatürde bulunmakla birlikte, acil servis başvurularını inceleyen çalışmalar kısıtlıdır. Bu çalışmanın amacı, çocuk acil servisine başvuran Suriyeli hastaların demografik ve klinik özelliklerini, tetkik ve tedavi analizlerini yaparak, göçmen çocukların mevcut sağlık durumlarını ortaya koymak ve acil servislere sağlık hizmetlerinin verimli bir şekilde planlanmasına katkı sağlamaktır.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışmamız tanımlayıcı tipte ve geriye dönük bir araştırma olup, çalışmaya 01.01.2020 ve 31.12.2021 tarihleri arasında Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Acil Kliniği'ne başvuran 18 yaş altı Suriye uyruklu hastalar dahil edilmiştir. Hastane bilgi yönetim sistemi kullanılarak Çocuk Acil Kliniği'ne kayıtlı 238 813 başvuru incelenmiş ve 2602 Suriyeli hastanın 3505 acil başvurusu belirlenmiştir. Hastaların yaşı, cinsiyeti, hastaneye başvuru tarihi ve saati, geliş şekli (ayaktan, ambulans), iletişim sorunu, başvuru şikayeti ve etkilenen sistem, şikayetin süresi, ilk başvurudan sonraki 48 saat içinde aynı şikayetle mükerrer başvuru durumu, kronik hastalık varlığı, triyaj seviyesi, hastane kaynaklarının kullanımı, acil serviste uygulanan müdahaleler ve verilen tedaviler, tedavi yeri (ayaktan, çocuk acil gözlem odası, ilk değerlendirme sonrası yatış), acil serviste takip süresi ve tedavi sonlanım durumu (taburcu, sevk, yatış, eksitus) bilgileri kaydedilmiştir.

**Bulgular:** Hastanemiz Çocuk Acil Kliniği'ne başvuran hastaların %1.6'sı Suriyeli çocuklardan oluşmaktaydı. Başvurular hafta içi günlerde (%76.8) ve mesai saatleri içinde (%49.9) daha fazlaydı ve tekrarlayan başvuru oranı %18.6'ti. Erkek cinsiyet oranı %57.4 ve hastaların yaş ortalaması 52.6±61.1 aydı. Yaş grubu olarak 12-71 ay arasında olan oyun çocukları çoğunlukta (%37.6). Triage değerlendirmesinde hastaların çoğu Acil Ciddiyet İndeksinde 3. seviyedeydi (%33.5). Yenidoğan yaş grubunda, ilk başvurularda, iletişim sorunu olanlarda, gece başvuranlarda ve şikayeti akut başlangıçlı olanlarda hastalığın ciddiyet düzeyinin daha yüksek olduğu saptandı ( $p<0.001$ ). Hastaların en sık şikayeti öksürük, solunum sıkıntısı olup en sık etkilenen sistem solunum sistemi sonrasında gastrointestinal sistemdi. Acil müdahale olarak en sık oksijen tedavisi ve nebül uygulamaları kullanılmıştı. Laboratuvar tetkik, görüntüleme yöntemi ve konsültasyon gibi hastane kaynakları %85 civarında kullanılmıştı. Hastaların %44.7'si Çocuk Acil Servisinde 1 saatten kısa süreli takip edilip %70'i acilden taburcu edilmişti.

**Tartışma:** Suriyeli hastaların triyaj seviyelerinin karşılaştırılmasında; yenidoğan gibi özellikli yaş grubunun, yabancı dil kaynaklı iletişim sorunu olmasının, yakınmaların yeni başlangıçlı olmasının ve başvuruların ambulansla olmasının ciddiyet arz ettiği ve

acil müdahaleye ihtiyacın fazla olduğu gösterilmiştir. Değişik bölgelerdeki hastanelerin acil servislerine başvuran hastaların epidemiyolojik özelliklerinde farklılıklar bulunabilir. Bu nedenle hizmet veren her merkezin kendi geçmiş bilgilerini, ihtiyaçlarını ve şartlarını bilmesi ve buna göre geleceğe yönelik planlamalar yapması gerekir. Verilen sağlık hizmetlerinin hasta profili göre tanımlanması, acil hastaların karakteristik özelliklerinin belirlenmesi hizmet kalitesi artıracaktır.

**Anahtar Sözcükler:** Çocuk, Göçmen, Göç, Çocuk Acil Servis, Suriye

# Evaluation of Patients Hospitalized to the Infant Wards in Terms of Congenital Anomalies

## Süt Çocuğu Servisine Yatan Hastaların Doğumsal Anomaliler Açısından Değerlendirilmesi

Esra Nur EFE<sup>1</sup>, Halil İbrahim YAKUT<sup>2</sup>, Esra KILIÇ<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, University of Health Sciences, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Pediatric Genetic Diseases, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Congenital anomalies are one of the leading causes of mortality and morbidity in infants in both developed and developing countries. They can manifest during the prenatal period, at birth, or later in life. The aim of this study was to determine the frequency, type, and distribution of congenital anomalies in children aged 1-36 months who are hospitalised, to evaluate their possible association with etiological factors, and to elucidate the potential relationship between hospitalizations and congenital anomalies. Our study emphasises the necessity of an effective surveillance system for monitoring and controlling congenital anomalies in our country.

**Materials and Methods:** In this study, between November, 2023, and March, 2024, a total of 600 patients aged 1-36 months admitted to the Pediatric Health and Diseases departments of Ankara Bilkent City Hospital were evaluated. Prenatal, natal, and postnatal histories, demographic information, and physical examination findings were recorded. Diagnostic and radiological imaging results were retrospectively reviewed from the hospital information management system.

**Results:** Among the 600 patients, isolated major anomalies were detected in 14%, and multiple major anomalies in 16.8%. The most common anomalies included central nervous system anomalies (13.8% major; 44% minor), cardiovascular system anomalies (45% major; 8.3% minor), and urinary system anomalies (4.5% major; 25% minor). Factors such as parental consanguinity, maternal folic acid intake, medication and smoking history, intrauterine infections, radiation exposure, family history of genetic disorders, multiple pregnancies, intrauterine growth restriction, oligohydramnios, and neurodevelopmental delay were found to increase the risk of various congenital anomalies.

**Discussion:** The frequency of congenital anomalies in children aged 1-36 months admitted to the hospital is higher compared to

community-based studies. This may be due to our center being a tertiary healthcare facility with advanced diagnostic, therapeutic, and surgical capabilities and including patients referred from different regions of the country. The heterogeneity of patients and high referral volume may have led to a higher detection rate of congenital anomalies. Additionally, easier access to imaging and evaluation in a tertiary center may have increased the likelihood of incidental detection of anomalies that might remain asymptomatic throughout life. Due to our country's lack of a surveillance system, the frequency of congenital anomalies is estimated based on a limited number of cases. There is no other hospital-based surveillance study in our country that allows for a comparison of the frequency of congenital anomalies in the infant age group. This study highlights the epidemiological significance of congenital anomalies and underscores the importance of preventive strategies such as reducing consanguinity, controlling maternal diseases, promoting folic acid supplementation, expanding prenatal screening, ensuring vaccination during pregnancy, and raising awareness of genetic and environmental factors. Developing an effective registry and surveillance system would contribute to improving health policies and public health programs.

**Keywords:** Congenital anomalies, Congenital malformations, Hospital-based surveillance, Prevalence, Teratogen

### ÖZ

**Amaç:** Doğumsal anomaliler, bireyde doğumdan itibaren var olan kusurlu embriyogenez sonucu oluşan vücut yapısı veya işlevindeki anormal oluşum ve gelişim olarak tanımlanmaktadır. Doğumsal anomaliler hem gelişmiş hem de gelişmekte olan ülkelerdeki bebeklerde mortalite ve morbiditenin en önemli sebeplerinden biridir. Prenatal dönemde, doğumda veya yaşamın ilerleyen dönemlerinde bulgu verebilmektedir. Bu

çalışmanın amacı, hastaneye yatışı olan 1-36 aylık çocuklarda doğumsal anomalilerin sıklığının, tipinin ve dağılımının belirlenmesi, olası etiyolojik faktörlerle ilişkisinin değerlendirilmesi ve hospitalizasyon ile doğumsal anomaliler arasındaki olası ilişkinin aydınlatılmasıdır. Çalışmamızda ülkemizde doğumsal anomalilerin izlenmesi ve kontrolü için etkin bir sürveyans sisteminin gerekliliği vurgulanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu çalışmada Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları servislerine kasım 2023-mart 2024 tarihleri arasında yatan 1- 36 ay yaş grubundaki 600 hastada dahil edildi. Hastaların prenatal, natal ve postnatal öyküsü, demografik bilgileri ve fizik muayene bulguları kaydedildi. Hastaların tetkik ve radyolojik görüntüleme sonuçları hastane bilgi yönetim sisteminden geriye dönük olarak incelendi.

**Bulgular:** Çalışmamızda yer alan 600 hastada izole majör anomaliler %14 oranında, çoklu majör anomaliler %16.8 oranında tespit edilmiştir. En sık görülen anomaliler arasında santral sinir sistemi anomalileri (%13.8 majör; %44 minör), kardiyovasküler sistem anomalileri (%45 majör; %8.3 minör), üriner sistem anomalileri (%4.5 major; %25 minör) yer almaktaydı. Çalışmamızda ebeveynler arasındaki akrabalık durumu, gebelikte annenin folik asit, ilaç, sigara kullanım öyküsü, intrauterin enfeksiyon ve radyasyon maruziyeti, ailede genetik hastalık öyküsü, çoğul gebelik durumu, intrauterin gelişme geriliği, oligohidramniyoz ve nöromotor gelişme geriliği gibi faktörlerin çeşitli doğumsal anomalilerin riskini artırdığı tespit edildi.

**Tartışma:** Hastaneye yatan 1-36 aylık çocuklarda doğumsal anomalilerin sıklığı toplum temelli çalışmalara kıyasla daha yüksek bulunmuştur. Bu durum, çalışmamızı yürüttüğümüz merkezin üçüncü basamak bir sağlık kuruluşu olması nedeniyle ileri tetkik, tedavi ve operasyon olanaklarına sahip olmasından ve ülkenin farklı bölgelerinden sevk edilen hastaları içermesinden kaynaklanabilir. Heterojen hasta yapısı ve yüksek sevk yoğunluğu, doğumsal anomalilerin sıklığının daha fazla tespit edilmesine yol açmış olabilir. Ayrıca üçüncü basamak bir merkezde görüntüleme ve değerlendirme olanaklarına daha kolay erişim sağlanması, yaşam boyu asemptomatik kalabilecek bazı doğumsal anomalilerin insidental olarak saptanma olasılığını artırmış olabilir. Ülkemizde sürveyans sistemi olmaması nedeni ile sınırlı vaka ile yapılan az sayıda çalışma ile doğumsal anomalilerin ülkemizdeki tahmini sıklığı belirlenmektedir. Ülkemizde süt çocuğu yaş grubunda doğumsal anomali sıklığını kıyaslayabileceğimiz başka hastane bazlı sürveyans çalışması bulunmamaktadır. Bu çalışma, doğumsal anomalilerin epidemiyolojik önemini vurgulamakta ve akraba evliliklerinin azaltılması, maternal hastalıkların kontrolü, folik asit takviyesi, prenatal taramaların genişletilmesi, gebelikte aşılanmanın sağlanması ve toplumsal bilincin artırılması gibi önleyici stratejilerin önemini ortaya koymaktadır. Etkin bir kayıt ve sürveyans sistemi, sağlık politikalarının ve halk sağlığı programlarının iyileştirilmesine katkı sağlayacaktır.

**Anahtar Sözcükler:** Doğumsal anomaliler, Konjenital malformasyonlar, Hastane bazlı sürveyans, Prevalans, Teratojen

# Bronchial Artery Origin Changes in the Pediatric Group: Is Gender an Important Variable?

## Pediyatrik Grupta Bronşyal Arter Çıkış Varyasyonları: Cinsiyet Anlamlı Bir Değişken midir?

Özge ÖZTÜRK, E. Yağız ERTUNA, A. Merter KEÇELİ

Department of Pediatric Radiology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** The purpose of this study was to determine the anatomical variations of bronchial arteries (BA) in pediatric patients using computed tomography (CT).

**Materials and Methods:** In our hospital, which provides tertiary healthcare services, 150 thorax CT scans obtained from cases under the age of 18 were evaluated retrospectively. The origin and output levels of BA were recorded. Additionally, the existence of differences according to gender was investigated.

**Results:** The average age was 72 months and 82 of the cases were girl. A total of 340 BAs were examined. 225 of these arteries had orthotopic origins and 114 had ectopic origins. There were 2-4 BAs in each case. A common root emergence was detected in fifty cases. The origin of BA was the descending aorta in 75% of the cases and the aortic arch in 25%. No exit from other vascular structures was observed. Output levels were between T2-T7 vertebrae in all cases, 56% of which were at the T5 vertebra level. The origins of the bronchial arteries and the vertebral origin level distribution were similar in both genders.

**Discussion:** In life-threatening situations such as hemoptysis, anatomical changes of the BA, which is the access used in angiographic methods, should be defined. Our study supports the results of similar studies conducted in adults. It was determined that BA origins did not differ according to gender. BA diameter evaluation was not used as a parameter in the young age group due to section thickness and resolution problems from time to time.

**Keywords:** Bronchial artery, Variation, Children, Gender

### ÖZ

**Amaç:** Çalışmamızın amacı çocuk hastalarda bilgisayarlı tomografi (BT) kullanarak bronşyal arterlerin (BA) anatomik varyasyonlarının belirlemektir.

**Gereç ve Yöntemler:** Üçüncü basamak sağlık hizmeti veren hastanemizde, 18 yaş altı olgulardan elde edilen 150 toraks BT incelemesi retrospektif olarak değerlendirilmiştir. BA'nin orijini, çıkış seviyeleri kaydedildi. Ayrıca cinsiyete göre farklılık varlığı araştırıldı.

**Bulgular:** Ortalama yaş 72 aydı ve olguların 82'si kızdı. Toplam 340 BA incelendi. Bu arterlerin 225'i ortotopik, 114'ü ektopik çıkışlıydı. Her olguda 2-4 adet BA vardı. Elli olguda ortak bir kökten çıkış saptandı. BA orijini %75 olguda inen aorta, %25'i arkus aortaydı. Diğer damar yapılarından çıkış görülmemiştir. Çıkış seviyeleri %56'sı T5 vertebra düzeyinde olmak üzere tüm olgularda T2-T7 vertebral arasıydı. Bronşyal arterlerin orijinleri, vertebral köken düzeyi dağılımı her iki cinsiyette de benzerdi.

**Tartışma:** Hemoptizi gibi hayatı tehdit eden durumlarda anjiyografik yöntemlerde kullanılan yol olan BA anatomik değişiklikleri tanımlanmalıdır. Çalışmamız erişkinlerde yapılan benzer çalışmaların sonuçlarını desteklemektedir. BA orijinlerinin cinsiyet göre farklılık göstermediği saptanmıştır. BA çap değerlendirmesi küçük yaş grubunda zaman zaman kesit kalınlığı ve rezolüsyon sorunları nedeni ile parametre olarak kullanılmamıştır.

**Anahtar Sözcükler:** Bronşyal arter, Varyasyon, Çocuklar, Cinsiyet

# Evaluation of Pubertal Development and Affecting Factors in Pediatric Patients with Chronic Kidney Disease

## Kronik Böbrek Hastalığı Olan Çocuk Hastalarda Pubertal Gelişim ve Etkileyen Faktörlerin Değerlendirilmesi

Hülya Gözde ÖNAL<sup>1</sup>, Mesut ÖNAL<sup>2</sup>, Hülya NALÇACIOĞLU<sup>3</sup>, Demet TEKCAN KARALI<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatric Nephrology, Samsun Training and Research Hospital, Samsun, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Gynecology and Obstetrics, Samsun, Ondokuz Mayıs University Faculty of Medicine, Samsun, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Pediatric Nephrology, Ondokuz Mayıs University Faculty of Medicine, Samsun, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** In pediatric patients with chronic kidney disease (CKD), there is a potential for growth and development, and in some cases, pubertal delay, to occur. This study aimed to examine the impact of CKD on growth and pubertal development in children and adolescents, taking into account factors such as dialysis and transplantation.

**Materials and Methods:** A total of 52 pediatric patients diagnosed with stage 2-5 CKD, on predialysis, dialysis treatment and kidney transplantation were included in the study. Demographic information, clinical features, the renal replacement therapy currently being administered, and pubertal hormones were examined. Additionally the relationship between pubertal development was evaluated.

**Results:** This retrospective study included 52 pediatric CKD patients with a mean age of 17.8 years. The mean age of onset of CKD was 9.21 years (1-17 years). There were 22 patients in the predialysis period (8 patients in stage 2, 9 patients in stage 3, 5 patients in stage 4), 14 patients in dialysis treatment (5 patients in peritoneal dialysis, 9 patients in hemodialysis) and 16 patients in kidney transplantation. The median duration of peritoneal dialysis was 94.8 months (31-168 months) and the duration of hemodialysis was 78.67 months (6-231 months). The average age at onset of menarche was 12.79 years (9-19 years). In hormone levels, mean follicle-stimulating hormone (FSH) was 6.16 IU/L (1.39-22 IU/L), luteinizing hormone (LH) was 8.27 IU/L (0.1-84 IU/L), and estradiol was 71.25 pg/mL (1.5-342 pg/mL). Primary amenorrhea was detected in 32.8% of the patients. CKD stage ( $p=0.020$ ,  $r=0.350$ ) and age at diagnosis ( $p=0.010$ ) were shown to be significantly associated with pubertal development. A significant difference was observed in age at onset of menarche between patients with kidney transplantation and patients on dialysis. ( $p=0.034$ ). This showed that transplantation appeared to have a more positive

effect on pubertal development than dialysis. Additionally, a significant difference in the incidence of primary amenorrhea was observed between these groups ( $p=0.021$ ). This result suggests that the incidence of primary amenorrhea may be higher in dialysis patients than in transplantation patients.

**Discussion:** Factors such as CKD stage, age at diagnosis, duration of diagnosis, transplantation and dialysis were found to play a significant role in pubertal development. It was observed that early-stage CKD patients had better pubertal development than advanced-stage CKD patients. It was observed that patients who were diagnosed earlier and received supportive treatments had better pubertal development than patients who were diagnosed late and had no follow-up. A long period of time since diagnosis was found to be associated with a delay in puberty. Transplantation has been observed to have a positive effect on pubertal development, and the duration of dialysis has been observed to delay the onset of puberty. Furthermore, our findings indicate the need to minimize the duration of dialysis and encourage early transplantation to reduce the negative effects of long-term dialysis on growth and pubertal development.

**Keywords:** Chronic kidney disease, Primary amenorrhea, Pubertal development

### ÖZ

**Amaç:** Kronik böbrek hastalığı (KBH) olan pediatrik hastalarda, büyüme- gelişme ve pubertal gelişim gecikmesi görülebilmektedir. Bu çalışma, çocuk ve adolesanlarda KBH'nın büyüme ve pubertal gelişim üzerindeki etkisini, diyaliz ve transplantasyon gibi faktörleri dikkate alarak incelemeyi amaçlamıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışmaya, evre 2-5 KBH tanısı alan prediyaliz, diyaliz tedavisinde olan ve böbrek transplantasyonlu toplam 52 pediatrik hasta dahil edildi. Demografik bilgiler, klinik özellikler, almakta oldukları renal replasman tedavileri, pubertal



hormonları incelenerek, pubertal gelişim arasındaki ilişkiler değerlendirildi.

**Bulgular:** Bu retrospektif çalışmaya, ortalama yaşı 17.8 olan 52 pediatrik KBH'sı alındı. KBH başlangıç yaşının ortalama değeri 9.21 yıl (1-17 yıl)'di. Prediyaliz dönemde olan 22 hasta (8 hasta evre 2, 9 hasta evre 3, 5 hasta evre 4), diyaliz tedavisinde 14 hasta (5 hasta periton diyalizi, 9 hasta hemodiyaliz) ve 16 hasta böbrek nakli ile izlenmekteydi. Periton diyalizinin ortalama süresi 94.8 ay (31- 168 ay) ve hemodiyalizin süresi 78.67 ay (6-231 ay)'di. Menarş başlangıç yaşının ortalaması 12.79 yıl (9-19 yıl)'di. Hormon seviyelerinde, ortalama folikül uyarıcı hormon (FSH) 6.16 IU/L (1.39-22 IU/L), luteinleştirici hormon (LH) 8.27 IU/L (0.1-84 IU/L) ve östradiol 71.25 pg/mL (1.5-342 pg/mL)'di. Hastaların %32.8'inde primer amenore saptandı. KBH evresi ( $p=0.020$ ,  $r=0.350$ ) ve tanı yaşının ( $p=0.010$ ) ergenlik gelişimi üzerinde anlamlı bir şekilde ilişkili olduğu gösterildi. Böbrek nakli ve diyalizde olan hastalar arasında menarş başlangıç yaşı açısından anlamlı bir farklılık gözlemlendi ( $p=0.034$ ). Bunun sonucunda, transplantasyonun diyalize göre ergenlik gelişimi üzerinde daha olumlu bir etkisi olduğu görüldü. Ayrıca, iki farklı hasta grubu arasında primer amenore insidansında önemli bir farklılık gözlemlenmiştir ( $p=0.021$ ). Bu sonuç, primer amenore insidansının diyaliz hastalarında transplantasyon hastalarına göre daha yüksek olabileceğini göstermektedir.

**Tartışma:** KBH evresi, tanı yaşı, tanı süresi, transplantasyon ve diyaliz gibi faktörlerin ergenlik gelişimi üzerinde anlamlı bir rol oynadığı görüldü. Erken evre KBH hastalarının ileri evre KBH hastalarından daha iyi pubertal gelişim gösterdiği görüldü. Daha erken tanı alan ve destek tedavileri yapılan hastaların geç tanı alan takipsiz hastalara göre daha iyi pubertal gelişimleri olduğu saptandı. Tanıdan bu yana geçen uzun sürenin, pubertedeki gecikme ile ilişkili olduğu görüldü. Transplantasyonun ergenlik gelişimi üzerinde olumlu etkisi olduğu görülmüş, diyaliz süresinin ise ergenlik başlangıcını geciktirdiği gözlemlenmiştir. Ayrıca, bulgularımız, uzun süreli diyalizin büyüme ve ergenlik gelişimi üzerindeki olumsuz etkilerini azaltmak için diyaliz süresini minimize etmeyi ve erken transplantasyonu teşvik etmeyi gerektiğine işaret etmektedir.

**Anahtar Sözcükler:** Kronik böbrek hastalığı, Primer amenore, Pubertal gelişim

# Chronic Recurrent Multifocal Osteomyelitis: A Single-Center Experience

## Kronik Rekürren Multifokal Osteomyelit: Tek Merkez Deneyimi

Didem ÖZTÜRK, Banu ÇELİKEL ACAR

Department of Pediatric Rheumatology, Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

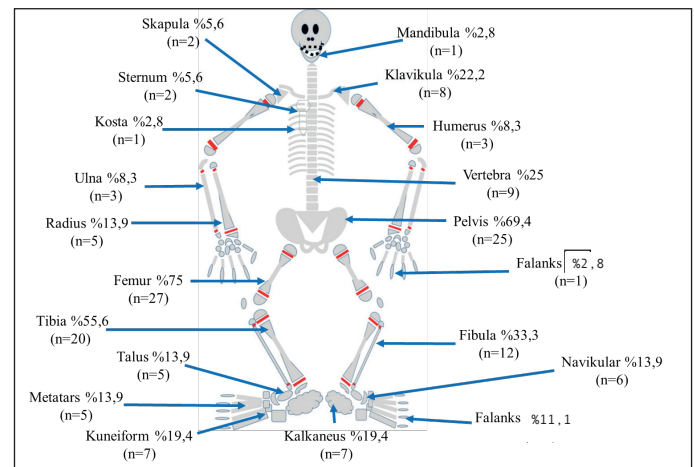
### ABSTRACT

**Objective:** Chronic recurrent multifocal osteomyelitis (CRMO) is a rare autoinflammatory bone disease, characterized by non-infectious, symmetrical subacute or chronic osteomyelitis. Commonly affected sites include the clavicle, pelvis, vertebrae, and metaphyses of long bones. Patients often present with localized bone pain, worsening at night, along with swelling, tenderness, or vertebral compression fractures. CRMO may be associated with inflammatory bowel disease, Familial Mediterranean Fever (FMF), spondyloarthropathies, and dermatological disorders. This study aimed to describe the characteristics of CRMO patients and associated diseases.

**Materials and Methods:** A retrospective review was conducted of patients diagnosed with CRMO between June 2019 and August 2024 at the Pediatric Rheumatology Clinic of Ankara Bilkent City Hospital. Demographic characteristics, clinical and laboratory findings, treatments, and comorbidities were analyzed.

**Results:** Among 36 patients, 26 (72.2%) were male, with a median age of 11 years and 9 months (range: 4 years 4 months - 17 years 5 months). The average duration from symptom onset to diagnosis was 12.3 months (range: 1-54 months). Delays in diagnosis were attributed to misdiagnosis (n=11, 16.7%), late presentation (n=4, 11.1%), and awaiting diagnostic tests (n=6, 16.7%). All patients presented with bone-joint pain (100%), followed by joint swelling (n=10, 27.8%), morning stiffness (n=9, 25%), and weight loss (n=2, 5.6%). Pain was multifocal in 28 patients (77.8%) and symmetrical in 13 (36.1%). Mean C-reactive protein was 19.6 mg/L (range: 0-88), and mean erythrocyte sedimentation rate was 25 mm/h (range: 5-56). Bone biopsies (n=2) and bone marrow aspirations (n=23) were normal. No infectious agents were detected. MRI showed bone marrow edema in 35 (97%) patients, synovitis in 9 (25%), and soft tissue edema in 13 (36.1%). The average number of lesions was 7 (range: 2-17), with multifocal lesions in all patients, and

symmetrical involvement in 26 (72.2%). Commonly affected bones included the femur (n=27, 75%), pelvis (n=25, 69.4%), tibia (n=20, 55.6%), fibula (n=12, 33.3%), vertebrae (n=9, 25%), and clavicle (n=8, 22.2%) (Figure 1). Long bone metaphysis and epiphysis were frequently involved together (n=15, 41.7%). Pelvic involvement included bilateral sacroiliitis in 20 patients. Four patients had FMF, with two diagnosed during follow-up. All patients received NSAIDs as first-line treatment, but none achieved remission with NSAIDs alone. Additional treatments included methotrexate (n=32, 88.9%), corticosteroids (n=10, 27.8%), anti-TNF agents (n=21, 58.3%), and pamidronate (n=2, 5.6%) .



**Figure 1:** Distribution of lesions on whole body magnetic resonance imaging of 36 patients with CRMO.

**Discussion:** CRMO should be considered in patients with bone-joint pain and mild acute phase reactant elevations, particularly when bone marrow edema is detected in long bone metaphyses. After excluding infections and malignancies, CRMO should be diagnosed. Persistent bone and joint pain in FMF patients should also raise suspicion of CRMO.

**Keywords:** Auto-inflammatory disorder, Chronic recurrent multifocal osteomyelitis, Osteomyelitis

## ÖZ

**Amaç:** Kronik rekürren multifokal osteomyelit (KRMO) kemiğin nadir görülen otoinflatuar hastalığıdır. Enfeksiyöz olmayan, simetrik tutulum gösteren subakut veya kronik osteomyelit ile karakterizedir. Klavikula, pelvis kemikleri, vertebral ve uzun kemiklerin metafizleri en sık tutulan bölgelerdir. Gece artan lokal kemik ağrısı, tutulan kemikte hassasiyet, şişlik, sıcaklık artışı veya vertebra tutulumunda kompresyon fraktürü başvuru nedeni olabilir. KRMO'ya inflamatuvar barsak hastalıkları, Ailevi Akdeniz Ateşi (AAA), spondilartropatiler ve bazı dermatolojik hastalıklar eşlik edebilir. Bu çalışmada KRMO tanılı hastaların özelliklerini tanımlamak, eşlik eden hastalıkları ortaya koymak amaçlanmıştır.

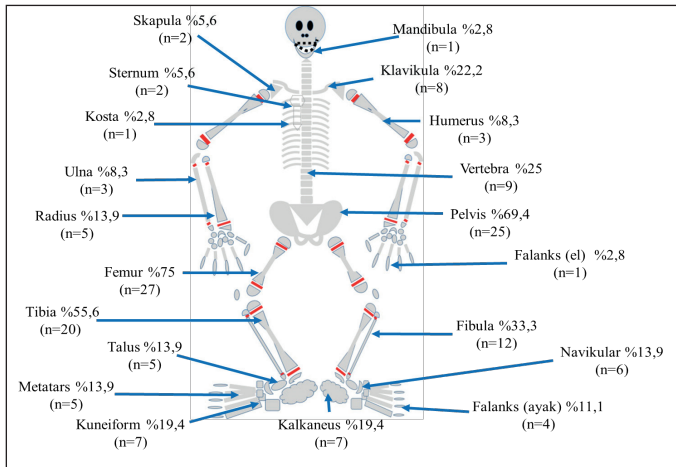
**Gereç ve Yöntemler:** Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Romatolojisi Kliniği'nde Haziran 2019 – Ağustos 2024 tarihleri arasında KRMO tanısı ile takip edilen hastaların dosya verileri retrospektif olarak incelendi. Hastaların demografik özellikleri, klinik ve laboratuvar bulguları, tedavileri ve eşlik eden hastalıkları kaydedildi.

**Bulgular:** KRMO ile takipli 36 hastanın 26'sı (%72,2) erkekti ve ortanca başvuru yaşı 11 yaş 9 aydı (4 yaş 4 ay- 17 yaş 5 ay). İlk yakınmadan tanıya kadar geçen süre ortalama 12.3 (1-54) aydı. Tanı gecikmesinin nedenleri yanlış tanı (n=11, %16.7), geç başvuru (n=4, %11.1) ve ayırıcı tanı yapılması için istenilen tetkiklerin tamamlanmasının beklenmesiydi (n=6, %16.7). En sık başvuru yakınması kemik-eklem ağrısıyken (%100) bunu eklem şişliği (n=10, %27.8), sabah tutukluluğu (n=9, %25) ve kilo kaybı (n=2, %5.6) izledi. Ağrı 28 (%77.8) hastada birden fazla bölgede, 13 (%36.1) hastada simetrikti. Tanı anında ortalama CRP 19.6 mg/L (0-88), ortalama ESR 25 mm/saat (5-56) olup ılımlı yüksekti. Kesin tanıya ulaşmak ve ayırıcı tanı için 2 hastanın kemik biyopsisi, 23 hastanın kemik iliği aspirasyonu değerlendirildi ve normaldi. Hastalarda osteomyelite neden olan enfeksiyöz ajan saptanmadı. Manyetik rezonans görüntüleme (MRG) kemik iliği ödemi (n=35, %97), sinovit (n=9, %25) ve komşu yumuşak dokuda ödem (n=13, %36,1) izlendi. MRG'de tespit edilen ortalama lezyon sayısı 7 (2-17)

olup, tüm hastalarda lezyonlar multifokal, 26 (%72.2) hastada simetrikti. Femur (n=27, %75), pelvis kemikleri (n=25, %69.4), tibia (n=20, %55.6), fibula (n=12, %33.3), vertebra (n=9, %25) ve klavikula (n=8, %22,2) en sık tutulum görülen bölgelerdi (Şekil 1). Uzun kemiklerde en sık metafiz ve epifiz beraber tutulumu izlendi (n=15, %41.7). Sadece metafizin tutulduğu 7 (%19.4) hasta, diyafiz-epifiz ve metafizin beraber tutulduğu 4 (%11.1) hasta bulunmaktaydı. Pelvis tutulumu olan 25 hastanın 20'sinde bilateral sakroiliit vardı. İki (%5.6) hasta AAA tanılı olup, iki hasta takipleri sırasında AAA tanısı aldı. Diğer 32 (%94.6) KRMO hastasında eşlik eden hastalık saptanmadı. Tüm hastalara ilk tedavi olarak nonsteroid antiinflamatuvar ilaç (NSAİİ) başlandı. Yalnızca NSAİİ ile remisyona ulaşan hasta olmadı, Metotreksat (n=32, %88.9), kortikosteroid (n=10, %27.8), anti-TNF ilaçlar (n=21, %58.3) ve pamidronat (n=2, %5.6) kullanılması gerekti.

**Tartışma:** Kemik, eklem ağrısı ve akut faz reaktanlarında ılımlı yükseklik olan hastalarda özellikle uzun kemiklerin metafiz bölgesinde kemik iliği ödemi saptanırsa KRMO ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Osteomyelit tablosu oluşturan enfeksiyon, malignite gibi diğer durumlar dışlandıktan sonra KRMO tanısı konulmalıdır. Ayrıca ülkemizde sık görülen AAA'da hastalıkla uyumlu olmayan inatçı kemik ve eklem ağrısında KRMO araştırılmalıdır.

**Anahtar Sözcükler:** Otoinflatuar hastalık, Kronik rekürren multifokal osteomyelit, Osteomyelit



**Şekil 1:** KRMO'lu 36 hastanın tüm vücut manyetik rezonans görüntülemesinde lezyonlarının dağılımı.

# The Clinical and Genetic Analysis of Seven Cases with Sotos Syndrome

## Sotos Sendromlu Yedi Olgunun Klinik ve Genetik Analizi

Yusuf Kemal ÇAĞATAY SEYMEN<sup>1</sup>, Emre SANRI<sup>1</sup>, Aslıhan SANRI<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Samsun University Faculty of Medicine, Samsun, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatrics, Samsun Training and Research Hospital, Samsun, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Sotos syndrome is characterized by a distinctive facial appearance (including a broad and prominent forehead, dolichocephaly, sparse frontotemporal hair, downward-slanting palpebral fissures, an elongated narrow face, and an elongated jaw), developmental delay, varying degrees of intellectual disability, learning difficulties, and excessive growth (height and head circumference  $\geq 2$  SD above the mean). Other significant findings include behavioral issues like autism spectrum disorders, advanced bone age, cardiac anomalies, scoliosis, seizures, joint laxity, and pes planus. Diagnosis of Sotos syndrome is confirmed by identifying a heterozygous pathogenic mutation in the NSD1 gene or a deletion involving the NSD1 gene. In this study, we retrospectively compiled the clinical findings and genetic analysis results of seven patients diagnosed with Sotos syndrome.

**Materials and Methods:** Data from patients diagnosed with Sotos syndrome who presented with various complaints to our pediatric genetics clinic were retrospectively reviewed from their medical records.

**Results:** The median age at diagnosis for the seven patients with Sotos syndrome was 6 years and 4 months (2 years 10 months - 11 years 7 months). Three patients were female and 4 were male, with a male-to-female ratio of 1.3. The presenting complaints included neurodevelopmental delay in five patients, autism in one patient, and excessive growth in one patient. Excessive growth was present in 6 patients, while the remaining patient had height at the 90<sup>th</sup> percentile and head circumference at the 85<sup>th</sup> percentile. Craniosynostosis (trigonocephaly) was detected in one patient. All patients exhibited the characteristic facial appearance associated with Sotos syndrome (broad and prominent forehead, elongated face, elongated jaw). Strabismus was observed in three patients, scoliosis in one, and pes planus in one. Cardiac anomalies were identified in three patients (two with patent foramen ovale, one with atrial septal aneurysm,

secundum atrial septal defect, and mild ascending aorta dilation). Cranial imaging revealed enlargement of the third and lateral ventricles on MRI in one patient, while brain MRIs of the other patients were normal. Advanced bone age was noted in five patients, while two patients were not assessed. All patients had varying degrees of neurodevelopmental delay. Three patients were diagnosed with autism spectrum disorder. One patient was followed up for epilepsy. Heterozygous mutations in the NSD1 gene were detected in all patients, with no deletions. Four mutations were classified as pathogenic, and three as likely pathogenic. The three likely pathogenic mutations were novel and had not been previously reported. The mutations included three nonsense, two frameshift, one missense, and one insertion mutation. Parental analysis indicated that all mutations were de novo.

**Conclusion:** All our patients exhibited the cardinal features of Sotos syndrome, including the characteristic facial appearance and neurodevelopmental delay, with excessive growth detected in six patients. Additional findings such as cardiac problems, strabismus, and craniosynostosis demonstrate the broad spectrum of Sotos syndrome. Clinical features play a key role in recognizing the condition of physicians. Early diagnosis of Sotos syndrome is crucial for monitoring growth and developmental processes. Early diagnosis enables a multidisciplinary approach, enhancing rehabilitation and support for affected children.

**Keywords:** NSD1, Overgrowth, Sotos syndrome

### ÖZ

**Amaç:** Sotos sendromu karakteristik yüz görünümü (geniş ve belirgin alın, dolikosefali, seyrek frontotemporal saç, aşağı eğik palpebral fissürler, uzun dar yüz, uzun çene gibi), gelişimsel gerilik, hafiften ağıra zihinsel yetersizlik, öğrenme güçlüğü ve aşırı büyüme (boy ve/veya baş çevresinin ortalamadan  $\geq 2$  SD fazla olması) ile karakterize bir sendromdur. Diğer önemli bulguları arasında otizm spektrum bozukluğu gibi davranış problemleri, ileri kemik yaşı, kardiyak anomaliler, skolyoz, nöbetler, eklem

laksitesi ve pes planus yer almaktadır. Sotos sendromu tanısı NSD1 geninde heterozigot patojenik bir mutasyonun ya da NSD1 genini içeren delesyonun gösterilmesi ile konur. Biz bu çalışmada Sotos sendromu tanısı ile izlediğimiz yedi hastanın klinik bulgularını ve genetik analiz sonuçlarını retrospektif olarak derledik.

**Gereç ve Yöntemler:** Çocuk genetik kliniğimize çeşitli şikayetlerle başvuran Sotos sendromu tanısı almış hastaların verileri hasta dosyalarından retrospektif olarak incelenmiştir.

**Bulgular:** Sotos sendromu tanısı ile izlenen yedi hastanın ortanca tanı alma yaşı 6 yıl 4 ay (2 yıl 10 ay- 11 yıl 7 ay)'dı. Hastaların 3'ü kız, 4'ü erkekti. Erkek/kız oranı 1.3'tü. Hastaların başvuru şikayetleri beş hastada nöromotor gelişim geriliği, bir hastada otizm ve bir hastada aşırı büyüme idi. Hastaların 6'sında aşırı büyüme mevcuttu. Geriye kalan hastanın boyu 90 persentilde ve baş çevresi 85 persentildeydi. Bir hastada kraniyosinostoz (trigonosefali) saptandı. Tüm hastalarda Sotos sendromu ilişkili karakteristik yüz görünümü (geniş ve belirgin alın, uzun yüz, uzun çene) mevcuttu. Üç hastada strabismus, bir hastada skolyoz ve bir hastada pes planus vardı. Üç hastada kardiyak anomali saptandı (iki hastada patent foramen ovale, bir hastada atriyal septal anevrizma, sekundum atriyal septal defekt ve asendan aortada hafif genişleme). Kraniyal görüntüleme bir hastada beyin MR'da 3. ventrikül ve lateral ventrikül geniş bulunurken, diğer hastaların beyin MR'ları normaldi. Kemik yaşı beş hasta ileri bulunurken, iki hastada değerlendirilmemişti. Tüm hastalarda çeşitli derecelerde nöromotor gelişim geriliği mevcuttu. Üç hasta otizm spektrum bozukluğu tanısı almıştı. Bir hasta epilepsi nedeni ile takip edilmekteydi. Hastaların tümünde NSD1 geninde heterozigot mutasyon saptandı. Delesyon olan hasta yoktu. Mutasyonların dördü patojenik ve üçü olası patojenikti. Olası patojenik üç mutasyon daha önce bildirilmemişti. Mutasyonların üçü anlamsız, ikisi çerçeve kayması, biri yanlış anlamlı ve biri de insersiyon mutasyonuydu. Ebeveyn analizi sonucu tümü de novo olarak değerlendirildi.

**Tartışma:** Hastalarımızın tümünde sendromun kardinal bulguları olan karakteristik yüz görünümü ve nöromotor gelişim geriliği mevcutken aşırı büyüme altı hastada saptanmıştı. Bunlar dışında kardiyak problemler, strabismus, kraniyosinostoz gibi ek bulgular, Sotos sendromunun geniş bir spektrumda seyrettiğini göstermektedir. Klinik bulgular hastalığın hekimler tarafından tanınmasında anahtar rol oynamaktadır. Sotos sendromunun erken tanısı, hastaların büyüme ve gelişim süreçlerinin izlenmesi açısından kritik öneme sahiptir. Erken tanı ile multidisipliner bir yaklaşım sağlanabilir, böylece çocukların rehabilitasyonu ve desteği artırılabilir.

**Anahtar Sözcükler:** NSD1, Aşırı büyüme, Sotos sendromu

# Anxiety and Status of Functional Constipation in Mothers of Infants with Defecation Difficulties

## Dışkılama Zorluğu Olan Bebeklerin Annelerindeki Anksiyete ve Fonksiyonel Kabızlık Durumları

Esra AKBULUT<sup>1</sup>, Aysel ÜNLÜSOY AKSU<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, University of Health Sciences, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Gastroenterology, Ankara Bilkent City Hospital, University of Health Sciences, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** In this study, we investigated the factors associated with anxiety and functional constipation in mothers of infants under one year of age who presented with difficulty in defecation without organic pathology and the infant's difficulty in defecation.

**Materials and Methods:** Between March 1, 2023, and March 1, 2024, a questionnaire consisting of 39 questions was administered to the mothers of 350 infants under one year of age presenting with difficulty in defecation and without organic pathology. The presence of constipation-predominant irritable bowel syndrome and functional constipation in mothers was assessed according to the Rome IV criteria, while anxiety levels were evaluated using the STAI. Statistical comparisons were made on demographic information, infant defecation characteristics, feeding status, iron supplementation, medication use, and any history of defecation difficulties in siblings based on the presence of maternal anxiety and functional constipation.

**Results:** Anxiety was identified in the mothers of 125 (35.7%) infants with difficulty in defecation, functional constipation in the mothers of 87 (24.8%) infants, and constipation-dominant irritable bowel syndrome in the mothers of 5 (1.4%) infants. The findings revealed that as maternal age increased and when the mother's education level was at the university level or above, the rate of anxiety was markedly higher ( $p < 0.050$ ). Furthermore, an elevated maternal age and the presence of three or more offspring were linked to an increased prevalence of functional constipation ( $p < 0.050$ ).

A higher rate of anxiety was observed in the mothers of infants aged two months or older ( $p < 0.05$ ). Straining and crying for at least 10 minutes before defecation were present in 326 cases (93.1%), while relaxation with defecation was noted in 324 cases (92.5%). The mothers of infants who exhibited a reduction in

distress when exposed to the sounds of a car, vacuum cleaner, or hairdryer, as well as those with a sibling history of defecation difficulties, demonstrated a higher prevalence of anxiety and functional constipation ( $p < 0.050$ ). Anal fissures were identified in 78 cases (22.2%), and mothers of infants without anal fissures exhibited elevated anxiety levels ( $p < 0.05$ ). Furthermore, mothers of infants not using iron supplementation, probiotics, or lactulose for defecation difficulties demonstrated higher anxiety levels ( $p < 0.050$ ). The presence of anxiety in mothers was found to be associated with functional constipation at a rate of 35.8%.

**Discussion:** The following factors have been identified as being associated with an increased likelihood of maternal anxiety in infants with defecation difficulties: maternal age of 25 years or older, maternal possession of a college degree, infantile defecation difficulties persisting for a period of two months or longer, the absence of an anal fissure in the infant, and the absence of any other underlying conditions, such as iron deficiency or lactulose use. The prevalence of functional constipation was found to be higher among mothers of infants with defecation difficulties when the mothers were 25 years of age or older, had three or more children, did not administer iron supplements to their infants, and had siblings with defecation difficulties. In the diagnosis and treatment of infantile defecation difficulties, it is crucial to identify the associated factors, alleviate parental anxiety, elucidate the underlying disease processes, and provide comprehensive explanations to parents to facilitate appropriate treatment and reduce the frequency of hospital admissions.

**Keywords:** Anxiety, Defecation in infants, Functional constipation, Mother

## ÖZ

**Amaç:** Bu çalışmada, bir yaş altında organik patolojisi olmayan dışkılamada zorluk şikayeti ile başvuran bebeklerin annelerinde anksiyete ve fonksiyonel kabızlık durumları ile bebeğin dışkılama zorluğu ilişkili etkenler araştırıldı.

**Gereç ve Yöntemler:** 1 Mart 2023 ve 1 Mart 2024 arasında dışkılamada zorluk şikayeti ile başvuran, organik bir patolojisi olmayan bir yaş altı 350 bebeğin annelerine toplam 39 sorudan oluşan anket uygulandı. Bebeklerin annelerinde baskın irritabl bağırsak sendromu ve fonksiyonel kabızlık varlığı Roma IV kriterlerine göre ve anksiyete durumu STAI ölçeğine göre değerlendirildi. Demografik bilgiler, bebeğin dışkılama özellikleri, bebeğin beslenme durumu, bebeğin demir takviyesi ve ilaç kullanma durumu ve kardeşte dışkılamada zorluk öyküsü annede anksiyete varlığı ve annede fonksiyonel kabızlık varlığı durumlarına göre analiz edildi.

**Bulgular:** Dışkılamada zorluk şikayeti olan 125 (%35.7) bebeğin annesinde anksiyete, 87 (%24.8) bebeğin annesinde fonksiyonel kabızlık, 5 (%1.4) bebeğin annesinde kabızlık baskın irritabl bağırsak sendromu olduğu belirlendi. Dışkılama zorluğu olan bebeklerin anne yaşı arttıkça ve anne eğitim durumu üniversite ve üzerinde ise anksiyete oranının daha fazla olduğu belirlendi ( $p<0.050$ ). Ayrıca, artmış anne yaşı ve üç veya daha fazla çocuğun varlığı, fonksiyonel kabızlık oranının artmasıyla ilişkilendirildi ( $p<0.050$ ).

Dışkılama zorluğu yaşayan 2 aylık ve üzeri bebeği olan annelerde anksiyete oranı daha fazla bulunmuştur ( $p<0.050$ ). Hastaların 326 (%93.1)'inde dışkılama öncesi en az 10 dakika süren ıkınma ve ağlama ve 324 (%92.5)'inde dışkılama ile rahatlama vardı. Araba, süpürge ve saç kurutma sesiyle rahatlayan ve kardeşinde dışkılama zorluğu öyküsü olan bebeklerin annelerinde anksiyete ve fonksiyonel kabızlık daha fazla bulundu ( $p<0.050$ ). Anal fissür %22.2 (n=78) oranında saptandı ve anal fissürü olmayanların annelerinde anksiyetenin daha yüksek olduğu görüldü ( $p<0.050$ ). Demir takviyesi kullanmayanların, dışkılama zorluğu için probiyotik ve laktuloz kullanmayanların annelerinde anksiyete daha fazla bulundu ( $p<0.050$ ). Annede anksiyete varlığının %35.8 oranında annede fonksiyonel kabızlığa neden olduğu saptandı.

**Tartışma:** Dışkılama güçlüğü olan bebeklerde annenin anksiyete yaşama olasılığının artmasıyla ilişkili olduğu belirlenen faktörler şunlardır: annenin 25 yaş veya üzerinde olması, annenin üniversite mezunu olması, infantil dışkılama güçlüğünün iki ay veya daha uzun bir süre devam etmesi, bebekte anal fissür olmaması ve demir eksikliği veya laktuloz kullanımı gibi altta yatan başka bir durumun olmaması. Dışkılama güçlüğü olan bebeklerin anneleri arasında fonksiyonel kabızlık oranı, annelerin 25 yaş ve üzerinde olması, üç veya daha fazla çocuğa sahip olması, bebeklerine demir takviyesi yapmaması ve dışkılama güçlüğü olan kardeşlere sahip olması durumunda daha yüksek bulunmuştur. Bebeklerde dışkılama zorluğu tanı ve tedavi yaklaşımında dışkılama zorluğu ile ilişkili etkenlerin saptanması, ebeveyn kaygısını azaltma, hastalığın

etkenlerini ve gelişimini ebeveynlere anlatmak hem doğru tedavi hem de sık hastane başvurularını azaltmak adına önem taşır.

**Anahtar Sözcükler:** Anksiyete, Bebeklerde dışkılama, Fonksiyonel kabızlık, Anne

# Evaluation of Clinical and Laboratory Data of Patients Hospitalized due to Influenza Infection

## Influenza Enfeksiyonu Nedeniyle Yatan Hastaların Klinik ve Laboratuvar Verilerinin Değerlendirilmesi

Gamze Nur GÜLER, Furkan KALAYCI

Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Influenza is a single-stranded RNA virus belonging to the Orthomyxoviridae family. It manifests with symptoms such as fever, chills, myalgia, headache, cough, sore throat, runny nose, malaise, and muscle pain. The virus is transmitted via respiratory droplets. Depending on various parameters such as the patient's age, gender, and the presence of chronic diseases, influenza can present as either asymptomatic or symptomatic in diverse clinical settings. This study evaluated the clinical manifestations, follow-up, and treatment processes of children who tested positive for influenza.

**Materials and Methods:** This study was conducted at the Ankara Bilkent City Hospital Children Hospital between January 2021 and March 2024, involving hospitalized patients. Patients who tested positive for influenza in the respiratory viral panel were retrospectively evaluated based on their presenting symptoms, hospitalization locations, invasive/non-invasive ventilation support, length of hospital stay, treatments, laboratory, and radiological findings. Patients with multiple viruses detected in the respiratory viral panel or with incomplete data were excluded from the study.

**Results:** A total of 441 patients who tested positive for influenza in the respiratory viral panel and were hospitalized were included in the study. The median age was 5 years (IQR 3-9 years). Among the patients, 59% (n=260) were male. The most frequent occurrence was during the winter season at 72.3% (n=319), followed by spring at 20% and autumn at 7.7%. No cases were identified in the summer. Fever was observed in 83% (n=366) of the patients, cough in 49% (n=219), and desaturation in 32% (n=145). In the study group, 89.8% (n=396) were monitored in the emergency department, while 10.2% (n=45) were followed in the intensive care unit. The average length of stay in the emergency department was 7.55±11.85 days, and in the intensive care unit, it was 21.09±36.28 days. The overall average length of hospital stay was

10.67± 20.78 days. All patients received oxygen support, with 4.5% (n=20) being intubated, 7.9% (n=35) receiving non-invasive mechanical ventilation, and 3.6% (n=16) managed with high-flow nasal cannula. Antibiotics were initiated in 65% of the patients, and oseltamivir was administered to 84.1%. Chest X-rays revealed lung infiltrates in 59.2% (n=261), lobe infiltrates in 2.3% (n=20), pleural effusion in 13 patients, atelectasis in 17 patients, pneumothorax in 2 patients, and pneumomediastinum in 2 patients. Chronic diseases were present in 29.3% (n=134) of the patients, with the most frequent being neurometabolic/neurological disorders at 10.4% (n=46). It was analysed that six (%1.4) patients died because of influenza infection.

**Discussion:** Influenza virus is a significant source of morbidity and mortality in children, particularly during the winter months. In patients presenting with fever and cough accompanied by respiratory distress, influenza should be considered as a potential etiological agent. Initiating oseltamivir treatment early in patients with strong clinical suspicion can effectively reduce morbidity and mortality.

**Keywords:** Child, Influenza, Pneumonia, Respiratory tract infection

### ÖZ

**Amaç:** İnfluenza, Orthomyxoviridae ailesinde yer alan tek sarmallı bir RNA virüsüdür. Ateş, titreme, kas ağrıları, baş ağrısı, öksürük, boğaz ağrısı, burun akıntısı, halsizlik ve myalji gibi belirtilerle görülür. Damlacık yolu ile bulaşır. Hastanın yaşı cinsiyeti, kronik hastalığın mevcut olması gibi farklı parametrelere bağlı olarak asemptomatik veya semptomatik çeşitli kliniklerde karşımıza çıkabilir. Bu çalışmada influenza pozitifliği saptanan çocukların klinik bulguları takip ve tedavi süreçleri değerlendirilmiştir.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışma Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi'nde Ocak 2021- Mart 2024 tarihleri arasında yatan hastalarla gerçekleştirildi. Solunum yolu viral panelinde



influenza pozitifliği saptanan hastaların başvuru semptomları, yatış yerleri, invaziv/noninvaziv ventilasyon desteği, yatış günleri, tedavileri, laboratuvar ve radyolojik bulguları retrospektif olarak değerlendirildi. Solunum yolu viral panel sonucunda birden fazla virüs saptanan, veya verileri eksik olan hastalar çalışma dışında bırakıldı.

**Bulgular:** Çalışmaya solunum yolu viral panelinde influenza pozitifliği ve hastane yatışı olan 441 hasta dahil edildi. Yaş ortancası 5 (IQR 3-9 yaş) olarak saptandı. Hastaların %59'u (n=260) erkekti. En sık %72.3 (n=319) oranında kış mevsiminde görülürken ve sırasıyla ilkbahar (%20) ve sonbahar (%7.7) olduğu saptandı. Yaz mevsiminde görülmediği saptandı. Hastaların %83'ünde (n=366) ateş, %49'unda (n= 219) öksürük, %32'sinde (n=145) saturasyon düşüklüğü izlendi. Çalışma grubunun %89.8'i (n=396) serviste takip edilirken, %10.2'si (n=45) yoğun bakım ünitesinde izlendiği görüldü. Servis yatış gün ortalaması  $7.55 \pm 11.85$  ve yoğun bakım ünitesi yatış ortalaması  $21.09 \pm 36.28$  olarak tespit edildi. Toplam yatış gün sayı ortalaması ise  $10.67 \pm 20.78$  olarak izlendi. Hastaların tamamı oksijen desteği alırken, %4.5'inin (n=20) entübe takip edildiği, hastaların %7.9 (n=35) non invaziv mekanik ventilatör ile izlendiği %3.6'sının (n=16) yüksek akımlı nazal kanül ile izlendiği tespit edildi. Hastaların %65'ine yatışında antibiyotik başlanırken, %84.1'ine oseltamivir başlandığı tespit edildi. Akciğer grafisinde %59.2 (n=261) akciğer infiltrasyonu, %2.3 (n=20) lobar infiltrasyon olduğu saptandı. Onüç hastada plevral effüzyon, 17 hastada atelektazi, iki hastada pnömotoraks, iki hastada pnömomediastinum saptandı. Hastaların %29.3'ünde (n=134) kronik hastalık mevcut iken en sık %10.4 (n=46) oranında nörometabolik/nörolojik hastalık öyküsü olduğu saptandı. Altısının (%1.4) influenza enfeksiyonu nedeniyle exitus olduğu tespit edildi.

**Tartışma:** İnfluenza virüsü özellikle kış aylarında çocuklarda ciddi morbidite ve mortaliteye neden olmaktadır. Başvuru sırasında ateş ve öksürük şikayeti ile birlikte solunum sıkıntısı olan hastalarda etken olarak influenza virüsü düşünülmelidir. Erken dönemde ciddi şüphelenilen hastalara oseltamivir tedavisi başlanması morbidite ve mortaliteyi azaltmada etkili olacaktır.

**Anahtar Sözcükler:** Çocuk, İnfluenza, Pnömoni, Solunum yolu enfeksiyonu

# Evaluation of Patients with Juvenile Psoriatic Arthritis

## Juvenil Psöriatik Artrit Hastalarının Değerlendirilmesi

Dorukcan ALKAN, Emine Nur SUNAR YAYLA

Department of Pediatric Rheumatology, Ankara Etlik City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Juvenile psoriatic arthritis (JPsA) is a relatively rare condition in childhood as it represents approximately 5% of the whole Juvenile Idiopathic Arthritis (JIA) population. According to International League of Associations of Rheumatology (ILAR) classification, JPsA is defined by the association of arthritis and psoriasis or, in the absence of typical psoriatic lesions, with at least two of the following: dactylitis, nail pitting, onycholysis or family history of psoriasis in a first-degree relative. In this study, we aimed to investigate the demographic and clinical characteristics of patients with Juvenile PsA and to compare the clinical, laboratory and treatment characteristics in children with axial and peripheral PsA.

**Materials and Methods:** Patients diagnosed with psoriatic arthritis who applied to our clinic between March 2018-September 2024 were included in the study. Demographic data, radiological imaging, laboratory parameters, drugs used and response to treatment of the patients were examined. Patients were divided into two groups according to axial and peripheral joint involvement. Demographic, clinical, laboratory and treatment characteristics were compared between the groups.

**Results:** Among 22 patients included in the study, 50% were male. The median age at diagnosis was 152 months. Psoriasis was present in 81.8% of the patients at diagnosis, while it was detected in 9% during follow-up. Psoriasis was present in first-degree relatives of 22.7% of the patients. Axial joint involvement was seen in 27.3% of the patients. Antinuclear antibody (ANA) test was performed in 18 (81.8%) patients and was found positive in 10 (55.6%). Treatment was started with non-steroidal anti-inflammatory drug (NSAID) in 45.5% of the patients and with conventional disease-modifying anti-rheumatic drug csDMARD in 54.5% of the patients. It was observed that the initial csDMARD selected was methotrexate (MTX) in all patients. It was determined that 59% of the patients used biological DMARD (bDMARD). Among the patients (n=13) who used bDMARDs, 1 (7.7%) preferred etanercept and 12 (92.3%)

preferred adalimumab. When the patients were divided into two groups according to axial and peripheral joint involvement, peripheral joint involvement was found more frequently in males ( $p=0.040$ ) and in those with ANA positivity ( $p=0.010$ ), while axial joint involvement was found more frequently in those with low back pain ( $p=0.030$ ) and in those with a history of psoriasis in first-degree relatives ( $p=0.004$ ).

**Discussion:** A statistically significant relationship was found between peripheral joint involvement and male gender in our study. This may be related to the change in classification in favor of enthesitis-related arthritis in the presence of axial joint involvement in boys. Psoriasis history in first-degree relatives is one of the classification criteria to be used when psoriasis is not accompanied by arthritis according to the ILAR classification. Since the classification may change in favor of enthesitis-related arthritis when there is axial involvement but no family history, the relationship between family history and axial joint involvement in the existing JPsA diagnosis can be explained. Clinical findings, treatment durations and remission periods of patients with axial and peripheral joint involvement were found to be similar. Although it is known that the prognosis is worse in the axial group.

**Keywords:** Anti nuclear antibody, Juvenile psoriatic arthritis

### ÖZ

**Amaç:** Juvenil psöriatik artrit (JPsA), juvenil idiyopatik artritlerin (JIA) yaklaşık %5'ini oluşturmaktadır. International League of Associations of Rheumatology (ILAR) sınıflamasına göre JPsA artrit ve psöriazisin birlikteliği veya psöriazisin yokluğunda artrite daktilit, tırnakta pitting, onikolizis ve birinci derece akrabalarda psöriazis bulgularından en az ikisinin eşlik etmesi olarak tanımlanmaktadır. Bu çalışmada Juvenil PSA'lı hastaların demografik ve klinik özelliklerini araştırmayı ayrıca aksiyel ve periferik PSA'lı çocuklarda klinik, laboratuvar ve tedavi özelliklerini karşılaştırmayı amaçladık.

**Gereç ve Yöntemler:** Kliniğimize Mart 2018- Eylül 2024 tarihleri arasında başvuran psöriatik artrit tanılı hastalar çalışmaya dahil

edildi. Hastaların demografik verileri, radyolojik görüntülemeleri, laboratuvar parametreleri, kullanılan ilaçlar ve tedaviye yanıtları incelendi. Hastalar aksiyal ve periferik eklem tutulumuna göre iki gruba ayrıldı. Gruplar arasında demografik, klinik, laboratuvar ve tedavi özellikleri karşılaştırıldı.

**Bulgular:** Çalışmaya dahil edilen 22 hastanın %50'si erkekti. Hastaların tanı alma yaşları ortanca 152 aydı. Hastaların %81.8'inde psöriazis tanı anında mevcutken %9'unda takipte ortaya çıkmıştı. Hastaların %22.7'sinin birinci derece akrabalarında psöriazis mevcuttu. Aksiyel eklem tutulumu hastaların %27.3'ünde görüldü. Hastaların 18 (%81.8)'inde anti nükleer antikor (ANA) testi çalışıldı ve 10 (%55.6)'unda pozitif saptandı. Hastaların %45.5'inde tedaviye non steroid anti inflammatuar ilaç (NSAİİ) %54.5'indeyse konvansiyonel hastalık modifiye edici anti romatizmal ilaç (tkDMARD) ile başlandığı görüldü. tkDMARD olarak seçilen ilaç metotreksattı. Hastaların %59'unda biyolojik DMARD (bDMARD) kullanıldığı saptandı. bDMARD kullanılan hastaların (n=13) 1(%7.7)'inde etanersept, 12'sinde (%92.3) adalimumab tercih edildiği görüldü. Hastalar aksiyal ve periferik eklem tutulumuna göre iki gruba ayrıldığında periferik eklem tutulumu, erkeklerde (p=0.040) ve ANA pozitifliği olanlarda (p=0.010) daha sık bulunurken aksiyel eklem tutulumu bel ağrısı olanlarda (p=0.030) ve birinci derece akrabalarda psöriazis öyküsü olanlarda (p=0.004) daha sık olarak bulundu.

**Tartışma:** Çalışmamızda periferik eklem tutulumu ile erkek cinsiyet arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki saptanmıştır. Bu durum erkek çocuklarında aksiyel eklem tutulumu varlığında sınıflamanın entezit ilişkili artrit lehine değişmesiyle ilişkili olabilir. Birinci derece akrabalarda psöriazis öyküsü ILAR sınıflamasına göre artrit yanına psöriazis eşlik etmediğinde kullanılacak sınıflama kriterlerinden biridir. Aksiyel tutulum varken aile öyküsü olmadığında sınıflama entezit ilişkili artrit lehine değişebileceğinden var olan JPsA tanısında aile öyküsünün aksiyel eklem tutulumu ile ilişkisi açıklanabilir. Aksiyal ve periferik eklem tutulumu olan hastaların klinik bulguları, tedavi süreleri ve remisyon süreleri benzer saptanmıştır. Aksiyal grupta prognozun daha kötü seyrettiği bilinse de bu da iki grup arasında prognozun benzer olması tanı gecikmesinin benzer olması ile açıklanabilir.

**Anahtar Sözcükler:** Anti nükleer antikor, Juvenil psöriatik artrit

# Complementary and Alternative Medicine Practices Used by Parents of Children with Allergic Rhinitis

## Alerjik Rinit Tanılı Çocukların Ebeveynleri Tarafından Başvurulan Tamamlayıcı ve Alternatif Tıp Uygulamaları

Funda AYTEKİN GÜVENİR, Gökhan YÖRÜSÜN, Ragıp DERE, Zeynep Şengül EMEKSİZ

Department of Pediatric Immunology and Allergy, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Allergic rhinitis that has negative effects on sleep, academic success, and quality of life is a common disease in childhood. A lengthy treatment period, apprehension regarding potential adverse effects of pharmaceuticals, and instances of unsuccessful treatment may prompt patients and their guardians to pursue alternative forms of medicine, such as those classified as complementary and alternative medicine (CAM). The aim of this study was to investigate the frequency of CAM application, the methods used and the reasons for their application in pediatric patients with allergic rhinitis through their parents.

**Materials and Methods:** The study was conducted at Ankara Bilkent City Hospital Pediatric Immunology and Allergy Clinic between July 2024 and September 2024. The study form prepared to evaluate CAM applications was applied to the parents of children with allergic rhinitis.

**Results:** A total of 167 patients and their parents were included in the study. Total of 64.7% of the patients were male, and the mean age was 10.9±3.7 years (min-max 4-18 years). Eighty-three (49.7%) patients stated that they had used CAM methods at least once. The 42 (50.6%) of those who used CAM thought that they had benefited from this treatment. And also 7 (8.4%) had used CAM methods for other diseases. The most common (89.1%) reason for application was to obtain additional benefits in addition to medical treatment. The CAM method most frequently used by parents was phytotherapy (herbal teas, elderberry, carob molasses, black cumin oil, harmal, eucalyptus, black radish, etc.) (54; 35.5% patients). Total of 48 (28.7%) parents stated that they used vitamins, 27 (16.1%) honey and chestnut honey, 19 (11.3%) zinc, and 15 (8.9%) salt lamps during periods when their complaints were intense.

**Discussion:** In chronic diseases such as allergic rhinitis, parents may apply CAM applications for additional benefit and often do not share them with their physicians without being asked. Herbal

products, vitamin-mineral supplements and salt lamps are the most commonly used methods. It is important for pediatricians and pediatric allergists to be aware of the possible side effects of CAM methods.

**Keywords:** Allergic rhinitis, Alternative medicine, Complementary medicine, Treatment

### ÖZ

**Amaç:** Alerjik rinit çocukluk döneminde sık görülen; uyku, okul başarısı ve yaşam kalitesi üzerinde olumsuz etkileri olan bir hastalıktır. Uzun tedavi süresi, ilaç yan etkilerinden korkmak ve tedavi başarısızlığı hastaları ve ebeveynlerini tamamlayıcı ve alternatif tıp (TAT) yöntemlerine başvurmaya yöneltebilmektedir. Çalışmamızda; alerjik rinit tanılı çocuk hastalarda ebeveynleri aracılığıyla TAT yöntemlerine başvuru sıklığını, başvuru yöntemleri ve nedenlerini araştırmak amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışma Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk İmmunoloji ve Alerji Kliniği'nde, Temmuz 2024- Eylül 2024 arasında yürütüldü. Alerjik rinit tanılı çocukların ebeveynlerine, TAT başvurularını değerlendirmek üzere hazırlanan çalışma formu uygulandı.

**Bulgular:** Çalışmaya toplam 167 hasta ve ebeveyni dahil edildi. Hastaların %64.7'si erkek, ortalama yaş 10.9±3.7 yılı (min-max 4-18 yıl). Toplam 83 hasta (%49.7) TAT yöntemlerine en az bir kere başvurduğunu belirtti. TAT kullananların 42 (%50.6)'sı bu tedaviden fayda gördüğünü düşünmekteydi. Hastaların 7 (%8.4)'ü başka hastalıklarda da TAT yöntemlerine başvurmuştu. En sık (%89.1) başvuru nedeni medikal tedaviye ilave ek fayda sağlamaktı. Ebeveynler tarafından en sık başvuru TAT yöntemi 54 (%35.5) hastada kullanılan fitoterapiydi (bitki çayları, karamürver, keçiboynuzu pekmezi, çörek otu yağı, üzerklik, okaliptüs, karaturp vs). Ebeveynlerin

48 (%28.7)'si vitaminleri, 27 (%16.1)'i bal ve kestane balını, 19 (%11.3)'ü çinkoyu, 15 (%8.9)'u ise tuz lambasını şikayetlerinin yoğun olduğu dönemlerde kullandığını belirtti.

**Tartışma:** Alerjik rinit gibi kronik hastalıklarda ebeveynler, ek fayda sağlamak amacıyla TAT uygulamalarına başvurabilmekte ve bu bilgiyi çoğunlukla sorulmadan hekimleri ile paylaşmamaktadırlar. Bitkisel ürünler, vitamin-mineral takviyeleri ve tuz lambaları en sık başvurulan yöntemlerdir. Çocuk hekimleri ve çocuk alerji hekimlerinin TAT yöntemlerinin olası yan etkilerinden haberdar olması önem arz etmektedir.

**Anahtar Sözcükler:** Alerjik rinit, Alternatif tıp, Tamamlayıcı tıp, Tedavi

## Is It Possible to Predict the Need for Intensive Treatment in Gastrointestinal Tract Involvement in Immunoglobulin A Vasculitis Patients?

İmmünglobulin A Vaskülitli Hastalarında Gastrointestinal Sistem Tutulumunda İleri Tedavi İhtiyacını Öngörmek Mümkün mü?

Mehveş IŞIKLAR EKİCİ, Elif ÇELİKEL

Department of Pediatric Rheumatology, Ankara Bilkent City Hospital Hospital, University of Health Sciences, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Immunoglobulin A vasculitis (IgAV) is an IgA-mediated systemic small vessel vasculitis that may involve the skin, gastrointestinal tract (GI tract), joints and kidneys. It is the most common vasculitis of childhood. While symptomatic treatment is sufficient in the majority of patients, steroid treatment may be used in patients with extensive skin, GI tract, renal and scrotal involvement. Second-line treatment options such as cyclophosphamide and intravenous immunoglobulin (IVIG) and plasmapheresis may be used in patients with severe GI involvement who do not respond to treatment. In this study, we aimed to investigate the clinical features that may help to predict the need for further treatment such as IVIG/cyclophosphamide/plasmapheresis in addition to steroid therapy in patients with GI tract involvement.

**Materials and Methods:** Patients diagnosed with IgAV and GI tract involvement between 2013 and 2024 were included in the study. Patients with missing data and a follow-up period of less than 3 months were excluded from the study. Patients who received 2 mg/kg/day steroid treatment due to GI tract involvement and patients who received 30 mg/kg/day pulse steroid treatment due to severe clinical course were named as Group 1. Patients who did not achieve clinical improvement despite steroid treatment and who were treated with IVIG/cyclophosphamide/plasmapheresis were named as Group 2.

**Results:** The study included 245 patients with GI involvement. While 221 patients received only steroid treatment, 24 patients needed IVIG/cyclophosphamide/plasmapheresis due to severe clinical course unresponsive to steroids. Although there was no statistically significant difference between Group 1 and Group 2 in terms of age at presentation, type and extent of rash and IgAV systemic involvement, the need for further treatment was proportionally higher in patients with scrotal, renal and joint

**Table I: Comparison of demographic and clinical characteristics of Group 1 and Group 2 patients**

	Group 1 n=221	Group 2 n=24	p
Age at application*	8.1 ±3.3	8.4±3.5	0.700
Gender†			0.680
Girl	91 (37.2)	10 (4.1)	
Male	130 (53)	14 (5.7)	
Rash type†			0.500
Purpura	212 (96)	22 (91.6)	
Necrotic	3 (1.3)	1 (4.2)	
Bullous	6 (2.7)	1 (4.2)	
Rash prevalence†			0.860
Lower limb	180 (81.4)	21 (87.5)	
Body	36 (16.3)	1 (4.2)	
Face	3 (1.3)	2 (8.3)	
Diagnosis of FMF†	18 (8.2)	9 (37.5)	<0.001
Joint involvement†	65 (29.4)	9 (37.5)	0.750
Scrotal involvement†	15 (6.8)	3 (12.5)	0.390
Renal involvement†	21 (9.5)	3 (12.5)	0.710

\*: mean±SD, †: n(%), **FMF:** Familial Mediterranean Fever, **Group 1:** Patients who received steroid treatment only, **Group 2:** Patients who received IVIG/cyclophosphamide/plasmapheresis in addition to steroids

involvement in addition to GI tract involvement. The need for intensive treatment was significantly higher in the treatment of patients with a diagnosis of Familial Mediterranean Fever (FMF) (Table I).

**Discussion:** The presence of FMF in GI tract involvement in patients with IgAV is a warning factor for the physician in terms of the need for more intensive treatment and should be taken into consideration during patient follow-up.

**Keywords:** Vasculitis, Pediatrics, Immunoglobulin A vasculitis

**ÖZ**

**Amaç:** İmmünglobulin A vaskülit (IgAV), deri, gastrointestinal sistem (GİS), eklem ve böbrek tutulumu yapabilen IgA aracılı sistemik bir küçük damar vaskülit olup çocukluk çağıının en sık görülen vaskülitidir. Hastaların büyük bir kısmında semptomatik tedavi yeterli iken yaygın cilt, GİS, renal, skrotal tutulumu olan hastalarda steroid tedavisi kullanılabilir. Tedaviye yanıt vermeyen, ağır GİS tutulumu olan hastalarda siklofosfamid ve intravenöz immünglobulin (İVİG) ve plazmaferez gibi ikinci basamak tedavi seçeneklerine başvurulabilir. Bu çalışmada GİS tutulumu olan hastalarda steroid tedavisine ek olarak İVİG/siklofosfamid/plazmaferez gibi ileri tedavi ihtiyacını ön görmeye yardımcı olabilecek klinik özelliklerin araştırılması amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışmaya 2013-2024 tarihleri arasında IgAV tanısı almış ve GİS tutulumu olan hastalar dahil edilmiştir. Dosya verileri eksik olan ve izlem süresi 3 aydan kısa olan hastalar çalışma dışı bırakılmıştır. GİS tutulumu nedeni ile 2 mg/kg/gün steroid tedavisi alan hastalar ile ağır klinik seyir nedeni ile 30 mg/kg/gün pulse steroid tedavisi uygulanmış hastalar Grup 1, steroid tedavisine rağmen klinik düzelme sağlanamayan ve tedavide İVİG/siklofosfamid/plazmaferez kullanılan hastalar Grup 2 olarak isimlendirilmiştir.

**Bulgular:** Çalışmaya GİS tutulumu olan 245 hasta dahil edildi. Hastaların 221'sine sadece steroid tedavisi uygulanmışken 24'ünde steroide yanıtız ağır klinik seyir nedeni ile İVİG/siklofosfamid/plazmaferez ihtiyacı gelişmişti. Başvuru yaşı, döküntü tipi ve yaygınlığı, IgAV sistemik tutulum şekli açısından bakıldığında Grup 1 ve Grup 2 arasında istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmasa da GİS tutulumuna ek olarak skrotal, renal ve eklem tutulumu olan hastaların izleminde ileri

tedavi ihtiyacı oransal olarak daha yüksekti. Ailevi Akdeniz Ateşi (AAA) tanısı olan hastaların tedavisinde yoğun tedavi ihtiyacı anlamlı derecede daha yüksekti (Tablo I).

**Tartışma:** IgAV tanılı hastalarda GİS tutulumunda AAA varlığı daha yoğun tedavi ihtiyacının gerekliliği açısından hekimi uyarıcı bir unsur olup hasta izlemi süresince göz önünde bulundurulmalıdır.

**Anahtar Sözcükler:** Vaskülit, Pediatri, İmmünglobulin A vaskülit

**Tablo I: Grup 1 ve Grup 2 hastalarının demografik ve klinik özelliklerinin karşılaştırılması**

	Grup 1 n=221	Grup 2 n=24	p
Başvuru yaşı*	8.1 ±3.3	8.4±3.5	0.700
Cinsiyet†			0.680
Kız	91 (37.2)	10 (4.1)	
Erkek	130 (53)	14 (5.7)	
Döküntü tipi†			0.500
Purpura	212 (96)	22 (91.6)	
Nekrotik	3 (1.3)	1 (4.2)	
Büllöz	6 (2.7)	1 (4.2)	
Döküntü yaygınlığı†			0.860
Alt ekstremit	180 (81.4)	21 (87.5)	
Gövde	36 (16.3)	1 (4.2)	
Yüz	3 (1.3)	2 (8.3)	
AAA tanısı†	18 (8.2)	9 (37.5)	<0.001
Eklem tutulumu†	65 (29.4)	9 (37.5)	0.750
Skrotal tutulum†	15 (6.8)	3 (12.5)	0.390
Renal tutulum†	21 (9.5)	3 (12.5)	0.710

\*: ort±SD, †: n(%), **AAA:** Ailevi Akdeniz Ateşi, **Grup 1:** Sadece steroid tedavisi almış olan hastalar, **Grup 2:** Steroide ek olarak İVİG/siklofosfamid/plazmaferez uygulanmış hastalar

# A Major Cause of Morbidity: Heavy Menstrual Bleeding in Adolescents

## Önemli Bir Morbidite Nedeni: Ergenlerde Aşırı Menstrüel Kanamalar

Berrak Naz KIRGIL, Alkim ÖDEN AKMAN

Division of Adolescent Medicine, Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** “Abnormal uterine bleeding” (AUB) is defined as uterine bleeding that is abnormal in volume, frequency and duration. The most common clinical form of AUB in adolescents is excessive and prolonged heavy menstrual bleeding. The most important morbidity of heavy menstrual bleeding is severe iron deficiency anemia. The prevalence varies between 10% and 40%. The most common cause in the adolescent age group is anovulatory cycles due to non-structural immaturity of the hypothalamic-pituitary-gonadal axis. In order to confirm the diagnosis of anovulatory uterine bleeding, coagulopathy, endocrinopathy and organic pathologies in the reproductive system (structural causes, pregnancy) must be excluded. Clinically, it is most commonly seen as fatigue and hemodynamic disturbance. The goal of treatment is to prevent life-threatening bleeding, treat anemia, restore normal menstrual patterns and improve quality of life. The aim of this study was to evaluate the menstrual history, clinical, laboratory values, follow-up and treatment of female adolescents followed up for heavy menstrual bleeding.

**Materials and Methods:** The study included 27 female patients aged 11-18 years who were evaluated as heavy menstrual bleeding in the Adolescent Medicine outpatient clinic of Ankara Bilkent City Hospital between July 2023 and July 2024. The anthropometric values, menstrual history, clinical, laboratory and treatment data of the patients were retrospectively analyzed through patient files. Statistical analyses were performed using the IBM Statistical Package for the Social Sciences ver 23.0.

**Results:** The study included 27 female adolescents. The mean age of the patients was 14.03±1.67 years and the mean age at menarche was 11.68±1.13 years. The mean body mass index was 20.92±3.11. The mean hemoglobin (Hb) value at admission was 10.23±2.59 g/dL and ferritin was in the range of 0.5-33 ng/ml (median 6 ng/ml). Investigations sent for bleeding disorders were normal in 26 patients, while 1 patient was diagnosed with ITP. The tests sent for endocrinological reasons were within normal limits. Oral ferrous sulfate was started in all patients and

according to the classification of heavy menstrual bleeding, 4 (16.6%) patients were classified as mild, 12 (42.7%) patients as moderate and 11 (40.7%) patients as heavy uterine bleeding. There was a group with a normal Hb value and active menstrual bleeding that exceeded 15 days. For this group and for patients evaluated as having heavy menstrual bleeding, combined oral contraceptives (COCs) were administered if there were no contraindications; for those with contraindications, treatment was given for at least 3 months with only progesterone. NSAIDs and iron treatment were initiated in the mild and moderate group. Of the 27 patients enrolled in the trial, nine (33.3%) required hospitalisation. Erythrocyte suspension was given to three of the hospitalized patients. A comparison of the Hb values of the patients at the time of admission with those recorded at 1-3 months revealed a significant increase.

**Discussion:** Heavy menstrual bleeding is often not due to any structural or other cause but is a maturation process. The most significant morbidities are severe anemia and hemodynamic disturbances, which may require hospitalization and red blood cell transfusion. Pediatricians should question the history of menstruation in female adolescents and plan first-line tests accordingly.

**Keywords:** Adolescents, Anemia, Menstrual Bleeding

### ÖZ

**Amaç:** “Anormal uterin kanamalar” (AUK) uterin kanamanın volüm, sıklık ve süre olarak anormal olması olarak tanımlanır. Ergenlerde AUK'nın en sık görülen klinik şekli, fazla miktarda ve uzamış aşırı menstrual kanamalardır. Aşırı menstrüel kanamanın en önemli morbiditesi ciddi demir eksikliği anemisidir. Prevalansı %10-40 olarak değişmektedir. Adölesan yaş grubunda en sık neden yapısal olmayan, hipotalamik-hipofiz-gonad aksının immatüritesine bağlı olarak oluşan anovuluar sikluslardır. Anovuluar uterin kanama tanısının doğrulanabilmesi için öncelikle koagülopati, endokrinopati nedenlerinin ve üreme sistemindeki organik patolojilerinin (yapısal nedenler, gebelik)



ekarte edilmesi gerekmektedir. Klinik olarak en sık yorgunluk ve hemodinamik bozukluk olarak görülür. Bu nedenle tedavide hedef, yaşamı tehdit eden kanamayı önlemek, anemiye tedavi etmek, normal menstrual düzeni sağlamak ve yaşam kalitesini iyileştirmektir. Bu çalışmada aşırı menstrüel kanama nedeniyle izlenen kız ergenlerin; başvuruındaki menstrüel öykü, klinik, laboratuvar değerleri, takip ve tedavisinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışmaya Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Adolesan Sağlığı polikliniğine Temmuz 2023-Temmuz 2024 tarihleri arasında aşırı menstrüel kanama olarak değerlendirilen 11-18 yaş arası 27 kız hasta dahil edildi. Hastaların antropometrik değerleri, menstrüel öykü, klinik, laboratuvar ve tedaviye ait verileri hasta dosyaları üzerinden geriye dönük olarak incelendi. İstatistiksel analizler için "IBM Statistical Package for the Social Sciences 23.0" paket programı kullanıldı.

**Bulgular:** Çalışmaya 27 kız ergen dahil edildi. Hastaların yaş ortalaması  $14.03 \pm 1.67$ , menarş yaş ortalaması  $11.68 \pm 1.13$ 'dü. Vücut kitle indeksi ortalaması  $20.92 \pm 3.11$ 'di. Hastaların geliş hemoglobini(Hb) değeri ortalama  $10.23 \pm 2.59$  gr/dL, ferritin  $0.5-33$  ng/ml (median 6 ng/ml) aralığındaydı. Kanama bozukluğu için gönderilen tetkikler 26 hastada normal iken 1 hasta İTP tanıydı. Endokrinolojik nedenler için gönderilen tetkikler normal sınırlardaydı. Hastaların tamamına oral ferröz sülfat başlanmış olup, aşırı menstrüel kanama sınıflandırmasına göre 4 hasta (%16.6) hafif, 12 hasta orta (%42.7), 11 hasta ise ağır (%40.7) olarak değerlendirildi. Hb değeri normal olup menstrual kanaması 15 günü geçip aktif menstrual kanama devam eden grup mevcuttu. Bu gruba ve aşırı menstrüel kanama olarak değerlendirilen hastalara kombine oral kontraseptif kontraendikasyonu yok ise kombine oral kontraseptif (KOK), kontraendikasyonu olanlara sadece progesteron başlanarak en az 3 ay süreli tedavi verildi. Hafif ve orta olarak değerlendirilen gruba NSAİD ve demir tedavisi başlandı. Toplam 27 hastanın 9 (%33.3)'u hastaneye yatırılarak izlendi. Hastaneye yatanların 3'üne eritrosit süspansiyonu verildi. Hastaların geliş Hb değeri 1-3. ay Hb değerleri ile karşılaştırılmış olup anlamlı yükselik saptanmıştır.

**Tartışma:** Aşırı menstrüel kanama sıklıkla herhangi bir yapısal ya da diğer nedenlere bağlı olmayıp bir matürasyon sürecidir. En önemli morbiditesi hospitalizasyon ve eritrosit süspansiyonu endikasyonu olacak kadar ağır anemi ve hemodinamik bozukluktur. Pediatri doktorları menstrüasyon öyküsünü sorgulamalı ve buna yönelik ilk basamak tetkiklerini planlamalıdır.

**Anahtar Sözcükler:** Adolesan, Anemi, Menstrüel kanama

# Our Flexible Bronchoscopy Applications in Newborns: Diagnostic and Clinical Experiences

## Yenidoğanlarda Fleksibl Bronkoskopi Uygulamalarımız: Tanısal ve Klinik Deneyimler

Satı ÖZKAN TABAKÇI, Sanem ERYILMAZ POLAT

Department of Pediatric Chest Diseases, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Respiratory diseases are a leading cause of hospitalization in neonatal intensive care units (NICU). The widespread use of flexible fiberoptic bronchoscopy (FFB) in neonates has allowed for various diagnostic and therapeutic procedures in recent years. Our study aims to present the demographic, clinical, and radiological data of neonatal patients who underwent FFB at our center.

**Materials and Methods:** We retrospectively analyzed the birth week and weight, medical condition indicating FFB, macroscopic findings of FFB, cytological and microbiological examination of bronchoalveolar lavage fluid (BALS) obtained by FFB, direct chest radiography, and thoracic computed tomography (CT) findings of patients aged 0-28 days who underwent FFB at the Pediatric Chest Diseases Clinic at Ankara Paediatrics Haematology Oncology Training and Education Hospital and Ankara Bilkent City Hospital between 2013 and 2024.

**Results:** In the study, there were ten patients, with five (50%) being male. The average age was 20.1 days (6-28 days), the average gestational age was 39.1 weeks (36-40 weeks), and the average birth weight was 3179 grams (2475-3980 grams). Six of the patients (60%) were monitored in the NICU. All patients underwent chest radiographs; four (40%) showed signs of atelectasis, and two (20%) showed signs of pneumonic infiltration. Among the six patients who had thoracic CT scans, three (50%) had atelectasis, three (50%) had pneumonic infiltration, and one (10%) had a hyperaerated area consistent with congenital hyperlucent lobe (CHL). Five patients (50%) had a FFB with suspected tracheoesophageal fistula (TOF), three (30%) had airway malformation or malacia, one (10%) had subglottic haemangioma, and one (10%) had CHL. Analysis of the FFB results revealed that five patients (50%) had stenosis at the bronchial inlet or subglottic area,

three (30%) had tracheomalacia and/or bronchomalacia, three (30%) had TOF, and two had findings consistent with subglottic haemangioma. Patients with TOF underwent surgical repair, while those with haemangioma received propranolol treatment. No complications were observed during or after the procedures for any patient.

**Discussion:** Flexible fiberoptic bronchoscopy (FFB) is an important tool for diagnosing and treating respiratory tract diseases in neonates. The absence of complications observed during and after the procedure in our patients supports the safe performance of FFB in this age group. In conclusion, it has been determined that FFB plays a significant role in managing respiratory diseases in the early period and serves as a guide in the diagnostic process.

**Keywords:** Congenital lung malformations, Flexible bronchoscopy, Newborn

### ÖZ

**Amaç:** Solunum yolu hastalıkları, yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde (YDYBÜ) yatışların önemli sebeplerindendir. Son yıllarda fleksibl fiberoptik bronkoskopinin (FFB) yenidoğan yaş grubunda da kullanımının yaygınlaşması, tanısal ve terapötik pek çok işleme olanak sağlamıştır. Çalışmamızda merkezimizde FFB yapılan yenidoğan yaş grubu hastalarının demografik, klinik ve radyolojik verilerinin sunulması amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** 2013-2024 yılları arasında Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji EAH ve Ankara Bilkent Şehir Hastanesi'nde takvim yaşları 0-28 gün olan, Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği'nce FFB yapılan hastaların doğum haftası ve kilosu, FFB endikasyonu oluşturan tıbbi durum, FFB makroskopik bulguları, FFB ile elde edilen bronkoalveoler lavaj sıvısı (BALS) sitolojik ve mikrobiyolojik inceleme, direkt akciğer

grafisi ve toraks bilgisayarlı tomografi (BT) bulguları retrospektif olarak incelendi.

**Bulgular:** Çalışmaya dahil edilen on hastanın beşi (%50) erkek, ortalama takvim yaşı 20,1(6-28) gün, ortalama doğum haftası 39,1 (36-40), ortalama doğum ağırlığı 3179 (2475-3980) gr olarak tespit edildi. Hastaların altısı (%60) YDYBÜ'de takip edilmekteydi. Tüm hastaların akciğer grafisi mevcuttu; dördünde (%40) atelektazi, ikisinde (%20) pnömonik infiltrasyon ile uyumlu görünüm saptandı. Toraks BT'si olan altı hastanın üçünde (%50) atelektazi, üçünde (%50) pnömonik infiltrasyon, birinde (%10) konjenital hiperlüsen lob (KHL) ile uyumlu hiperaerasyon gösteren alan saptandı. Hastaların beşine (%50) trakeoözefagal fistül (TÖF), üçüne (%30) havayolu malformasyonu-malazisi, birine (%10) subglottik hemanjiom, birine (%10) KHL ön tanıları ile FFB yapıldığı saptandı. FFB sonuçları incelendiğinde beşinde (%50) bronş girişinde/subglottik alanda darlık, üçünde(%30) trakeomalazi ve/veya bronkomalazi, üçünde (%30) TÖF, ikisinde subglottik hemanjiom ile uyumlu bulgular saptandı. TÖF saptanan hastalara cerrahi onarım, hemanjiom saptanan hastalara propranolol tedavisi uygulandı. Hiçbir hastada işlem sırasında ve sonrasında komplikasyon gözlenmedi.

**Tartışma:** Esnek fiberoptik bronkoskopi (FFB), yenidoğanlarda solunum yolu hastalıklarının teşhis ve tedavisinde önemli bir araçtır. Hastalarımızda işlem sırasında ve sonrasında komplikasyon görülmemesi bu yaş grubunda FFB'nin güvenli bir şekilde uygulanmasını desteklemektedir. Sonuç olarak; FFB'nin erken dönemde solunum yolu hastalıklarının tedavisinde önemli rol oynadığı ve tanı sürecinde yol gösterici olduğu belirlendi.

**Anahtar Sözcükler:** Konjenital akciğer hastalıkları, Fleksibl bronkoskopi, Yenidoğan

# Examination of Parents' Knowledge, Attitudes and Experiences About Human Papilloma Virus Vaccine

## Human Papilloma Virus Aşısı Hakkında Ebeveynlerin Bilgi, Tutum ve Deneyimlerinin İncelenmesi

Zeynep YILMAZ ÖZTORUN<sup>1</sup>, Armağan KESKİN<sup>2</sup>, Meda KONDOLOT<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Atatürk Sanatorium Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatrics, Ömer Halisdemir Training and Research Hospital, Niğde, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Pediatrics, Etilik City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Human Papilloma Virus (HPV) is a virus that is frequently transmitted sexually and is highly contagious. It is the cause of 5% of cancers worldwide, including cervical, anal, vulvar, penile, oropharyngeal and vaginal cancers. There are bivalent (16,18), quadrivalent (against HPV types 6,11,16,18) and nonavalent (against HPV types 6,11,16,18,31,33,45,52,58) HPV vaccines. HPV vaccination is recommended for girls and boys between the ages of 9 and 26. HPV-related diseases can be prevented thanks to the protection of vaccination. Since HPV infection may develop with the onset of sexually active life, it is important that vaccination is performed before this period. Our study aimed to examine the knowledge and experience of parents of children aged 9-18 about HPV vaccination.

**Materials and Methods:** Total 130 parents of boys or girls between the ages of 9 and 18 who applied to the Pediatrics clinics between December 2023 January 2024 were included in study. A survey was conducted to investigate parents' sociodemographic characteristics such as education level, monthly income level, place of residence, their knowledge levels about HPV vaccine, their acceptance or rejection of the vaccine, and their reasons.

**Results:** The study population consisted of 72 female children, representing 55.4% of the total sample. The mean age of the children was 12.3±2.06 years. The majority of parents (75%) were mothers. It was determined that 63.1% of parents did not have any information about HPV vaccine. As reasons for not getting the HPV vaccine, 42% stated that they did not have enough information, 40% stated that they were worried about side effects, 16% did not think it was necessary, and 2% stated that they did not believe in the protection of the vaccine. After being informed about the protection of the HPV vaccine against cancer, 63.8% of the parents stated that they were

considering getting the HPV vaccine for their sons, and 70.8% of the parents for their daughters. After being informed about the cost of the vaccine and the number of doses, 39.2% of the parents stated that they would get it if it was free, 32.3% stated that they would not get it even if it was free, and 28.5% stated that they would get it under any circumstances.

**Discussion:** It is understood that parents don't have sufficient information about HPV vaccination and the diseases it causes, and providing appropriate information increases vaccine acceptance. It has been determined that cost of the vaccine is an effective factor in vaccine rejection. It is thought that physicians have an important role in raising awareness of families about HPV vaccination.

**Keywords:** HPV, HPV vaccine, Parent attitude

### ÖZ

**Amaç:** Human Papilloma Virus (HPV) sıklıkla cinsel yolla bulaşan ve bulaştırıcılığı yüksek olan bir virüsdür. Servikal, anal, vulvar, penil, orofarengeal ve vajinal kanserlerin dahil olduğu dünya genelindeki kanserlerin %5'inin nedenidir. Bivalan (16,18), kuadrivalan (HPV 6,11,16,18 tiplerine karşı) ve nonavalan (6,11,16,18,31,33,45,52,58 tiplerine karşı) HPV aşıları bulunmaktadır. Kız ve erkeklerde 9-26 yaş arasında HPV aşılması önerilmektedir. Aşılamanın koruyuculuğu sayesinde HPV ilişkili hastalıklar engellenebilir. HPV enfeksiyonu cinsel aktif yaşam başlamasıyla gelişebileceğinden aşılamanın bu dönemden önce yapılmış olması önemlidir. Çalışmamızda 9-18 yaş arasında çocukları olan ebeveynlerinin HPV aşılması konusundaki bilgi ve deneyimlerinin incelenmesi amaçlandı.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışmaya Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları polikliniklerine Aralık 2023-Ocak 2024 tarihleri arasında başvuran 9-18 yaş arasında kız veya erkek çocuğuna sahip 130

ebeveyn alındı. Ebeveynlerin eğitim durumu, aylık gelir düzeyi, yaşadığı yer gibi sosyodemografik özelliklerini kapsayan ve HPV aşısı hakkında bilgi düzeylerini, aşığı kabul veya reddetme durumlarını ve nedenlerini araştıran bir anket uygulandı.

**Bulgular:** Çocukların %55.4 (n=72)'si kız, yaş ortalamaları  $12.3 \pm 2.06$  yaş ve ebeveynlerin %75 (n=98)'i anne olarak tespit edildi. Ebeveynlerin HPV aşısı hakkında %63.1'inin herhangi bir bilgisi olmadığı tespit edildi. HPV aşısı yaptırmama nedenleri olarak %42 yeterli bilgisi olmadığını, %40 yan etkileri konusunda endişelendiğini, %16 gerekli olduğunu düşünmediğini, %2'i aşının koruyuculuğuna inanmadığını belirtti. HPV aşısının kansere karşı koruyuculuğu hakkında bilgilendirme yapıldıktan sonra ebeveynlerin % 63.8'i oğullarına, ebeveynlerin %70.8'i kızlarına HPV aşısını yaptırmayı düşündüklerini belirtti. Aşının maliyeti ve doz sayısı hakkında bilgilendirme yapıldıktan sonra ebeveynlerin % 39.2'i ücretsiz olursa yaptıracığını, %32.3'ü ücretsiz olsa da yaptırmayacağını, %28.5'i her koşulda yaptıracığını belirtti.

**Tartışma:** HPV aşılması ve neden olduğu hastalıklar konusunda ebeveynlerin yeterli bilgiye sahip olmadığı, uygun bilgilendirme yapılmasının aşığı kabulünü arttırdığı anlaşılmaktadır. Aşığı maliyetinin aşının reddedilmesinde etkili bir faktör olduğu tespit edilmiştir. Aileleri HPV aşılması ile ilgili bilinçlendirmekte hekimlere önemli görevler düştüğü düşünülmektedir.

**Anahtar Sözcükler:** HPV, HPV aşısı, Ebeveyn tutumu

# Artificial Intelligence Model ‘Galadriel’ for Diagnosing Kawasaki: Rival or Helper?

## Kawasaki Tanısı Koymada Yapay Zeka Modeli ‘Galadriel’: Rakip mi Yardımcı mı?

Emil ALİYEV<sup>1,2</sup>, Veysel ÇAM<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatric Rheumatology, Faculty of Medicine, Hacettepe University, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>SEMBA Health Education Informatics Limited Company, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Kawasaki Disease (KD) is one of the most common mid-vascular vasculitides of childhood and is a significant cause of mortality and morbidity due to coronary artery involvement. Since the disease is frequently confused with childhood infectious diseases, it may be missed by the primary healthcare team in practice. Therefore, early diagnosis and treatment are essential in the disease process. We tested an Artificial Intelligence (AI) model to assist in diagnosing the disease. Our study aimed to develop a computer-based AI model to assist clinicians in diagnosis.

**Materials and Methods:** Ten patients with KD and ten patients with febrile illnesses similar to them in terms of age and gender were included in the study. These patients were followed up in Hacettepe University Pediatric Rheumatology Outpatient Clinics. Data sets, including clinical and laboratory findings of the individuals at the time of diagnosis, were given as input to the AI model. Python® software language and Tensorflow® AI library were preferred for model development. Since the developed model is a closed-circuit AI system, it is included in the scope of personal data protection law. The model was named ‘Galadriel’. The ‘Recurrent Neural Network’ model was preferred in the development of Galadriel. The laboratory and clinical results of the patients were digitized as 1 (abnormal), 0 (normal range), and -1 (abnormal). Twenty pieces of data were increased 15 times to 300 with their repetitions, and 80% were separated as training data and 20% as validation data. Galadriel was designed as a model that builds Neural Networks with 1024 neurons.

**Results:** The error rate in the early training phase of the model was approximately 0.45. In the later generations of the model, the error decreased to 0.025. Case information utterly foreign to the model was given to Galadriel, and concurrent expert pediatric rheumatologists’ interpretations were compared.

Prediction success was evaluated by performing regression analyses between both groups. Galadriel accepted 70% and above for a definite diagnosis of KD, with a mean of 85.1% (78-98%). It received 10% and below for a definite diagnosis of not KD; the mean was 1.1% (0-3%). It assigned herself a range of 10%-70% to recognize diseases requiring follow-up and estimated the mean to be 34.3% (15-47%). There was no difference between Galadriel’s predictions and actual diagnoses ( $p=0.297$ ). It was 100% successful in recognizing Kawasaki disease. This rate was similar to the diagnostic understanding of clinicians (95.2%). Galadriel (85.1%) gave more precise recommendations for non-KD cases than clinicians (70%) ( $p=0.034$ ). Regression analysis showed that Galadriel ( $y=0.8412xi$ ) was more successful than clinicians ( $y=0.7211xi$ ) in both patient groups.

**Discussion:** This is the first study in which AI was applied as a diagnostic tool in KD.

**Keywords:** Artificial intelligence, Kawasaki disease, Diagnostic tools

### ÖZ

**Amaç:** : Kawasaki Hastalığı (KH) çocukluk çağı orta damar vaskülitlerinden olup koroner arter tutulumu yapması dolayısıyla önemli mortalite ve morbitide nedenlerinden biridir. Hastalık çocukluk çağının enfeksiyon hastalıkları ile sıklıkla karıştığından pratikte ilk basamak sağlık ekibi tarafından atlanabilmektedir. Bu nedenle erken tanı ve tedavinin hastalık sürecinde önemi büyüktür. Hastalığın tanı aşamasına yardımcı Yapay Zeka (YZ) modeli test edilmiştir. Çalışmamızın amacı klinisyenlere tanı koymada yardımcı bilgisayar tabanlı YZ modeli geliştirmektir.

**Gereç ve Yöntemler:** Hacettepe Üniversitesi Çocuk Romatoloji Polikliniklerinde takip edilen 10 KH ve onlara yaş, cinsiyet bakımından benzer 10 ateşli hastalık geçiren hastalar çalışmaya alınmıştır. Bireylerin tanı anındaki klinik ve laboratuvar bulgularını

içeren veri setleri YZ modeline girdi olarak verildi. Model geliştirmek için Python® yazılım dili ve model geliştirilmesinde Tensorflow® YZ kütüphanesi tercih edildi. Geliştirilen model kapalı devre YZ sistemi olduğundan kişisel verilerin korunması kanunu kapsamına dahildir. Model'e 'Galadriel' ismi verildi. Galadriel'in geliştirilmesinde 'Recurrent Neural Network' modeli tercih edildi. Hastaların laboratuvar ve klinik sonuçları 1 (normal dışı), 0 (normal aralık) ve -1 (normal dışı) olacak şekilde sayısallaştırıldı. Yirmi adet veri, tekrarları ile 15 kat artırılıp 300'e çıkarıldı, bunlardan %80'i eğitim verisi, %20'si validasyon verisi olarak ayrıldı. Galadriel 1024 nöron ile 'Nöronal Bağlantı' kuran bir model olarak tasarlandı.

**Bulgular:** Model eğitimi esnasında modelin ilk aşamalarından hata oranı yaklaşık olarak 0.45 olduğu görüldü. Modelin ilerleyen jenerasyonlarında hata 0.025 seviyesine kadar indi. Modele tamamen yabancı vaka bilgileri Galadriel'e ve eşzamanlı uzman pediatrik romatologlara verildi ve yorumları karşılaştırıldı. Her iki grup arasında regresyon analizleri yapılarak tahmin başarısı değerlendirildi. Galadriel, KH kesin tanısı demek için %70 ve üzerini kabul etti ve ortalaması %85.1 (%78-98)'di. Kesin KH değil demek için %10 ve altını kabul etti ve ortalaması %1.1 (%0-3)'di. Takip gerektiren hastalıkları tanıması için kendisine %10-%70 aralığını belirledi ve ortalaması %34.3 (%15-47) olacak şekilde tahmin yürüttü. Galadriel'in tahminleri ile gerçek tanılar arasında fark saptanmadı ( $p=0.297$ ). Kawasaki hastalığını tanımada %100 başarılı oldu. Bu oran klinisyenlerin tanı koyma keskinliği benzer (%95.2)'di. Galadriel (%85.1), KH dışı vakalara klinisyenlerden (%70) daha net öneriler vermiş oldu ( $p=0.034$ ). Regresyon analizi yapılarak Galadriel'in ( $y=0.8412x$ ) klinisyenlere göre ( $y=0.7211x$ ) her iki hasta grubunda da daha başarılı olduğu gösterildi.

**Tartışma:** Bu çalışma YZ tanı aracı olarak KH'da uygulandığı ilk çalışmadır.

**Anahtar Sözcükler:** Yapay zeka, Kawasaki hastalığı, Tanı araçları

# Causes of Chronic Abdominal Pain in Children: According to Ultrasonographic Diagnosis

## Pediyatrik Grupta Kronik Karın Ağrısı Nedenleri: Ultrasonografik Tanıya Göre

E. Yağız ERTUNA, Özge ÖZTÜRK, A. Merter KEÇELİ

Department of Pediatric Radiology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Chronic abdominal pain is the definition of pain that lasts longer than three months, recurs and disrupts the child's life comfort. The aim of this study was to show the causes of pain in children under the age of 18 who were admitted to a tertiary care hospital as an outpatient with complaints of chronic abdominal pain and were sent to the pediatric radiology unit for ultrasonographic examination during a three-month period including the summer season, and the relationship between these reasons and age and gender.

**Materials and Methods:** This study was designed as a retrospective research. A sample of 300 children (155 boys, boys, 145 girls) who were referred to the Pediatric Radiology Ultrasound Polyclinics of our hospital due to chronic abdominal pain between May and August 2024 was obtained. The ages, genders, sonographic imaging findings and final diagnoses of these cases were obtained from the radiology and hospital information management system and recorded. Those with acute abdominal pain, malignancy, chronic diagnosed disease, children with trauma or abdominal surgery, and early pregnancy diagnoses were excluded from the study. Subjects under the age of two were not included in the study because they could not describe chronic pain. The cases were classified into three age groups: 2-7 years (n=22), 7-15 years (n=35) and 15-18 years (n=33). Additionally, differences according to gender were examined.

**Results:** No sonographic pathology was detected in 70% (n=210) of the 300 cases included in the study. The most common cause, regardless of gender and age, was mesenteric lymphadenitis (10; 11%). The next cause was urinary infection (9; 10%). Urinary infection was found to be the most common cause in female cases (6; 6.5%). The most common cause in male cases was mesenteric lymph adenitis (6; 6.5%). Results close to those reported in the medical literature were obtained. According to age, the most common causes in the first group were gas distention and constipation (11; 50%), in the second

group mesenteric lymphadenitis (9; 25%), and in the third group urinary infection (17;51%).

**Discussion:** Chronic abdominal pain is a difficult condition to evaluate in the pediatric age group. Different etiological causes can be revealed by radiological imaging, showing changes depending on age and gender. Although the findings have limitations because they are based on single center results and the sample size is narrow, they can lead to studies with large samples.

**Keywords:** Children, Chronic abdominal pain, Ultrasound

### ÖZ

**Amaç:** Kronik karın ağrısı, üç aydan uzun süren, tekrarlayan ve çocuğun hayat konforunu olumsuz yönde etkileyen ağrıdır. Bu çalışmanın amacı, yaz mevsimini içeren üç aylık periyotta, üçüncü basamak tedavi hizmeti veren bir hastaneye kronik karın ağrısı yakınmasıyla ayaktan başvuran, pediyatrik radyoloji birimine ultrasonografik inceleme için gönderilen 18 yaş altı çocukların ağrı nedenlerini ve bu nedenlerin yaş ve cinsiyet ile bağlantısı gösterebilmektedir.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu çalışma retrospektif bir araştırma olarak tasarlanmıştır. Mayıs ve Ağustos 2024 tarihleri arasında kronik karın ağrısı nedeni ile hastanemiz Pediyatrik Radyoloji Ultrason Poliklinikleri'ne yönlendirilen 300 çocuktan oluşan bir örneklem (155 erkek, erkek, 145 kız) çalışmaya dahil edildi. Radyoloji ve hastane bilgi yönetim sistemlerinden bu olguların yaşları, cinsiyetleri, sonografik görüntüleme bulguları ve son tanıları elde edilerek kaydedildi. Akut karın ağrısı, maligniteli, kronik tanıli hastalığı olanlar, travmalı veya abdominal cerrahi geçirmiş çocuklar, erken yaş gebelik tanıları çalışma dışı bırakıldı. İki yaş altı olgular kronik ağrıyı tanımlayamayacağından dolayı çalışmaya alınmadı. Olgular yaşa göre 2-7 yaş arası (n=22), 7-15 yaş (n=35) ve 15-18 yaş (n= 33) arası olarak gruplandı. Ayrıca cinsiyete göre farklılıklar incelendi.



**Bulgular:** Çalışmaya alınan 300 olgunun %70 (n=210)'unda sonografik patoloji saptanmamıştır. Cinsiyet ve yaştan bağımsız olarak en sık neden mezenterik lenfadenitti (10;%11). Daha sonraki neden üriner enfeksiyondu (9;%10). Kız olgularda üriner enfeksiyonun en sık neden olduğu saptandı (6;%6.5). Erkek olgularda en sık neden mezenterik lenf adenitti (6; %6.5). Yaşa göre ilk grupta en sık neden gaz distansiyonu ve konstipasyon (11; %50), ikinci grupta mezenterik lenfadenit (9;%25), üçüncü grupta ise üriner enfeksiyondu (17;%51).

**Tartışma:** Kronik karın ağrısı pediatrik yaş grubunda değerlendirmesi güç bir durumdur. Radyolojik görüntüleme ile yaş ve cinsiyete bağlı değişiklikler göstererek farklı etyolojik nedenleri ortaya konabilir. Tıbbi literatürde belirtilenlere yakın sonuçlar elde edildi. Bulgular tek merkez sonuçlarına dayanması ve örneklemin dar olması nedeni ile limitasyon içerse de geniş örneklemlerle çalışmalara öncülük edebilir.

**Anahtar Sözcükler:** Çocuk, Kronik karın ağrısı, Ultrason

# Our Experience with Modulator Therapy in Cystic Fibrosis Patients: A Single-Center Retrospective Study

## Kistik Fibrozis Hastalarında Modülatör Tedavi Deneyimimiz: Tek Merkez Retrospektif Çalışma

İşıl BİLGİÇ, Sanem ERYILMAZ POLAT

Department of Pediatric Chest Diseases, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Cystic fibrosis (CF) is an autosomal recessive, life-limiting genetic disorder with multiple organ involvement caused by a defect in the synthesis or function of the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR) gene. In clinical use, two primary medicines targeting CFTR function are “potentiators” and “correctors”. Approved modulatory therapies include ivacaftor (IVA), lumacaftor/ivacaftor (LUM/IVA), tezacaftor/ivacaftor (TEZ/IVA), and elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (ELX/TEZ/IVA). However, access is limited due to the high cost of these medicines. Since these drugs are not covered by reimbursement in our country, families have initiated legal proceedings for the Social Security Institution to import them from abroad. This study aimed to determine the number of patients eligible for modulator therapy and assess the frequency of pulmonary exacerbations in patients receiving treatment.

**Materials and Methods:** In this retrospective cohort study, cystic fibrosis patients actively followed up in our center in the last year were examined. Patients' demographic characteristics, CFTR mutation analysis results, modulator indication status, access to medication for those eligible for modulator therapy, and the number of annual pulmonary exacerbations before and after treatment in patients receiving modulator therapy were recorded.

**Results:** Of 104 patients with CF, 57 (54.8%) were female, and 47 (45.2%) were male with a median age of 7 (IQR:0,7-26) years. Sixty-one (58.7%) of the patients were eligible for modulator therapy. However, only 28 (26.9%) patients could use modulator therapy. Nine patients could not obtain the medication due to the ongoing legal process. Of those who received modulator treatment, 17 (60%) were girls and 11 (40%) were boys. The median age of the patients was 10.5 (IQR; 2,7-21) years, and the median age when they started modulator treatment was 9 (IQR;1,2-20) years. Among the modulator treatments, 41 (67%) of the patients had ELX/TEZ/ IVA, 13

(21%) IVA, 4 (7%) TEZ/IVA, and 3 (5%) LUM/IVA indications. Of those who received modulatory therapy, 82% used ELX/TEZ/ IVA, 10% IVA, 7% LUM/IVA, and 3% TEZ/IVA. The median duration of modulatory therapy was 10.5 (IQR 1-36) months. The frequency of pulmonary exacerbations in patients receiving modulator therapy was a median of 2 (IQR; 1-5) per year prior to the initiation of treatment, demonstrating a notable decline to a median of 1 (IQR; 0-3) per year during the course of therapy. This decrease was statistically significant ( $p<0.001$ ).

**Discussion:** In our study, although 61% of patients were found eligible for modulator therapy, only 26.9% were able to access the medication. Innovations in cystic fibrosis treatment have led to significant improvements in pulmonary exacerbations. Therefore, efforts to develop disease-modifying therapies that can encompass all CF patients should continue.

**Keywords:** Cystic fibrosis, Modulator therapy, Pulmonary exacerbations

### ÖZ

**Amaç:** Kistik fibrozis (KF), kistik fibrozis transmembran ileyici regülatör (KFTR) genindeki sentez veya fonksiyon bozukluğuna bağlı olarak ortaya çıkan, otozomal resesif geçişli, yaşamı kısıtlayan ve çoklu organ tutulumuna yol açan genetik bir hastalıktır. KFTR modülatör tedavileri, KFTR geni tarafından sentezlenen hatalı proteini düzeltmek amacıyla tasarlanmıştır. Farklı mutasyonlar, sentezlenen proteinde farklı bozukluklara neden olduğu için bu ilaçlar sadece belirli mutasyonlara sahip bireylerde etkilidir. Klinik kullanımda, KFTR fonksiyonlarını hedef alan iki ana grup ilaç vardır: “güçlendiriciler” ve “düzelticiler.” Güçlendiriciler, kanalın açık kalma süresini uzatarak KFTR fonksiyonunu artırırken, düzelticiler hücre içi taşınmayı kolaylaştırır. Onay almış modülatör tedaviler arasında ivacaftor (IVA), lumacaftor/ivacaftor (LUM/IVA), tezacaftor/ivacaftor (TEZ/IVA) ve elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (ELX/TEZ/IVA) bulunmaktadır. Ancak, bu ilaçların yüksek maliyeti nedeniyle erişim kısıtlıdır. Bu tedaviler geri ödeme kapsamında olmadığı için sosyal güvenlik kurumu tarafından yurtdışından

getirilmesi için yasal süreç aileler tarafından başlatılmaktadır. Bu çalışmada, modülatör tedaviye uygun hasta sayısının belirlenmesi ve tedavi alan hastalarda pulmoner alevlenme sıklığının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu retrospektif kohort çalışmasında, son bir yıl içinde merkezimizde aktif olarak izlenen kistik fibrozis hastaları incelendi. Çalışmaya dahil edilen hastaların demografik özellikleri, KFTR mutasyon analiz sonuçları, modülatör endikasyon durumu, modülatör tedaviye uygun olanların ilaca erişimi, modülatör tedavi alan hastaların tedavi öncesi ve sonrası yıllık pulmoner alevlenme sayıları kaydedildi.

**Bulgular:** Kistik fibrozis ile izlenen 104 hastanın, 57'si kız (%54.8), 47'si (%45.2) erkek olup yaş ortancası 7 (IQR; 0.7-26) yılıdır. Hastaların 61'inin (%58.7) modülatör tedavi uygunluğu vardır. Ancak hastaların sadece 28'i (26.9) modülatör tedavi kullanabilmekteydi. Hastaların 9'unun ilacının yurtdışından temin edilmesi için yasal süreç devam etmekteydi. Modülatör tedavi alanların 17'si (%60) kız, 11'i (40) erkekti, yaş ortancası 10,5 (IQR:2.7-21) yıl olup, modülatör tedaviye başlama yaş ortancası 9 (IQR:1.2-20) yılıdır. Modülatör tedavilerden hastaların 41'i (%67) ELX/TEZ/ IVA, 13'ü (%21) IVA, 4'ü (%7) TEZ,/IVA 3'ü (%5) LUM/IVA endikasyonu olduğu görülmüştü. Modülatör tedaviyi alabilenlerin %82'si ELX/TEZ/ IVA, %10'u IVA, %7'si LUM/IVA, %3'ü TEZ,/IVA kullanmaktaydı. Hastaların modülatör tedavi alma süresi ortancası 10.5 (IQR; 1-36) aydır. Modülatör tedavi alan hastaların pulmoner alevlenme sıklığının ortancası tedaviye başlamadan önce yılda 2 (IQR; 1-5) iken tedavi süresince yılda 1 (IQR; 0-3)'e kadar azaldığı analiz edildi. Bu azalma istatistiksel olarak anlamlı bulundu ( $p<0.001$ ).

**Tartışma:** Çalışmamızda, modülatör tedaviye uygun bulunan hastaların %61'i modülatör tedavi haketmesine rağmen %26.9'u ilaca erişebilmiştir. Kistik fibrozis tedavisindeki yenilikler, pulmoner alevlenmelerde belirgin iyileşmeler sağlamaktadır. Bu nedenle, hastalık modifiye edici tedavilerin tüm KF hastalarını kapsayacak şekilde geliştirilmesine yönelik çalışmaların sürdürülmesi gerekmektedir.

**Anahtar Sözcükler:** Kistik fibrozis, Modülatör tedavi, Pulmoner alevlenme

# Evaluation of Patients with Enthesitis-Associated Arthritis: A Single Center Experience

## Entezit İlişkili Artrit Tanılı Hastaların Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi

Bahar DEMİRBAŞ, Nilüfer TEKGÖZ

Department of Pediatrics, Etilik City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Enthesitis-associated arthritis (ERA) is a subtype of juvenile idiopathic arthritis characterized by HLAB27-associated arthritis and enthesitis in childhood with axial involvement including the sacroiliac joint. Although peripheral joint involvement is more prominent in childhood, sacroiliitis is seen in 20- 40% at the time of diagnosis. Peripheral joint treatment is determined as local treatment or systemic treatment for the involved joint. In axial involvement, non-steroidal anti-inflammatory drugs, glucocorticoids, conventional synthetic disease-modifying antirheumatic drugs (csDMARDs) including sulfasalazine and methotrexate (MTX), and biologic DMARDs are primarily used. In our study, we aimed to determine the risk factors that may predict the need for biologic therapy in ERA patients started on MTX treatment. We also aimed to compare the demographic, clinical and laboratory characteristics of HLAB27 positive and negative patients.

**Materials and Methods:** In this study, we retrospectively reviewed the files of 68 patients who were diagnosed with enthesitis-associated arthritis (ERA) and received MTX treatment between October 2022 and September 2023 in the Pediatric Rheumatology Clinic of Ankara Etilik City Hospital. Patients who needed biologic treatment during follow-up were identified. Demographic characteristics, clinical and laboratory findings were evaluated. In addition, demographic characteristics, clinical and laboratory findings of HLAB27 positive and negative patients at the time of diagnosis were compared.

**Results:** A total of 68 patients diagnosed with ERA and started on MTX therapy were included in the study. At presentation, 45 (66.1%) patients had axial involvement, 39 (57.4%) had peripheral joint involvement, 24 (35.2%) had enthesitis and five (7.4%) had uveitis. HLAB27 was positive in 15 (22.1%) and negative in 53 (77.9%) patients. Biologic treatment was initiated in 59 (86.8%) patients. Total 19 (27.9%) patients needed glucocorticoid treatment during follow-up. There were no significant differences between patients who received biologic therapy and those who did not in terms of demographic

characteristics, family history, clinical and laboratory findings at the time of diagnosis, HLAB27 positivity, need for glucocorticoid therapy and JADAS-10 scores. No significant difference was found between HLAB27 positive and negative patients in terms of demographic characteristics, family history, need for biological therapy and glucocorticoid therapy and JADAS-10 scores. Erythrocyte Sedimentation Rate (ESR) and C-Reactive Protein (CRP) values at the time of diagnosis were significantly higher in HLAB27 positive patients compared to HLAB27 negative patients. Peripheral joint involvement at presentation was significantly higher in HLAB27 positive patients and axial involvement was significantly higher in HLAB27 negative patients.

**Discussion:** In our study, 86.8% of patients diagnosed with ERA received biologic therapy. In previous studies, this rate was found to be 42%-80%. Although this rate was lower in previous studies, recent guidelines have recommended early initiation of biologic therapy in patients with ERA and biologic therapy was initiated in most of our patients. HLAB27 positivity in ERA is associated with high inflammation and acute phase reactant values. In our study, ESR and CRP values were found to be significantly higher in ERA patients with HLAB27 positivity in accordance with previous cohort data. Contrary to the literature, axial involvement was found to be higher in the HLAB27 negative patient group (73.6%, 40%) in our study. This difference may be due to the small number of patients.

**Keywords:** Arthritis, Enthesitis, Sacroileitis

### ÖZ

**Amaç:** Entezit ilişkili artrit (ERA) çocukluk çağında HLAB27 ilişkili artrit ve entezitle karakterize olup, sakroiliak eklem dahil aksiyel tutulum da görülebilen juvenil idiyomatik artrit alt tiplerinden biridir. Çocukluk çağında periferik eklem tutulumu daha ön planda olsa da, tanı anında sakroileit %20-40 oranında görülür. Periferik eklem tedavisi, tutulan eklemeye yönelik lokal tedavi ya da sistemik tedavi olarak belirlenir. Aksiyel tutulumda ise öncelikle steroid

olmayan antiinflamatuvar ilaçlar, glukokortikoidler, sülfasalazin ve metotreksat (MTX) dahil olmak üzere geleneksel sentetik hastalık modifiye edici antiromatizmal ilaçlar (csDMARD'ler) ve biyolojik DMARD'lar yer almaktadır. Çalışmamızda MTX tedavisi başlanan ERA hastalarında biyolojik tedavi ihtiyacını öngörebilecek risk faktörleri belirlenmesi amaçlanmıştır. Bununla birlikte HLAB27 pozitif ve negatif hastaların demografik, klinik ve laboratuvar özelliklerinin karşılaştırılması hedeflenmiştir.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu çalışmada Ankara Etlük Şehir Hastanesi Çocuk Romatoloji Kliniği'nde Ekim 2022-Eylül 2023 tarihleri arasında Entezit ilişkili Artrit (ERA) tanısı alan ve MTX tedavisi alan 68 hastanın dosyası retrospektif olarak incelendi. İzlemede biyolojik tedavi ihtiyacı olan hastalar belirlendi. Hastaların demografik özellikleri, klinik ve laboratuvar bulguları değerlendirildi. Ayrıca, HLAB27 pozitif ve negatif olan hastaların tanı anındaki demografik özellikleri, klinik ve laboratuvar bulguları karşılaştırıldı.

**Bulgular:** ERA tanısı alan ve MTX tedavisi başlanan toplam 68 hasta çalışmaya dahil edildi. Başvuru anında 45 (%66.1) hastada aksiyel tutulum, 39 (%57.4) hastada periferik eklem tutulumu, 24 (%35.2) hastada entezit ve beş (%7.4) hastada üveit mevcuttu. HLAB27 15 hastada (%22.1) pozitif, 53 (%77.9) hastada negatif saptandı. Takiplerinde 59 (%86.8) hastaya biyolojik tedavi başlandı. Toplam 19 (%27.9) hastanın takibinde glukokortikoid tedavi ihtiyacı oldu. Biyolojik tedavi alan ve almayan hastalar arasında hastaların demografik özellikleri, aile öyküsü, tanı anındaki klinik ve laboratuvar bulguları, HLAB27 pozitifliği, glukokortikoid tedavi ihtiyacı ve JADAS-10 skorları açısından anlamlı farklılık saptanmadı. HLAB27 pozitif ve negatif hastalar arasında hastaların demografik özellikleri, aile öyküsü, biyolojik tedavi ve glukokortikoid tedavi ihtiyacı ve JADAS-10 skorları arasında anlamlı fark saptanmadı. Tanı anındaki Eritrosit Sedimentasyon Hızı (ESR) ve C- Reaktif Protein (CRP) değerleri HLAB27 pozitif hastalarda, HLAB27 negatif hastalara göre anlamlı olarak yüksek saptandı. Başvurudaki periferik eklem tutulumu HLAB27 pozitif hasta grubunda , aksiyel tutulum ise HLAB27 negatif hasta grubunda anlamlı olarak yüksek saptandı.

**Tartışma:** Çalışmamızda ERA tanılı hastaların %86.8'inin biyolojik tedavi aldığı saptandı. Daha önceki çalışmalarda bu oran %42-%80 sıklığında saptanmıştır. Eski çalışmalarda bu oran daha düşük olmakla birlikte, son kılavuzlarda ERA tanılı hastalarda biyolojik tedaviye erken başlanması önerilmektedir ve hastalarımızın büyük kısmında da biyolojik tedaviye başlanmıştır. ERA'da HLAB27 pozitifliği yüksek inflamasyon ve akut faz reaktan değerleri ile ilişkilidir. Çalışmamızda da önceki kohort verileri ile uyumlu şekilde HLAB27 pozitif olan ERA hastalarında ESR ve CRP değerleri anlamlı olarak daha yüksek saptanmıştır. Literatürün aksine çalışmamızda aksiyel tutulum HLAB27 negatif hasta grubunda (%73.6 ,%40) daha yüksek saptandı. Bu farklılık hasta sayısının azlığından kaynaklanabilir.

**Anahtar Sözcükler:** Artrit, Entezit, Sakroileit

# Evaluation of Vitamin D Levels in Paediatric Palliative Care Patients

## Pediatric Palyatif Bakım Hastalarında D Vitamini Düzeyinin Değerlendirilmesi

Begüm OĞLAKÇIOĞLU, Ganime AYAR

Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Pediatric palliative care (PPC) services are focused on improving quality of life for children with serious illnesses and their families, providing management of existing pain and suffering, facilitating informed decision-making and assisting care coordination between clinicians. Vitamin D is a vital hormone that plays a role in many physiological events and has important functions associated with acute and chronic diseases. The aim of this study was to determine the serum vitamin D levels of patients hospitalised in the Pediatric Palliative Service of Ankara Bilkent City Hospital and to determine whether treatment and prophylaxis are necessary and sufficient. Thus, the goal is to enhance the quality of life for pediatric patients who require palliative care. This group is growing, yet there is a dearth of knowledge about them. The objective is to remove them from the burden of additional diseases and to reduce hospitalisations.

**Materials and Methods:** The study included patients who received inpatient treatment in the Pediatric Palliative Service of Ankara Bilkent City Hospital Pediatric Hospital between 1 December 2019 and 30 September 2022 and were examined for vitamin D. The study was a retrospective study. IBM Statistical Package for Social Sciences (SPSS), version 27.0 for Windows (SPSS Inc. Chicago, USA) computer package programme was used for statistical analyses.

**Results:** A total of 371 patients who were hospitalised in the pediatric palliative care service during the study period were identified and the files of all these patients were reviewed. A total of 220 patients fulfilling the inclusion criteria were included in the study. Of the patients, 56.4% were in the neurological diseases diagnosis group. Dramatically, 69.6% of those who did not use vitamin D had deficiency or insufficiency, while 52.8% of those who used it had deficiency or insufficiency. In general, the median vitamin D value of the patients was found to be 24.4 (1.6-356) ng/mL, while 141 patients (64%) had vitamin D deficiency or insufficiency, 77 patients (35.0%) had normal vitamin D, and two patients (0.09%) had high vitamin D. It was found that 209

of 220 patients (87.4%) did not use any vitamin D preparation. The median vitamin D level in immobile patients (24.0 ng/mL) was found to be statistically significantly lower than in mobile patients (53.2 ng/mL).

**Discussion:** It was observed that vitamin D levels and the number of patients using vitamin D was low, in pediatric palliative care patients. Additionally, vitamin D levels were significantly lower in the immobil patient group. In order to protect these patients from many complications that may be caused by vitamin D deficiency/insufficiency, evaluation and follow-up in terms of vitamin D prophylaxis and treatment are essential.

**Keywords:** Pediatric palliative care, Vitamin D

### ÖZ

**Amaç:** Pediatric palyatif bakım (PPB) hizmeti, ciddi hastalıkları olan çocuklar ve aileleri için yaşam kalitelerini arttırmaya, var olan ağrı ve acının yönetimini sağlamaya, bilgiye dayalı karar vermeyi kolaylaştırmaya ve klinisyenler arasında bakım koordinasyonuna yardımcı olmaya odaklanmıştır. D vitamini hayatsal öneme sahip olup çok sayıda fizyolojik olayda rol oynayan, akut ve kronik hastalıklarla ilişkilendirilen önemli fonksiyonları olan bir hormondur. Bu çalışmanın amacı; Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Palyatif Servisine yatan hastaların serum D vitamini düzeylerini tespit etmek, tedavi ve profilaksinin gerekli ve yeterli olup olmadığını saptamaktır. Böylece sayıları giderek artan ancak yeterli bilgi birikimine sahip olmadığımız palyatif bakım gerektiren çocuk hastaları ek hastalıklardan uzaklaştırılarak yaşam kalitelerinin artırılması, hastane yatışlarının azaltılması hedeflenmektedir.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışma Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi Çocuk Palyatif servisinde 1 Aralık 2019-30 Eylül 2022 tarihleri arasında yatarak tedavi almış ve D vitamini seviyeleri incelenmiş hastalar dahil edildi. Veriler retrospektif olarak toplandı. Araştırma verilerinin istatistiksel analizleri için IBM Statistical Package for Social Sciences (SPSS), Windows için sürümü 27.0 (SPSS Inc. Chicago, USA) bilgisayar paket programı kullanıldı.

**Bulgular:** Çalışma süresi içerisinde çocuk palyatif bakım servisinde yatarak tedavi gören toplam 371 hasta tespit edildi ve dosyaları tarandı. Çalışma için dahil olma kriterlerini taşıyan toplam 220 hasta çalışmaya dâhil edildi. Hastaların %56.4'ü nörolojik hastalıklar tanı grubunda yer almaktaydı. Dramatik olarak D vitamini kullanmayanların %69.6'sında eksiklik-yetersizlik saptanırken, kullananların %52.8'inde eksiklik-yetersizlik görüldü. Genel olarak hastaların D vitamini ortanca değeri 24.4 (1.6-356) ng/mL olarak tespit edilirken 141 hastada (%64) D vitamini eksikliği veya yetersizliği, 77 hasta (%35) normal D vitamini, iki hastada (%0.09) ise yüksek D vitamini saptandı. Toplam 220 hastanın 209'unun (%87.4) hiçbir D vitamini preparatı kullanmadığı tespit edildi. Yatağa bağımlı olan hastalarda ortanca D vitamini düzeyi (24.0 ng/ml), yatağa bağımlı olmayanlara göre (53.2 ng/mL) istatistiksel olarak anlamlı bir şekilde düşük saptandı.

**Tartışma:** Çocuk palyatif bakım hastalarında D vitamini düzeylerinin genel olarak düşük olduğu, D vitamini kullanan hasta sayısının az olduğu, özellikle yatağa bağımlı olan hasta grubunda D vitamini düzeylerinin anlamlı bir şekilde daha düşük olduğu görüldü. D vitamini eksiklik/yetersizlik durumunun neden olabileceği birçok komplikasyonlardan bu hastaların korunması için D vitamini profilaksisi ve tedavisi açısından değerlendirilmesi ve takibi hayati öneme sahiptir.

**Anahtar Sözcükler:** Pediatrik palyatif bakım, D vitamini

# Clinical Follow-Up of Patients with Rhinovirus Positivity Detected in the Respiratory Viral Panel

## Solunum Yolu Viral Panelinde Rinovirüs Pozitifliği Saptanan Hastaların Klinik İzlemleri

Merve DERVİŞOĞLU YURTERİ, Kaan ÇELEBİER

Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Rhinovirus is a significant etiological agent of the common cold, one of the most prevalent viral infections in humans. Rhinoviruses belong to the genus Enterovirus within the family Picornaviridae. The clinical course of rhinovirus infections can vary from mild to severe, with a wide spectrum of morbidity and mortality. In this study, cases admitted to the emergency department or outpatient clinic and found to be positive for rhinovirus in the respiratory tract panel were evaluated in terms of a number of parameters, including gender, seasonal period, presenting complaints, laboratory tests and radiological imaging.

**Materials and Methods:** This study examined cases admitted to Ankara Bilkent City Hospital between January 2021 and March 2024, who were found to be rhinovirus positive in the respiratory viral panel. A retrospective study was performed, including patients with rhinovirus detected in the respiratory viral panel at the time of admission and hospitalisation.

**Results:** A total of 131 patients were included in the study. Of these, 57.3% (n=75) were male and 42.7% (n=56) were female. The median age was 1 year (IQR: 0.9-5 years). Total of 41% (n=54) of the cases occurred in the spring. Among rhinovirus-positive patients, 45% (n=60) presented with fever, while 27% (n=36) had a cough. Oxygen saturation decline was observed in 70% (n=92) of the patients who had not previously required oxygen support. Of the patients, 61% (n=80) received oxygen therapy via mask, 12.2% (n=16) were supported by high-flow nasal cannula, 14.5% (n=19) required non-invasive mechanical ventilation, and 12.2% (n=16) were intubated. Additionally, 21% (n=28) of the patients were followed in the intensive care unit (ICU), while 78.6% (n=103) were treated in the general ward. The mean length of stay in the ICU was 10.25±10.10 days, and the mean length of stay in the general ward was 6.61±3.59 days. Of the rhinovirus-positive cases, 71% (n=94) were managed with symptomatic treatment, while

antibiotics were added to the treatment regimen in 28% (n=37). Radiological imaging revealed significant pulmonary infiltration in 87% (n=114) of the cases, with a reticular pattern observed in 74% (n=98), atelectasis in 4.6% (n=6), and pleural effusion in 5.3% (n=7). Laboratory findings indicated a mean white blood cell (WBC) count of 11678±5782, a mean neutrophil count of 7307±5596, a mean lymphocyte count of 3075±1958, a mean platelet count of 415931±258755 and a mean C-reactive protein (CRP) level of 7±15. The study noted a mortality rate of 3.1% (n=4) among.

**Discussion:** Rhinovirus is frequently encountered among the pathogens causing respiratory tract infections in children. Considering rhinovirus in the differential diagnosis of patients presenting with fever, cough, and respiratory distress and initiating early treatment can reduce the need for intensive care unit admission.

**Keywords:** Rhinovirus, Respiratory viral panel

### ÖZ

**Amaç:** Rinovirüs insanlarda görülen en yaygın viral enfeksiyonlardan olan soğuk algınlığının en büyük nedenlerinden biridir. Rinovirüsler, picornaviridae familyasındaki enterovirüs cinsine aittir. Klinik seyri hafiften ağıra geniş bir morbidite ve mortalite spektrumu çizmektedir. Bu çalışmada acil servis veya polikliniğe başvuran ve solunum yolu panelinde rinovirüs pozitifliği saptanan vakalar; cinsiyet, mevsimsel dönem, başvuru şikayetleri, laboratuvar tetkikleri ve radyolojik görüntülemeler gibi parametreler açısından değerlendirildi.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu çalışmada Ankara Bilkent Şehir Hastanesi'ne 2021 Ocak-2024 Mart ayları arasında başvuran, solunum yolu viral panelinde rinovirüs pozitif saptanan vakalar incelendi. Başvuru anında solunum yolu viral panelinde rinovirüs saptanan ve hastane yatışı olan hastalar çalışmaya dahil edilerek retrospektif bir çalışma yapıldı.



**Bulgular:** Çalışmaya 131 hasta dahil edilmiştir. Hastaların %57.3'ü (n=75) erkek %42.7 (n=56) kadındı. Yaş ortancası 1 (IQR:0.9-5) yıldı. Vakaların %41'i (n=54) ilkbahar aylarında rastlandı. Rinovirüs pozitif hastalarının %45' i (n= 60) başvuru anında ateş ile geldi Öksürük hastaların %27'sinde (n=36) gözlemlendi. Öncesinde oksijen desteği almayıp saturasyon düşüklüğü olduğu gözlenen vaka oranı %70 (n=92) olarak saptandı. Hastalardan %61'i (n=80) maske ile oksijen desteği alırken, %12.2'si (n=16) yüksek akımlı nazal kanül ile %14.5'i (n=19) non invaziv mekanik ventilatör ile %12.2'si (n=16) entübe olarak takip edildi. Hastaların %21'i (n=28) yoğun bakım ünitesinde, %78.6 (n=103) serviste takip edildi. Yoğun bakım ünitesinde yatış günü ortalaması 10.25±10.10 gün ve servis yatış günü ortalaması 6.61±3.59 gün olarak saptandı. Rinovirüs pozitif vakaların %71'i (n=94) semptomatik tedavi ile izlenirken; %28'inin (n=37) tedavilerine antibiyotik eklenerek izlendi. Hastaların radyolojik görüntülemelerinin %87'sinde (n=114) akciğerde belirgin infiltratif görünüm, %74' sinde (n=98) retiküler görünüm, %4.6'sında (n=6) atelektazi, %5.3 (n=7) plevral efüzyon tespit edildi. Laboratuvar bulgulara baktığımızda incelenen vakalarda beyaz küre (WBC) ortalama 11678±5782, nötrofil (ANS) ortalama 7307±5596, lenfosit (ALS) ortalama 3075±1958, trombosit (PLT) ortalama 415931±258755, CRP ortalama 7±15 olarak saptandı. Bu çalışmada vakaların %3.1'inin (n=4) ex olduğu gözlemlendi.

**Tartışma:** Rinovirüs çocuklarda solunum yolu enfeksiyonuna sebep olan etkenler arasında karşımıza sık olarak çıkmaktadır. Ateş, öksürük ve solunum sıkıntısı ile başvuran hastalarda ayırıcı tanıda düşünülerek erken dönemde tedavi başlanması hastaların yoğun bakım ihtiyacını azaltacaktır.

**Anahtar Sözcükler:** Rinovirüs, Solunum yolu viral paneli

## Evaluation of Cases Presenting with Facial Paralysis in Childhood

### Çocukluk Çağında Fasiyal Paralizi ile Başvuran Olguların Değerlendirilmesi

Ezgi EREM, Didem ARDIÇLI, Ayşegül Neşe ÇITAK KURT

Department of Pediatric Neurology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

#### ABSTRACT

**Objective:** Facial paralysis (FP) is the most common cranial neuropathy in childhood, resulting from damage to any part of the facial nerve's pathway. It can manifest as congenital or acquired, and classified as peripheral or central type. Various factors contribute to the etiology, including genetic predisposition, viral infections, autoimmune diseases, temporal bone fractures, head/neck tumors, and central nervous system lesions. About 50% of cases in which etiology cannot be clearly identified, is termed as idiopathic facial paralysis (Bell's palsy). The management of FP in children varies according to the etiology and severity of the disease. While there is no definitive evidence regarding oral steroid treatment, several studies suggested use of steroids in early stages of the disease may accelerate recovery. In the current study, we aimed to determine the risk factors and etiologies of children followed-up with FP, to evaluate clinical, laboratory characteristics, and treatment management.

**Materials and Methods:** This study included pediatric patients who were evaluated for FP at the Ankara Bilkent City Hospital, Child Neurology outpatient clinic between October 2021-October 2024. Demographic, clinical, and laboratory characteristics of the patients, as well as their treatment responses, were retrospectively reviewed from the hospital information management system. The House-Brackmann scale was used to determine the degree of FP.

**Results:** This study included 55 patients (26 boys and 29 girls) with a mean age of 10.3 years (1 month-17 years). Three patients had a family history of FP. Neurological examination revealed unilateral peripheral type FP in 91% and unilateral central type FP in 9%. The degree of FP was assessed in 90% of the patients and determined as follows: stage 2 (n=22), stage 3 (n=16), stage 4 (n=10), and stage 5 (n=2). Etiology of FP was Bell's palsy in 50%(n=28), infectious causes in 36% (n=20; including 11 tonsillitis, 2 otitis, 3 sinusitis, 2 dental abscesses, 1 mastoiditis, 1 neurobrucellosis). Other causes included trauma (n=2) and cold exposure (n=2). Recurrent FP was present in 7

(12%) patients. Among the 47 patients who underwent cranial imaging, abnormal findings were detected in 30, including facial neuritis (n=17), pansinusitis (n=2), mastoiditis (n=1), schwannoma (n=1), and incidental findings (n=10, including arachnoid cysts and hyperintense nonspecific white matter lesions). Sixty percent of the patients had oral prednisolone with a mean period of 12 days (7-35 days). Total recovery was achieved in all patients. Mean duration of symptom resolution was 27 days (ranging from 1 to 195 days).

**Discussion:** Most of the FP in childhood are peripheral type and can occur at any age from neonatal period to adolescence. In our pediatric FP case series, most common cause was Bell's palsy, similar to literature. The prognosis is related to the underlying cause, with complete recovery in most of the cases with Bell's palsy (85-95%). Recurrent FP is rare in childhood (4-11%) and may be idiopathic or due to infectious, inflammatory, neoplastic, autoimmune, and other causes. A detailed history and physical examination is essential for diagnostic approach. Further examination and neuroimaging are recommended in patients who have not exhibited regression in the initial three-week period, demonstrated no improvement in paralysis by the sixth month, and present with recurrent facial paralysis, as well as any additional systemic and neurological findings. Effective management of the FP requires a multidisciplinary team approach involving pediatricians, child neurologists, otolaryngologists, and physical therapists.

**Keywords:** Bell's palsy, Childhood, Facial paralysis

## ÖZ

**Amaç:** Fasiyal paralizi (FP), fasiyal sinirin trasesi boyunca herhangi bir bölümünün hasarıyla oluşan klinik bir tablo olup çocukluk çağında en sık karşılaşılan kraniyal nöropatidir. Konjenital veya edinsel olarak periferik veya santral tipte ortaya çıkabilir. FP etiolojisinde genetik yatkınlık, viral enfeksiyonlar, otoimmün hastalıklar, temporal kemik fraktürleri, baş-boyun tümörleri, santral sinir sistemi lezyonları gibi çeşitli nedenler yer almaktadır. Etiyolojinin net olarak belirlenemediği, olguların yaklaşık %50'sini oluşturan grup ise idiopatik fasiyal paralizi (Bell Paralizisi) olarak adlandırılır. Çocuklarda fasiyal sinir paralizisinin yönetimi etiyolojiye ve hastalık şiddetine göre değişmektedir. Oral steroid tedavisine ilişkin net kanıt bulunmamakla birlikte hastalığın erken dönemlerinde kullanılmasının iyileşmeyi hızlandırdığına dair çalışmalar vardır. Fasiyal sinirin rehabilitasyonuna yönelik fizik tedavi egzersizleri önerilmektedir. Çalışmamızda kliniğimizde FP ile izlenen çocukların risk faktörleri, etiyolojilerinin belirlenmesi, klinik ve laboratuvar özelliklerin incelenmesi, tedavi yönetiminin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışmaya Ekim 2021-Ekim 2024 arasında Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji polikliniğinde FP tanısıyla değerlendirilen 18 yaş altındaki hastalar dahil edildi. Hastaların demografik, klinik ve laboratuvar özellikleri, tedavi yanıtları geriye dönük olarak hastane bilgi yönetim sisteminden incelendi. FP derecesinin belirlenmesinde House-Brackmann skorlaması kullanıldı.

**Bulgular:** Çalışmaya dahil edilen 55 hastanın ortalama yaşı 10.3 (1 ay-17 yaş) olup olguların %53'i kız, %47'si erkekti. Üç hastada ailede FP öyküsü vardı. Nörolojik muayenede hastaların %91'inde tek taraflı periferik tip, %9'unda ise tek taraflı santral tip FP bulguları mevcuttu. Fasiyal paralizi derecesi hastaların %90'ında değerlendirilmiş olup evre 2 (n=22), evre 3 (n=16), evre 4 (n=10), evre 5 (n=2) olarak saptandı. Etiyolojide hastaların %50'sinde (n=28) Bell paralizisi, %36'sında (n=20) enfeksiyöz nedenler (11 tonsillit, 2 otit, 3 sinüzit, 2 diş absesi, 1 mastoidit, 1 nörobruselloz), diğer hastalarda travma (n=2), soğuk maruziyeti öyküsü (n=2) vardı. Tekrarlayan fasiyal paralizi 7 hastada (%12) mevcuttu. Kraniyal görüntüleme yapılan 47 hastanın 30'unda anormal bulgular saptandı: fasiyal nörit (n=17), pansinüzit (n=2), mastoidit (n=1), schwannom (n=1) ve insidental bulgular (n=10, araknoid kist ve hiperintens nonspesifik beyaz cevher lezyonları). Oral prednizolon alan 33 hastanın (%60) ortalama tedavi süresi 12 gündü (7 gün- 35 gün), 37 hastaya fizik tedavi egzersizleri uygulandı. Tüm hastalarda total iyileşme sağlandı. Semptomların düzelme süresi ortalama 27 gündü (1-195 gün).

**Tartışma:** Çocukluk çağında fasiyal paralizi daha çok periferik tipte ve yenidoğan döneminden ergenlik döneminin sonuna kadar her yaşta görülebilmektedir. Bizim pediatrik FP olgu serimizde en sık sebep literatüre benzer şekilde Bell paralizisiydi. Prognoz alta yatan nedenle ilişkili olup Bell paralizisinde çoğunlukla (%85-95) tam iyileşme görülür. Tekrarlayan FP çocukluk çağında nadir (%4-11) görülür; idiopatik olabileceği gibi enfeksiyöz, enflamatuar, neoplastik, otoimmün nedenlere bağlı olabilir. Tanısal yaklaşımda ayrıntılı anamnez ve fizik muayene

temeli oluşturur. İlk 3 hafta içinde gerileme görülmeyen, 6. ayda paralizide düzelme olmayan, tekrarlayan fasiyal paralizi, ek sistemik ve nörolojik bulguların olduğu hastalarda ileri inceleme ve nörogörüntüleme önerilmektedir. Hastalığın etkili yönetimi için çocuk sağlığı hastalıkları uzmanları, çocuk nörologları, kulak-burun-boğaz uzmanları ve fizyoterapistleri içeren multidisipliner bir ekip yaklaşımı gerekmektedir.

**Anahtar Sözcükler:** Bell paralizisi, Çocukluk çağı, Fasiyal paralizi

# Use of Bispectral Index Monitoring in Patients with Suspected Brain Death in Pediatric Intensive Care Unit

## Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde Beyin Ölümü Şüphesi Olan Hastalarda Bispektral İndeks Monitörizasyonu Kullanımı

Alper OĞLAKCIOĞLU<sup>1</sup>, Emre KARADENİZ<sup>1</sup>, Esra KOÇKUZU<sup>2</sup>, Avni Merter KEÇELİ<sup>3</sup>, Ayşegül Neşe ÇITAK KURT<sup>4</sup>, Serhan ÖZCAN<sup>2</sup>, Serhat EMEKSİZ<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Intensive Care, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Pediatric Radiology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>4</sup>Department of Department of Pediatric Neurology, Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Ankara, Türkiye

<sup>5</sup>Department of Pediatric Intensive Care, Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Bispectral index (BIS) analysis allows the evaluation of the state of consciousness by converting electroencephalographic measurements into numerical values. BIS monitoring can directly affect the decision-making process by allowing close monitoring of the sedative and hypnotic effects of anesthetic drugs and can be a guide for cerebral pathologies in patients hospitalized with traumatic brain injury. Our study aimed to examine the usefulness of BIS in the early diagnosis of brain death.

**Materials and Methods:** During the study period, 11 patients with suspected brain death were evaluated with BIS monitoring in the Ankara Bilkent City Hospital pediatric intensive care unit. Imaging and apnea tests were performed for the diagnosis of brain death with CT angiography in hemodynamically stable patients. The diagnosis of brain death was made by the decision of a pediatric neurologist and pediatric intensive care specialist.

**Results:** During the study period, 906 patients were hospitalized in the pediatric intensive care unit. It was determined that 92 of these patients died due to different reasons during this period. Brain death was diagnosed clinically and/or radiologically in 11 of the patients who died. The apnea test of all patients was positive. Early BIS monitoring was performed on 11 patients who were considered brain dead. In 10 patients, the BIS score was determined as zero, while in one patient, no value could be obtained after the BIS connection due to technical reasons. Of the patients, six (55%) were hospitalized for oncological diseases, and five (45%) for traumatic brain injury-intracranial hemorrhage. Brain death was diagnosed in eight of the patients with clinical and CT angiography, while one patient was clinically and BIS compatible with brain death, but CT angiography did

not support it. In the other two patients, CT angiography could not be performed because of transfer incompatibility due to hemodynamic irregularity, but the apnea test was positive in both patients and BIS scores were zero. Diabetes insipidus was associated with 82% (n=9) of the patients.

**Discussion:** Analysis with BIS is an easy-to-interpret and continuous method. In patients following up with this method, BIS values can be used as an auxiliary and supportive technique in detecting and diagnosing brain death. However, more studies in pediatric intensive care units are needed.

**Keywords:** Bispectral index, Brain death, Head trauma

### ÖZ

**Amaç:** Bispektral indeks (BİS) ile analiz; elektroensefalografik ölçümleri sayısal değerlere çevirerek bilinç durumunun değerlendirilmesine olanak sağlamaktadır. BİS monitörizasyonu anestezi ilaçlarının sedatif ve hipnotik etkilerinin yakın takibinin yapılmasına imkan sağlayarak karar verme sürecini doğrudan etkileyebildiği gibi travmatik beyin hasarı ile yatmakta olan hastalarda serebral patolojiler için yol gösterici olabilmektedir. Çalışmamızda BİS'in beyin ölümü erken tanısındaki faydasının incelenmesi amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışma süresince Ankara Bilkent Şehir Hastanesi çocuk yoğun bakım kliniğinde, beyin ölümü düşünülen 11 hasta BIS monitörizasyonu ile değerlendirildi. Hemodinamik olarak stabil olan hastalara BT anjiyografi ile beyin ölümü tanısına yönelik görüntüleme ve apne testi yapıldı. Beyin ölümü tanısı bir çocuk nöroloğu ve çocuk yoğun bakım uzmanı kararı ile konuldu.

**Bulgular:** Çalışma süresince 906 hastanın çocuk yoğun bakım ünitesine yatırılarak izlendiği tespit edildi. Bu hastalardan 92'sinin bu süreçte farklı nedenlerden dolayı hayatını kaybettiği saptandı. Hayatını kaybeden hastaların 11'ine klinik ve/veya radyolojik olarak beyin ölümü tanısı koyuldu. Tüm hastaların apne testi pozitifti. Beyin ölümü düşünülen 11 hastaya da erken dönemde BIS monitörizasyonu yapıldı. On hastada BIS skoru sıfır olarak tespit edilirken bir hastada teknik nedenlerden dolayı BIS bağlanması sonrasında değer alınamadı. Hastaların altısı (%55) onkolojik hastalıklar nedeni ile, beşi (%45) travmatik beyin hasarı-intrakraniyal kanama nedeniyle yatırılmıştı. Hastaların sekizinde klinik ve BT anjiyografi ile beyin ölümü tanısı konuldu. Bir hastada ise klinik ve BIS beyin ölümü ile uyumlu olmasına rağmen BT anjiyografi beyin ölümünü desteklemedi. Diğer iki hasta da ise hemodinamik düzensizlik nedeniyle transfer uygunsuzluğu mevcut olduğu için BT anjiyografi çekilemedi ancak iki hastanın da apne testi pozitif ve BIS skorları sıfırdı. Hastaların %82'sine (n=9) diyabet insipitusun eşlik ettiği görüldü.

**Tartışma:** BIS ile analiz yorumlanması kolay ve sürekliliği olan bir yöntemdir. Bu yöntem ile takibi yapılan hastalarda BIS değerleri beyin ölümünün erken tespiti ve tanısında yardımcı ve destekleyici bir teknik olarak kullanılabilir. Ancak bu konuda pediatrik yoğun bakım ünitelerinde yapılacak daha çok çalışmaya ihtiyaç vardır.

**Anahtar Sözcükler:** Bispektral indeks, Beyin ölümü, Kafa travması

# The Effect of Family History on Clinical Course and Treatment in Patients with Periodic Fever, Pharyngitis, Aphthous Stomatitis and Cervical Adenitis

Periodik Ateş, Farenjit, Aftöz Stomatit, Servikal Adenit Hastalarında Aile Öyküsü Varlığının Klinik Seyre ve Tedaviye Etkisi

Emine ÖZÇELİK, Zahide EKİCİ TEKİN

Department of Pediatric Rheumatology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

## ABSTRACT

**Objective:** Periodic fever with associated pharyngitis, aphthous stomatitis and cervical adenitis (PFAPA) syndrome is one of the most common periodic febrile illnesses of childhood and is thought to be a multifactorial, sporadic immune dysregulation of unknown etiology. Although there is no genetic mutation demonstrated in PFAPA patients, familial clusters have attracted attention in recent years. In studies, it has been found that 10-78% of PFAPA patients have a family history with symptoms compatible with PFAPA. The aim of this study was to investigate detailed family history in PFAPA patients and to evaluate the effect of the presence of family history on the disease course.

**Materials and Methods:** Patients who were followed up in the pediatric rheumatology outpatient clinic between July 2023 and August 2024 with a diagnosis of PFAPA were included in the study. Demographic and clinical characteristics, family history and treatment were retrospectively recorded. A history of frequent tonsillitis and/or tonsillectomy in first-degree relatives (mother, father and siblings) was considered a positive family history.

**Results:** Of the 162 patients in the study, 67 (41.4%) were female. The median age at onset of symptoms was 24 (12-38.3) months and the median age at diagnosis was 44 (30-58) months. The most common symptom was pharyngitis with a rate of 96.3%. The median number of attacks per year was 12 (12-24) and the median interval between attacks was 30 (15-30) days. Colchicine was used as preventive treatment in 108 (66.7%) patients. There were 15 (9.3%) patients who underwent tonsillectomy and 30 (18.5%) patients in whom tonsillectomy was recommended. There were 66 (40.7%) patients with family history. There were 61 (37.7%) patients whose parents and/or siblings had frequent tonsillitis and 17 (10.5%) patients with a history of tonsillectomy. When patients with and without family

history were compared, the frequency of abdominal pain and colchicine use were found to be higher in patients without family history ( $p=0.045$ ,  $p<0.001$ , respectively). The frequency of tonsillectomy recommendation, age at complaint and age at diagnosis were found to be higher in patients with family history compared to patients without family history ( $p=0.015$ ,  $p=0.009$ ,  $p=0.001$ , respectively). Decrease in the frequency of attacks or absence of attacks after colchicine was not associated with family history ( $p=0.924$ )

**Discussion:** A history of frequent tonsillitis and tonsillectomy was found in 40.7% of the families of patients with PFAPA. Colchicine was found to be effective in reducing attacks in both groups. Although tonsillectomy was recommended more in the group with a family history, families did not prefer to have it done. The self-limiting course of PFAPA was thought to be effective in this decision.

**Keywords:** Colchicine, Family history, Periodic fever, Tonsillectomy

## ÖZ

**Amaç:** Periodik ateş ve ateşe eşlik eden farenjit, aftöz stomatit ve servikal adenit (PFAPA) sendromu; çocukluk çağıının en sık görülen periyodik ateşli hastalıklarından biridir ve etyolojisi net bilinmeyen multifaktöriyel, sporadik bir immün disregülasyon olduğu düşünülmektedir. PFAPA hastalarında gösterilmiş bir genetik mutasyon söz konusu olmasa da son yıllarda ailevi kümelenmelerin olduğu dikkat çekmiştir. Çalışmalarda PFAPA hastalarında %10-78 oranında PFAPA ile uyumlu semptomları olan aile öyküsü olduğu tespit edilmiştir. Bu çalışmada PFAPA hastalarında detaylı aile öyküsünü araştırmak ve aile öyküsü varlığının hastalık seyrine etkisini değerlendirmek amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışmaya Temmuz 2023- Ağustos 2024 tarihleri arasında çocuk romatolojisi polikliniğinde PFAPA tanısı ile takip edilen hastalar dahil edildi. Hastaların demografik, klinik özellikleri, aile öyküsü ve tedavileri retrospektif olarak kaydedildi. Birinci derece yakınlarında (anne, baba ve kardeş) sık tonsillit ve/veya tonsillektomi öyküsü olması pozitif aile öyküsü olarak kabul edildi.

**Bulgular:** Çalışmadaki 162 hastanın 67 (%41.4)'i kızdı. Ortanca şikayet başlama yaşı 24 (12-38.3) ay, tanı yaşı 44 (30-58) aydı. Hastaların en sık başvuru şikayeti %96.3 oranında farenjit idi. Yıllık atak sayısı ortancası 12 (12-24), ataklar arası süre ortancası 30 (15-30) gündü. Koruyucu tedavi olarak hastaların 108 (%66.7)'si kolşisin kullanmaktaydı. Tonsillektomi olan 15 (%9.3) ve tonsillektomi önerilen 30 (%18.5) hasta vardı. Aile öyküsü olan 66 (%40.7) hasta mevcuttu. Anne baba ve/veya kardeşinde sık tonsillit olan 61 (%37.7), tonsillektomi öyküsü olan 17 (%10.5) hasta mevcuttu. Aile öyküsü olan ve olmayan hastalar karşılaştırıldığında; aile öyküsü olmayan hastalarda karın ağrısı sıklığı ve kolşisin kullanma sıklığı daha yüksek saptandı (sırasıyla  $p=0.045$ ,  $p<0.001$ ). Aile öyküsü olan hastalarda aile öyküsü olmayan hastalara göre tonsillektomi önerilme sıklığı, şikayet yaşı ve tanı yaşı daha yüksek olarak bulundu (sırasıyla  $p=0.015$ ,  $p=0.009$ ,  $p=0.001$ ). Kolşisin sonrası atak sıklığında azalma veya atak olmaması aile öyküsü ile ilişkili saptanmadı ( $p=0.924$ ).

**Tartışma:** PFAPA tanılı hastaların ailelerinde sık tonsillit ve tonsillektomi öyküsü %40.7 oranında saptanmıştır. Kolşisin her iki grupta atakları azaltmada etkin bulunmuştur. Tonsillektomi aile öyküsü olan gruba daha çok önerilse de aileler yaptırmayı tercih etmemiştir. PFAPA'nın kendini sınırlayıcı seyrinin bu kararda etkili olduğu düşünülmüştür.

**Anahtar Sözcükler:** Kolşisin, Aile öyküsü, Periyodik ateş, Tonsillektomi

# Knowledge and Practices of Pediatric Residents on Complementary Feeding

## Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Asistanlarının Tamamlayıcı Beslenme Konusundaki Bilgi ve Uygulamaları

Hülya ŞEKER YIKMAZ<sup>1</sup>, İlknur BODUR<sup>2</sup>, Emine POLAT<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Ankara Yıldırım Beyazıt University, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatrics, Ankara Dr Sami Ulus Child Health and Diseases Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** This study was conducted to determine the knowledge and practices of pediatric residents about complementary feeding.

**Materials and Methods:** This descriptive study was conducted through an online survey among pediatric residents working in different hospitals in 13 provinces across Türkiye. A total of 252 residents aged between 24 and 58 years participated in the study. A 28-question questionnaire was administered to the residents to question their demographic characteristics, general health knowledge about complementary feeding and their practices.

**Results:** It was found that 82.9% (n=209) of the residents who participated in the study started to complementary feeding at the 6th month. Among the residents, 66.3% (n=167) thought that starting complementary feeding before the 4<sup>th</sup> month increased the risk of allergy, and 60.3% (n=152) thought that starting complementary feeding later increased the risk of allergy. Yogurt was the first food preferred by 49.6% (n=125) of the residents to start complementary feeding. At the 6th month of complementary feeding, 68.7% (n=173) of the residents introduced fruits, 76.2% (n=192) vegetables, 46.8% (n=118) cereals, 23.8% (n=60) dried legumes, 23.8% (n=60) egg whites, 46.4% (n=117) egg yolk, 30.2% (n=76) red meat, 23.8% (n=60) chicken meat, 17.1% (n=43) fish meat, and 39.7% (n=100) kefir. 61.9% (n=156) of the residents thought that starting gluten after the 7th month increases the risk of celiac disease. 45.2% (n=114) of the residents recommended 2 times feeding for infants aged 6-8 months, 58.3% (n=147) recommended 3 times feeding for infants aged 9-12 months, and 40.9% (n=103) recommended 3 times feeding for infants over 12 months. When giving complementary feeding, 44.4% (n=112) of the assistants recommend both Baby-Led Weaning (BLW) and traditional feeding, while 37.3% (n=94) recommend

only traditional feeding. 36.9% (n=93) of the residents thought that BLW method posed a risk for choking in children, 31.3% (n=79) thought that infants could get enough energy and iron with BLW method, and 26.2% (n=66) thought that the frequency of iron deficiency and aspiration was lower in infants fed with the Baby-Led Introduction to SolidS (BLISS) method compared to infants fed with the BLW method.

**Discussion:** In order to increase the level of knowledge of residents about complementary feeding and to prevent wrong practices, it would be beneficial to provide accurate and reliable information with repeated trainings on this subject.

**Keywords:** Child, Complementary feeding, Pediatric resident

### ÖZ

**Amaç:** Bu çalışma, çocuk sağlığı ve hastalıkları asistanlarının tamamlayıcı beslenme konusundaki bilgi ve uygulamalarını belirlemek amacıyla yapılmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu tanımlayıcı çalışma, Türkiye genelinde 13 ilde farklı hastanelerde çalışan çocuk sağlığı ve hastalıkları asistanlarına çevrimiçi bir anket aracılığıyla yapılmıştır. Çalışmaya 24-58 yaş aralığında olan toplam 252 asistan katılmıştır. Asistanların demografik özellikleri, tamamlayıcı beslenme ile ilgili genel sağlık bilgileri ve uygulamalarını sorgulamak amacıyla 28 soruluk bir anket formu uygulanmıştır

**Bulgular:** Çalışmaya katılan asistanların %82.9'unun (n=209) 6. ayda tamamlayıcı beslenmeye geçtiği saptanmıştır. Asistanların %66.3'ü (n=167) tamamlayıcı beslenmeye 4. aydan önce başlanmasının alerji riskini artırdığını, %60.3'si (n=152) ise tamamlayıcı beslenmeye geç başlanmasının alerji riskini artırdığını düşünmektedir. Asistanların %49.6'sının (n=125) tamamlayıcı beslenmeye başlamak için ilk tercih ettikleri besin



yoğurt olmuştur. Tamamlayıcı beslenme uygulamasında 6. ayda asistanların %68.7'sinin (n=173) meyveleri, %76.2'sinin (n=192) sebzeleri, %46.8'inin (n=118) tahılları, %23.8'inin (n=60) kuru baklagilleri, %23.8'inin (n=60) yumurta beyazını, %46.4'ünün (n=117) yumurta sarısını, %30.2'sinin (n=76) kırmızı eti, %23.8'inin (n=60) tavuk etini, %17.1'inin (n=43) balık etini, %39.7'sinin (n=100) kefirli başladıkları görülmüştür. Asistanların %61.9'u (n=156) 7. aydan sonra gluten başlanmasının çölyak riskini artırdığını düşünmektedir. Asistanların %45.2'si (n=114) 6-8 aylık bebeklerde 2 öğün, %58.3'ü (n=147) 9-12 aylık bebeklerde 3 öğün, %40.9'u (n=103) ise 12 ayın üzerindeki bebeklerde 3 öğün tamamlayıcı besin verilmesini önermektedir. Asistanların %44.4'ü (n=112) tamamlayıcı besin verirken Bebek Kontrollü Beslenme (BLW) ve klasik beslenme yöntemini, %37.3'ü (n=94) ise yalnızca klasik beslenme yöntemini önermektedir. Asistanların %36.9'u (n=93) BLW yönteminin çocuklarda boğulma açısından risk oluşturduğunu, %31.3'ü (n=79) bebeklerin BLW yöntemiyle yeterli miktarda enerji ve demir alabileceğini, %26.2'si (n=66) ise Bebek Liderliğinde Katı Gıdaların Sunulması (BLISS) yöntemiyle beslenen bebeklerde BLW yöntemi ile beslenen bebeklerle karşılaştırıldığında demir eksikliği ve aspirasyon sıklığının daha düşük olduğunu düşünmektedir.

**Tartışma:** Asistanların tamamlayıcı beslenme konusunda bilgi düzeylerinin artırılması ve yanlış uygulamaların önlenmesi için bu konuda tekrarlı eğitimler ile doğru ve güvenilir bilgilerin verilmesi faydalı olacaktır.

**Anahtar Sözcükler:** Çocuk, Tamamlayıcı beslenme, Çocuk sağlığı ve hastalıkları asistanı

## Evaluation of Mealtime Behaviors of Children with Down Syndrome and Their Parents

### Down Sendromu Tanısı ile İzlenen Çocukların ve Ebeveynlerinin Öğün Zamanı Davranışlarının Değerlendirilmesi

Fatma Zeynep ÜNLÜ, Emel ÖMERCİOĞLU, Pelin ÇELİK

Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, University of Health Sciences, Ankara, Türkiye

#### ABSTRACT

**Objective:** Down syndrome (DS) is a chromosomal disorder that results from the presence of an additional copy of chromosome 21. Children with DS are at risk for feeding problems, such as difficulties with chewing, swallowing, and eating due to hypotonia, oral-motor issues, anatomical differences, and developmental difficulties. While feeding problems affect 25% of children with typically development, this rate is reported to be around 50-80% in children with DS. Studies comparing the mealtime behaviors of children with DS and their parents to those of healthy controls are limited, and no such studies have been conducted in Türkiye. The aim of our study was to evaluate the mealtime eating and feeding behaviors of children diagnosed with DS and their parents.

**Materials and Methods:** The study included 50 children aged 1-3 years diagnosed with DS, who were followed up in the Developmental Pediatrics Clinic at Ankara Bilkent City Hospital, and 50 healthy children of the same age group. Sociodemographic characteristics and nutritional history data of both groups were recorded. The Behavioral Pediatric Feeding Assessment Scale (BPFAS) was used to assess the children's eating habits, including food selection and rejection behaviors, and the parents' methods for handling these behaviors and the strategies they used.

**Results:** The median age of children with DS was 26.46 months, while the control group was 22.76 months ( $p=0.014$ ). The mothers and fathers of children with DS were significantly older compared to the control group ( $p=0.002$  and  $p=0.003$ , respectively). According to the Hollingshead Redlich Scale, the socioeconomic status (SES) of families with children with DS was lower compared to the control group ( $p<0.001$ ). The age at which complementary foods were introduced was similar between the two groups ( $p=0.150$ ). However, parents of children with Down's Syndrome reported experiencing more difficulties during the transition to complementary feeding (26% vs. 2%,  $p=0.001$ ). Children with DS were significantly less likely

to consume meals at the family table compared to the control group ( $p<0.001$ ). The parents of children with DS reported more parents' anxiety regarding their child's feeding behaviors compared to the control group (52% vs. 16%,  $p=0.001$ ). These concerns included picky eating (38% vs. 8%,  $p<0.001$ ), poor appetite (22% vs. 2%,  $p=0.002$ ), slow eating (22% vs. 0%,  $p<0.001$ ), holding food in the mouth (26% vs. 2%,  $p=0.001$ ), and eating little (16% vs. 4%,  $p=0.046$ ). The BPFAS total frequency score, total problem score, child frequency score, family frequency score, child-related problem score, family-related problem score, and poor strategy scores were found to be significantly higher in children with DS compared to the control group ( $p<0.050$ ). However, the restricted food variety score was lower in the DS group ( $p<0.001$ ). Regression analysis, taking into account the age of starting complementary foods, SES, and DS status, revealed that mealtime behavior problems were associated with having DS ( $p=0.002$ ).

**Discussion:** Our findings indicate that children with DS and their parents experience more difficulties during mealtimes compared to healthy controls. In the follow-up of children with DS, it is critical to promote healthy eating and feeding relationships, and to address organic and behavioral causes of feeding problems with prompt and appropriate interventions.

**Keywords:** Behaviour, Down syndrome, Feeding

#### ÖZ

**Amaç:** Down sendromu (DS), 21. kromozomun ek bir kopyasının varlığından kaynaklanan kromozomal bir bozukluktur. DS olan bebek ve çocuklar hipotonisite, oral-motor problemler, anatomik farklılıklar ve gelişimsel sorunlar sebebi ile çiğneme, yutma ve yeme sorunları açısından risk altındadır. Sağlıklı gelişim gösteren çocuklarda yeme sorunları %25 oranında iken, DS olan çocuklarda bu oran %50- 80 civarında bildirilmiştir. Literatürde DS olan çocukların ve ebeveynlerinin öğün zamanı davranışlarını

sağlıklı kontrollerle karşılaştırarak değerlendiren çalışmalar kısıtlı olup, Türkiye’de yapılan çalışma bulunmamaktadır. Çalışmamızın amacı DS tanısı ile izlenen çocukların ve ebeveynlerinin öğün zamanlarındaki yeme ve yedirme davranışlarının değerlendirilmesidir.

**Gereç ve Yöntemler:** Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi Gelişimsel Pediatri Kliniği’nde DS tanısı ile takip edilen 1-3 yaş arası 50 çocuk ile aynı yaş grubunda sağlıklı 50 çocuk çalışmaya dahil edildi. Her iki grubun sosyodemografik özellikleri, beslenme öyküsüne ait veriler kaydedildi. Çocukların yeme alışkanlıkları, yemek seçme, besinleri reddetme gibi davranışları ile ebeveynlerin bu duruma nasıl tepki verdiğini ve hangi stratejileri kullandığını değerlendirmek için Davranışsal Pediatrik Besleme Değerlendirmesi Ölçeği (DPBDÖ) kullanılmıştır.

**Bulgular:** Down sendromu (DS), olan çocukların ortanca yaşı 26.46 ay, kontrol grubunun ise 22.76 aydı ( $p=0.014$ ). DS olan çocukların anne ve babalarının yaşı, kontrol grubuna göre anlamlı olarak daha yüksekti (sırasıyla,  $p=0.002$ ,  $p=0.003$ ). Hollingshead Redlich Ölçeği’ne göre, DS olan çocukların ailelerinin sosyoekonomik düzeyleri (SED) kontrol grubuna göre daha düşüktü ( $p<0.001$ ). Tamamlayıcı gıdaya başlama yaşı iki grup arasında benzerdi ( $p=0.150$ ); ancak DS tanısı olan çocukların ebeveynleri, tamamlayıcı gıdaya geçiş sürecinde daha sık zorluk yaşadıklarını bildirdi (%26’ya karşı %2,  $p=0.001$ ). DS olan çocuklar, kontrol grubuna göre anlamlı olarak daha az aile sofrasında öğünlerini tüketmekteydi ( $p<0.001$ ). DS olan çocukların ebeveynleri, çocuklarının beslenme davranışlarıyla ilgili kontrol grubuna göre daha fazla kaygı bildirdi (%52’ye karşı %16,  $p=0.001$ ). Bu kaygılar arasında çocuğun seçici yemesi (%38’e karşı %8,  $p<0.001$ ), iştahsız olması (%22’ye karşı %2,  $p=0.002$ ), yavaş yemesi (%22’ye karşı %0,  $p<0.001$ ), ağızda tutması (%26’ya karşı %2,  $p=0.001$ ) ve az yemesi (%16’ya karşı %4,  $p=0.046$ ) yer almaktaydı. DPBDÖ toplam frekans skoru, toplam problem skoru, çocuk frekans skoru, aile frekans skoru, çocuk problem skoru, aile problem skoru, yanlış strateji kullanımı skorları DS olan çocuklarda kontrol grubuna kıyasla anlamlı olarak daha yüksek saptandı ( $p<0.050$ ). Bununla birlikte, besin çeşitliliğinde kısıtlanma skoru DS grubunda daha düşüktü ( $p<0.001$ ). Ek gıdaya başlama yaşı, SED ve DS olma durumu dikkate alınarak yapılan regresyon analizi sonucunda, öğün zamanı davranış sorunlarının DS olma durumu ile ilişkili olduğu saptandı ( $p=0.002$ ).

**Tartışma:** Bu çalışma Down sendromu (DS) olan çocukların ve ebeveynlerinin sağlıklı kontrollere kıyasla öğün zamanlarında daha fazla zorluklar yaşadıklarını göstermektedir. DS olan çocukların izleminde sağlıklı yeme yedirme ilişkisinin desteklenmesi, yeme sorunlarına neden olabilecek organik ve davranışsal nedenlerin ele alınması, zamanında ve uygun müdahalesi önemlidir.

**Anahtar Sözcükler:** Davranış, Down sendromu, Beslenme

# Evaluation of Basic Life Support Training Given to Mothers of Preterm Babies

## Preterm Bebeklerin Annelerine Verilen Temel Yaşam Desteği Eğitiminin Değerlendirilmesi

Okan ŞAHİN, Sabriye KORKUT, Sara EROL

Department of Neonatology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Preterm babies monitored in the Neonatal Intensive Care Unit (NICU) have an increased risk of needing basic life support (BLS). With appropriate training, parents should gain the skills and confidence to apply the BLS steps to their babies. In addition, mothers of newborns are anxious about their babies health. With the training given to mothers of preterm babies, mothers can be informed on this issue and thus their anxiety about their babies health can be reduced. In this study, we aimed to evaluate of basic life support training given to mothers of preterm babies.

**Materials and Methods:** Our study was planned as a prospective observational study. The study population comprised 100 mothers of preterm infants born at Ankara Bilkent City Hospital with a gestational age of less than 37 weeks. Volunteers participating in the study answered the state and trait anxiety scale STAI form TX-1 and 2 scales in addition to the questionnaire measuring the level of knowledge before and after the BLS training. BLS training was given face-to-face in patient rooms, in the neonatal clinic and in the NICU visitor rooms using videos and models. The prenatal, natal and clinical characteristics of the babies of the mothers participating in the study were recorded. The answers given to the knowledge questionnaire and anxiety scales before and after the training were evaluated.

**Results:** Total 27% of the mothers participating in the study were 18-25 years old, 55% were 25-35 years old, and 18% were 35 years old and above. When the educational background of the mothers was examined, 45% were high school graduates and 41% were university graduates. It was seen that the knowledge level of the mothers participating in the study about TYD increased after the TYD training ( $p<0.001$ ). When the TYD knowledge level of the mothers was evaluated according to their educational background, the knowledge level

of the university graduate group before the TYD training was found to be higher than the other education groups ( $p<0.001$ ). There was no difference between the knowledge levels of the mothers after the TYD training according to their educational levels ( $p=0.600$ ). It was seen that the state and trait anxiety scores of the mothers participating in the study decreased statistically significantly after the TYD training ( $p<0.001$ ). There was no difference between the groups in terms of the number of children they had before and after the TYD training in terms of state and trait anxiety scores ( $p>0.05$ ). There was no difference between the training groups in terms of state and trait anxiety scores before and after the TYD training ( $p>0.05$ ).

**Discussion:** Having information about TYD is very important for mothers of premature babies, who are at the risk group. In our study, TYD training increased the mothers' level of knowledge on this subject and reduced their anxiety. The development and dissemination of appropriate TYD training programs for parents can play an important role in reducing deaths and disabilities with appropriate interventions when necessary, and thus improving public health. On the other hand, reducing the level of anxiety can also contribute to improving the quality of care for the newborn by increasing parental self-efficacy.

**Keywords:** Anxiety, Basic life support, Education, Mother, Newborn, Parent, Premature

### ÖZ

**Amaç:** Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi (YYBÜ)'nde izlenen preterm bebekler, temel yaşam desteği (TYD) ihtiyacı açısından artmış riske sahiptirler. Uygun bir eğitim ile ebeveynlerin bebeğe TYD basamaklarını uygulayabilmek konusunda beceri ve özgüven kazanmış olmaları gerekir. Ayrıca yenidoğan anneleri bebeklerinin sağlığı konusunda kaygılıdır. Preterm bebeklerin

annelerine verilen eğitim ile annelerin bu konuda bilgi sahibi olması sağlanır ve böylece bebeklerinin sağlığı konusundaki kaygıları azaltılabilir. Bu çalışmada, preterm bebek annelerine verilen temel yaşam desteği eğitiminin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışmamız prospektif gözlemsel olarak planlandı. Çalışmaya Ankara Bilkent Şehir Hastanesi'nde doğan ve gestasyon haftası 37 haftadan küçük preterm bebekleri olan 100 anne dahil edildi. Çalışmaya katılan gönüllüler TYD eğitimi öncesi ve sonrası bilgi düzeyini ölçen ankete ilaveten durumluk ve sürekli kaygı ölçeği olan STAI formu TX-1 VE 2 ölçeklerini cevapladılar. TYD eğitimi hasta odalarında, yenidoğan polikliniğinde ve YYBÜ ziyaretçi odalarında, video ve maket kullanılarak yüz yüze olarak verildi. Çalışmaya katılan annelerin bebeklerinin prenatal, natal ve klinik özellikleri kaydedildi. Eğitim öncesi ve sonrası bilgi anketi ve kaygı ölçeklerine verilen cevaplar değerlendirildi.

**Bulgular:** Çalışmaya katılan annelerin %27'si 18-25 yaş, %55'i 25-35 yaş, %18'i 35 yaş ve üzeriydi. Annelerin eğitim durumu incelendiğinde %45 lise mezunu, %41 üniversite mezunu bulunmaktaydı. Çalışmaya katılan annelerin TYD ile ilgili bilgi düzeyinin TYD eğitimi sonrası arttığı görüldü ( $p<0.001$ ). Annelerin eğitim durumuna göre TYD bilgi düzeyi değerlendirildiğinde üniversite mezunu grubun TYD eğitimi öncesi bilgi düzeyi, diğer eğitim gruplarından daha yüksek bulundu ( $p<0.001$ ). Eğitim düzeylerine göre annelerin TYD eğitimi sonrası bilgi düzeyleri arasında fark yoktu ( $p=0.600$ ). Çalışmaya katılan annelerin TYD eğitimi sonrası durumluk ve sürekli kaygı puanı istatistiksel anlamlı olarak azaldığı görüldü ( $p<0.001$ ). Sahip oldukları çocuk sayısına göre gruplar arasında TYD eğitimi öncesi ve TYD eğitimi sonrası durumluk ve sürekli kaygı puanları arasında fark bulunmadı ( $p>0.050$ ). Gerek TYD eğitimi öncesi gerekse TYD eğitimi sonrası durumluk ve sürekli kaygı puanları eğitim grupları arasında farklılık göstermedi ( $p>0.050$ ).

**Tartışma:** TYD konusunda bilgi sahibi olmak riskli bir grup olan prematüre bebeklerin anneleri için çok önemlidir. Çalışmamızda TYD eğitimi, annelerin bu konudaki bilgi düzeyini arttırdı ve kaygılarını azalttı. Ebeveynlere yönelik uygun TYD eğitim programlarının geliştirilmesi ve yaygınlaştırılması, gerektiğinde uygun müdahale ile ölüm ve sakatlıkların azaltılmasında ve böylece toplum sağlığının iyileştirilmesinde önemli bir rol oynayabilir. Öte yandan kaygı düzeyinin azaltılması da ebeveyn öz yeterliliğinin artırılması ile yenidoğanın bakım kalitesinin iyileştirilmesine katkı sağlayabilir.

**Anahtar Sözcükler:** Kaygı, Temel yaşam desteği, Eğitim, Anne, Yenidoğan, Ebeveyn, Prematüre

# Effect of Axial Joint Involvement on Disease Prognosis in Patients with Enthesitis Related Arthritis

## Entezit İlişkili Artrit Tanılı Hastalarda Aksiyal Eklem Tutulumunun Hastalık Seyrine Etkisi

Sultan NİLAY YOĞUN, Elif ÇELİKEL

Department of Pediatric Rheumatology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Enthesitis related arthritis (ERA) is considered a subtype of juvenile idiopathic arthritis (JIA). It has been one of the most controversial issues in pediatric rheumatology for the past 25 years. Its high association with HLA-B27 and involvement of peripheral and axial joints are typical features of ERA. Peripheral joint involvement is diagnosed earlier, while axial involvement may cause a delay in diagnosis. Patients with axial involvement and those without axial involvement have different characteristics in children with enthesitis-related arthritis. This study aimed to describe the clinical features and treatments in these two patient groups.

**Materials and Methods:** Our study included 89 patients diagnosed with ERA according to the International League of Associations for Rheumatology (ILAR) classification in our hospital between August 2015 and February 2024. Patients diagnosed with ERA were divided into the presence (Group 1) and absence (Group 2) of axial joint involvement. Demographic-clinical features, laboratory and radiological findings, and treatments were evaluated retrospectively and compared between these two groups.

**Results:** The mean age of onset of the disease was  $13.36 \pm 3.02$ , and the male/female ratio was 1.96. Thirty-four (38.2%) patients had both peripheral and axial joint involvement, 25 patients (28%) had only axial, and 30 (33.7%) patients had only peripheral joint involvement. The most common peripheral joint involvement was observed in the lower extremity (most commonly the knee). Enthesitis was present in 34 (38.2%) patients. HLA-B27 positivity was detected in 55 (61.7%) patients. Uveitis was detected in 5 (5.6%) of the patients. There was a family history of HLA-B27-related disease in 16 (17.9%) patients. The mean erythrocyte sedimentation rate (ESR) and C-reactive protein (CRP) at the time of diagnosis were  $25.17 \pm 26.7$  and  $21.7 \pm 34.3$ , respectively. Nonsteroidal anti-inflammatory drugs (NSAIDs) were used in the initial treatment of all patients. Oral steroid treatment was administered to 20 (22.5%) patients, and intra-articular steroid treatment was administered to 16 (18%) patients. Disease-modifying agents (methotrexate, sulfasalazine) were used to 75 (84.2%) patients, and biologic agents (etanercept, adalimumab, tofacitinib, tocilizumab) were used to 38 (42.6%) patients. Fifty-nine (66.2%) patients with axial involvement (Group 1) and 30 (33.7%) patients without axial involvement (Group 2) were compared. The age of disease onset was significantly higher in Group 1 ( $p=0.030$ ).

**Table I: Comparison of demographic and clinical characteristics of patients with enthesitis-related arthritis according to axial involvement**

	ERA (n= 89)	Axial ERA (Group 1)	Peripheral ERA (Group 2)	p
Age at diagnosis*	13.36±3.02	13.9±2.64	12.2±3.46	0.038
Male gender†	59 (66.2)	39 (66.1)	20 (66.7)	0.950
HLA-B27 positivity†	55 (61.7)	33 (55.9)	22 (73.3)	0.110
Family history of HLA-B27-related disease†	16 (17.9)	13 (22)	3 (10)	0.160
Uveitis†	5 (5.6)	4 (6.8)	1 (3.3)	0.650
Entezit†	34 (38.7)	19 (32.2)	15 (50)	0.100
Mean number of peripheral joints involved *	1.53±1.54	2.23±1.43	1.53 ±1.54	<0.001
ESR*	25.17±26.7	22±24.6	31.40±30.02	0.130
CRP*	21.7±34.39	19.17±33.5	26.8±36.02	0.240
NSAIDs usage†	89 (100)	59 (100)	30 (100)	
Use of modifying agents†	75 (84.2)	54 (70)	21 (91.5)	<0.001
Use of biological agents†	38 (42.6)	24 (40.7)	14 (46.7)	0.580

\*: mean±SD year, \*: n(%), **CRP:** C-reactive protein, **ERA:** Enthesitis related arthritis, **ESR:** Erythrocyte sedimentation rate, **NSAIDs :** Nonsteroidal anti-inflammatory drugs

There was no difference in gender distribution between the two groups ( $p=0.950$ ). The mean number of peripheral joints involved was found to be higher in Group 1 ( $p<0.001$ ). The most commonly involved joint was the hip in Group 1 ( $n=24$ ), and the knee in Group 2 ( $n=23$ ). There was no significant difference between the groups in terms of the presence of enthesitis ( $p=0.100$ ), uveitis ( $p=0.450$ ), HLA-B27 positivity ( $p=0.110$ ), or family history of HLA-B27-related disease ( $p=0.160$ ). Although inflammation markers (ESH-CRP) were higher in Group 2, no significant difference was found ( $p>0.050$ ). Modifying agent use was significantly higher in Group 1 ( $p<0.001$ ). There was no significant difference in biological agent use between the 2 groups (Table I).

**Discussion:** In patients with enthesitis-associated JRA, axial involvement is more common at an older age, involves more joints, has a more painful course, and requiring aggressive treatment. Classification and early recognition of axial involvement timely diagnosis, and appropriate treatment may aid management.

**Keywords:** Axial joint involvement, Enthesitis related arthritis, Prognosis

## ÖZ

**Amaç:** Entezit ilişkili artrit (EİA), juvenil idiyopatik artrit (JIA) altı tipi olarak kabul edilmektedir. Son 25 yıldır pediatrik romatolojinin en tartışmalı konularından biri olmuştur. HLA-B27 ile yüksek oranda ilişkili olması, periferik ve aksiyal eklemlerin tutulumu EİA'nın tipik özellikleridir. Periferik eklem tutulumu daha erken tanı alırken, aksiyal tutulumda tanıda gecikme olabilmektedir. Entezitle ilişkili artritli çocuklarda aksiyal tutulumu olan hastalarla, olmayan hastalar farklı özelliklere sahiptir. Bu çalışma bu iki hasta grubunda klinik özellikleri ve tedavileri tanımlamayı amaçlamıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışmamıza Ağustos 2015-Şubat 2024 arasında hastanemizde International League of Associations for Rheumatology (ILAR) sınıflamasına göre EİA tanısı alan 89 hasta dahil edildi. EİA tanısı alan hastalar aksiyal eklem tutulumunun varlığı (Grup 1) ve yokluğuna (Grup 2) göre ayrıldı. Demografik-klinik özellikler, laboratuvar ve radyolojik bulgular ve tedaviler retrospektif olarak değerlendirildi ve bu iki grup arasında karşılaştırıldı.

**Bulgular:** Hastalığın ortalama başlangıç yaşı  $13.36\pm 3.02$ , erkek/kız oranı 1.96'ydı. Hastaların 34'ünde (%38.2) hem periferik hem aksiyal eklem tutulumu, 25'inde (%28) sadece aksiyal, 30 (%33.7) hastada ise sadece periferik eklem tutulumu mevcuttu. Tutulan periferik eklem sayısı ortalaması  $1.53\pm 1.54$  olarak saptandı. En sık periferik eklem tutulumu alt ekstremitede (en sık diz) gözlemlendi. Hastaların 34'ünde (%38.2) entezit mevcuttu. HLA-B27 pozitifliği 55 (%61.7) hastada saptandı. Hastaların 5'inde (%5.6) üveit tespit edildi. Ailede HLA-B27 ilişkili hastalık öyküsü 16 (%17.9) hastada mevcuttu. Hastaların tanı anındaki ortalama eritrosit sedimentasyon hızı (ESH)  $25.17\pm 26.7$ , C-reaktif protein (CRP)  $21.7\pm 34.3$  olarak saptandı. Hastaların hepsinin başlangıç tedavisinde nonsteroid antiinflamatuvar ilaçlar (NSAİİ) kullanıldı. Oral steroid tedavisi 20 (%22.5) hastaya, intraartiküler steroid tedavisi 16 (%18) hastaya uygulandı. Hastalık modifiye edici ajanlar (metotreksat, sülfasalazin) 75 (%84.2) ve biyolojik ajanlar (etanercept, adalimumab, tofacitinib, tosilizumab) 38 (%42.6) hastaya kullanıldı. Aksiyal tutulumu olan 59 (%66.2) hasta (Grup 1) ve aksiyal tutulumu olmayan 30 (%33.7) hasta (Grup 2) karşılaştırıldı. Grup 1'de hastalık başlangıç yaşı anlamlı olarak daha yüksekti ( $p=0.030$ ). İki grup arasında cinsiyet dağılımı arasında fark saptanmadı ( $p=0.950$ ). Grup 1'de tutulan periferik eklem sayısı ortalaması daha yüksek bulundu ( $p<0.001$ ). En sık tutulan eklem Grup 1'de kalça ( $n=24$ ), Grup 2'de diz ( $n=23$ ) olarak belirlendi. Gruplar arasında entezit varlığı ( $p=0.100$ ), üveit ( $p=0.450$ ) ve HLA-B27 pozitifliği ( $p=0.110$ ), ailede HLA-B27 ilişkili hastalık öyküsü ( $p=0.160$ ) açısından anlamlı fark yoktu. İnflamasyon belirteçleri (ESH-CRP) Grup 2'de daha yüksek saptanmakla birlikte anlamlı fark bulunmadı ( $p>0.050$ ). Grup 1'de modifiye edici ajan kullanımı anlamlı olarak daha fazlaydı ( $p<0.001$ ). Biyolojik ajan kullanımında 2 grup arasında anlamlı fark saptanmadı (Tablo I).

**Tartışma:** Entezit ilişkili JIA hastalarında aksiyal tutulum daha ileri yaşta görülür, daha çok eklemi tutar ve daha ağırlı bir seyir gösterir, agresif bir tedavi gerektirir. Aksiyal tutulumun sınıflandırılması ve erken tanınması zamanında tanı ve uygun tedavi yönetime yardımcı olabilir.

**Anahtar Sözcükler:** Aksiyal eklem tutulumu, Entezit ilişkili artrit, Prognoz

**Tablo I: Entezit ilişkili artrit tanılı hastaların demografik ve klinik özelliklerinin aksiyal tutulum durumuna göre karşılaştırılması**

	EİA (n: 89)	Aksiyel EİA (Grup 1)	Periferik EİA (Grup 2)	p
Tanı anındaki yaşı*	13.36±3.02	13.9±2.64	12.2±3.46	0.038
Erkek cinsiyet†	59 (66.2)	39 (66.1)	20 (66.7)	0.950
HLA-B27 pozitifliği†	55 (61.7)	33 (55.9)	22 (73.3)	0.110
Ailede HLA-B27 ilişkili hastalık öyküsü†	16 (17.9)	13 (22)	3 (10)	0.160
Üveit†	5 (5.6)	4 (6.8)	1 (3.3)	0.650
Entezit†	34 (38.7)	19 (32.2)	15 (50)	0.100
Tutulan periferik eklem sayısı ortalaması*	1.53±1.54	2.23±1.43	1.53±1.54	<0.001
ESH*	25.17±26.7	22±24.6	31.40±30.02	0.130
CRP*	21.7±34.39	19.17±33.5	26.8±36.02	0.240
Nsaii kullanımı†	89 (100)	59 (100)	30 (100)	
Modifiye edici ajan kullanımı†	75 (84.2)	54 (70)	21 (91.5)	<0.001
Biyolojik ajan kullanımı†	38 (42.6)	24 (40.7)	14 (46.7)	0.580

\*: ortalama ±SD yıl, \*: n(%), **CRP:** C-reaktif protein, **EİA:** Entezit ilişkili artrit, **ESH:** Eritrosit sedimentasyon hızı, **NSAİİ:** Nonsteroid antiinflamatuvar ilaç

# Hemoptysis in Children: Role of Diagnostic Flexible Fiberoptic Bronchoscopy and Findings

## Çocuklarda Hemoptizi: Tanısal Fleksibl Fiberoptik Bronkoskopinin Rolü ve Bulgular

Ayyüce ÜNLÜ, Satı ÖZKAN TABAKÇI, Sanem ERYILMAZ POLAT

Department of Pediatric Chest Diseases, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Hemoptysis in children, caused by bleeding from the tracheobronchial system, is an alarming and sometimes life-threatening condition for both physicians and families. Although imaging methods have emerged as an important modality in the diagnostic evaluation of hemoptysis, flexible fiberoptic bronchoscopy (FFB) is a valuable method to identify possible pathologies and exclude underlying diseases. In this study, we aimed to evaluate the diagnostic efficacy of FFB in patients under 18 years of age who underwent FFB for the etiology of hemoptysis in our center.

**Materials and Methods:** Between January 2013 and January 2024, 36 patients aged <18 years who were admitted to the pediatric pulmonology clinics of Ankara Pediatrics Hematology Oncology Training and Research Hospital and Ankara Bilkent City Hospital with the complaint of hemoptysis were retrospectively evaluated. Massive hemoptysis was defined as more than 200 ml and/or rapid bleeding in 24 hours.

**Results:** Of the 36 patients included in the study, 22 (61.1%) were female and the mean age was 180 months ( $\pm 57.8$ ). Oral cavity examinations, upper airway examinations, hemogram, biochemistry, PT, INR values, cardiac evaluations and two-way chest radiography were performed in all patients. The final etiologies of the patients who underwent FFB were evaluated. None of the patients had life-threatening massive hemoptysis. Only three (8.3%) patients had hemoptysis of pulmonary origin, all of whom had hemosiderin-laden macrophages on bronchoalveolar (BAL) cytology. Two patients were diagnosed with idiopathic pulmonary hemosiderosis and one with COPA syndrome. Ten (27.8%) patients had gastrointestinal, 5 (13.9%) infection-related and 5 (13.9%) Munchausen or Munchausen by proxy-related hemoptysis. Among the patients with infection-related hemoptysis, Haemophilus influenzae type b was grown in the BAL culture of one patient, Mycoplasma pneumonia was grown in the culture of one patient, Moraxella catarrhalis was

grown in the culture of one patient and the agent could not be produced in one patient. Bronchoscopy of a patient with hemoptysis after a suicidal attempt by swallowing glass showed areas of hemorrhage proximal to the trachea. Munchausen or Munchausen by proxy-related patients and their families were referred to the pediatric psychiatry clinic. No underlying cause was found in thirteen patients (36.1%). Among those who could not be diagnosed, 76.9% were girls and in adolescence ( $169.3 \pm 10.7$ ) and it was observed that symptoms did not recur after FFB.

**Discussion:** Hemoptysis in pediatric patients requires timely and comprehensive evaluation and treatment. FFB is a procedure with minimal and rare complications and is recommended in all patients to investigate infectious agents, identify bronchial pathologies and detect hemosiderin-laden macrophages with bronchoalveolar lavage (BAL). To conclude, adding bronchoscopy to other investigations contributes significantly to managing patients presenting with hemoptysis.

**Keywords:** Hemoptysis, Bronchoscopy, Child

### ÖZ

**Amaç:** Çocuklarda hemoptizi, trakeo-bronşial sistem kaynaklı kanamaların neden olduğu, hem hekimler hem de aileler için endişe verici ve bazen yaşamı tehdit edebilen bir durumdur. Görüntüleme yöntemleri, hemoptizinin tanısal değerlendirilmesinde önemli bir modalite olarak öne çıkmasına rağmen, fleksibl fiberoptik bronkoskopi (FFB), olası patolojileri tanımlamak ve altta yatan hastalıkları dışlamak amacıyla değerli bir yöntemdir. Bu çalışmada, merkezimizde hemoptizi etiyojisine yönelik FFB yapılan 18 yaş altı hastalarda FFB'nin tanısal etkinliğinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Ocak 2013- Ocak 2024 yılları arasında Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim



ve Araştırma Hastanesi ile Ankara Bilkent Şehir Hastanesi'ne hemoptizi şikayeti ile çocuk göğüs hastalıkları kliniğine başvuran 18 yaş altı 36 hasta retrospektif olarak değerlendirildi. Masif hemoptizi 24 saatte 200 ml'den fazla ve/veya hızlı kanama olarak tanımlandı.

**Bulgular:** Çalışmaya dahil edilen 36 hastanın 22'si (%61.1) kız, ortalama yaşı 180 ay ( $\pm 57.8$ )'di. Tüm hastaların oral kavite muayeneleri, üst havayolu muayeneleri, hemogram, biyokimya, PT, INR değerleri, kardiyak değerlendirmeleri yapıldı ve iki yönlü akciğer grafisi çekildi. FFB yapılan hastaların nihai etiyolojileri değerlendirildi. Hastaların hiçbirinde hayatı tehdit eden massif hemoptizi yoktu. Yalnız üç (%8.3) hastanın hemoptizi pulmoner kaynaklı olup hepsinde bronkoalveoler (BAL) sitolojisinde hemosiderin yüklü makrofajlar vardı. İki hasta idiyopatik pulmoner hemosiderozis, bir hasta ise COPA sendromu tanısı aldı. Hastalardan 10'u (%27.8) gastrointestinal sistem, 5'i (%13.9) enfeksiyon ilişkili ve 5'i (%13.9) Münchausen veya Münchausen by proxy ilişkili olduğu saptandı. Enfeksiyon ilişkili hemoptizisi olan hastaların birinin BAL kültüründe Haemophilus influenzae tip b, birinin kültüründe Mycoplasma pneumonia, birinin kültüründe Moraxella catarrhalis üremesi oldu ve bir hastada etken üretilmedi. Cam yutma ile suicidal girişimde bulunduktan sonra hemoptizisi olan bir hastanın bronkoskopisinde trakea proksimalinde hemoraji alanları görüldü. Münchausen veya Münchausen by proxy ilişkili hastalar ve aileleri çocuk psikiyatri kliniğine yönlendirildi. On üç hastada (%36.1) altta yatan neden saptanmadı. Tanı konulamayanların %76.9'sı kız cinsiyet ve adölesan dönemde ( $169.3 \pm 10.7$ ) olup FFB sonrası semptomların tekrarlanmadığı gözlemlendi.

**Tartışma:** Çocuk hastalarda hemoptizi zamanında ve kapsamlı bir değerlendirme ile tedavi gerektirir. FFB, minimal ve nadir görülen komplikasyonlara sahip bir işlem olup, enfeksiyon etkenlerini araştırmak, bronşiyal patolojileri belirlemek ve bronkoalveoler lavaj (BAL) ile hemosiderin yüklü makrofajları tespit etmek amacıyla tüm hastalarda önerilmektedir. Sonuç olarak, diğer tetkiklerin bronkoskopi ile desteklenmesinin hemoptizi ile başvuran hastaların yönetimine önemli katkı sağladığı belirlenmiştir.

**Anahtar Sözcükler:** Hemoptizi, Bronkoskopi, Çocuk

# Evaluation of Patients with Familial Mediterranean Fever Diagnosed with Arthritis Attacks

## Artrit Atakları Olan Ailevi Akdeniz Ateşi Tanılı Hastaların Değerlendirilmesi

Nesibe Gökçe KOCAMAZ, İlknur BAĞRUL

Department of Paediatrics, Etlik City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Attacks in patients with Familial Mediterranean Fever (FMF) can manifest as arthritis. This study aimed to evaluate the characteristics of FMF patients with arthritis.

**Materials and Methods:** Patients with Familial Mediterranean Fever (FMF) who presented with arthritis to our hospital's pediatric rheumatology clinic between September 2022 and September 2024 were retrospectively reviewed. The demographic characteristics, genetic mutations, attacks, treatments, and treatment responses of the patients were recorded.

**Results:** In a cohort of 916 pediatric FMF patients, 152 patients (16.6%) experienced arthritis attacks. The female-to-male ratio among patients with arthritis was 1.14. Patients with arthritis had a higher frequency of homozygous and compound heterozygous mutations in exon 10 ( $p=0.001$ ). The age of onset of symptoms was later in patients with arthritis ( $p=0.027$ ). These patients had a higher usage of biological medications ( $p=0.001$ ).

**Discussion:** In every patient presenting with arthritis, especially in countries like Turkey where Familial Mediterranean Fever (FMF) is common, FMF must be included in the differential diagnosis.

**Keywords:** Arthritis, Familial Mediterranean Fever

### ÖZ

**Amaç:** Ailevi Akdeniz Ateşi (AAA) hastalarının atakları artrit şeklinde görülebilir. Bu çalışmada, artritli AAA hastalarının özelliklerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Eylül 2022 ve Eylül 2024 yılları arasında hastanemiz çocuk romatoloji kliniğine başvuran ve arritli olan AAA hastaları retrospektif olarak incelenmiştir. Hastaların demografik özellikleri, genetik mutasyonları, atakları, tedavileri ve tedavi yanıtları kaydedildi.

**Bulgular:** Dokuzyüzonaltı pediatrik AAA hastasından oluşan bir kohortta 152 hastada (%16.6) artrit atağı görüldü. Arritli olan hastalarda kadın/erkek oranı 1.14'di. Arritli olan hastalarda 10.egzon homozigot ve birleşik heterozigot mutasyonuna sahip olma sıklığı daha yüksekti ( $p=0.001$ ). Arritli olan hastalarda yakınmaların başlangıç yaşı daha geçti ( $p=0.027$ ). Bu hastalarda biyolojik ilaç kullanımı daha fazlaydı ( $p=0.001$ ).

**Tartışma:** Artrit ile başvuran her hastada, özellikle Ailevi Akdeniz Ateşi'nin sık görüldüğü Türkiye gibi ülkelerde, Ailevi Akdeniz Ateşi mutlaka ayırıcı tanıya dahil edilmelidir.

**Anahtar Sözcükler:** Artrit, Ailevi Akdeniz Ateşi

# Evaluation of Clinical and Laboratory Features of Pediatric Patients with Cat Sensitization

## Kedi Duyarlılığı Olan Pediatrik Hastaların Klinik ve Laboratuvar Özelliklerinin Değerlendirilmesi

İrem TURGAY YAĞMUR

Department of Child Immunology and Allergy, Ankara Gülhane Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** The increasing presence of cats and dogs in households, along with the significant levels of allergens found in areas where these animals are absent, has led to a rise in the frequency of allergies to these animals. The severity of symptoms associated with cat allergy can vary widely. The aim of our study was to evaluate the clinical and laboratory characteristics of patients with cat sensitivity.

**Materials and Methods:** Between May 2023 and July 2024, the medical records of patients who evaluated in the Pediatric Allergy Clinic at Gülhane Training and Research Hospital were retrospectively reviewed. Patients with cat sensitivity identified through skin prick tests (SPT) and/or specific IgE (sIgE) results were included in the study. The patients' demographic and clinical characteristics, as well as laboratory data, were evaluated.

**Results:** A total of 233 patients with cat sensitivity (54.1% male) were included in the study. Cat sensitivity was detected in 155 patients only through skin prick tests (SPT), in 49 patients only through specific IgE (sIgE) positivity, and in 29 patients through both SPT and sIgE positivity. The median age of the patients was 10.1 years (IQR 6.1-13.64). The median prick test induration diameter (n=184) was 4.3 mm (IQR 3-5 mm), and the median specific IgE (n=78) was 26.35 kU/L (IQR 3.41-84.25 kU/L). Allergic rhinitis was present in 51.9% (n=121) of the patients and asthma in 36.5% (n=85). Of the patients with cat sensitivity, 33.9% (n=79) reported symptoms associated with cat exposure. Cats were present in the homes of 33% (n=77) of the patients and in the homes of relatives of 12% (n=28) of the patients. Among the 79 patients with symptoms related to cat exposure, 39 (49.4%) had cats in their own homes, and 24 (30.4%) had cats in the homes of their relatives. The most common symptoms and findings associated with cat exposure were sneezing (n=25), coughing (n=23), shortness of breath, and angioedema of the eyes (n=18, each). Ten patients experienced

asthma attacks due to cat exposure, and three patients developed anaphylaxis. During the study period, a total of 1.407 patients underwent skin prick testing (SPT), and cat sensitivity was detected in 13.1% (n=184) of the patients. Among these patients, 86.4% (n=159) had additional sensitivities detected during SPT. The most commonly associated sensitivities were to pollen (n=125; 67.9%), dog dander (n=67; 36.4%), and house dust (n=65; 35.3%). When we compared patients with symptoms related to cat exposure to those without symptoms, it was found that symptomatic patients had a higher presence of cats in their homes or their relatives' homes, more frequent allergic rhinitis, and higher eosinophil counts compared to asymptomatic patients.

**Discussion:** There are only a few studies reporting the frequency and clinical features of cat sensitivity and allergies in childhood. The clinical presentation in children with cat sensitivity can vary from mild allergic rhinitis to anaphylaxis. Other aeroallergen sensitivities should also be examined in individuals with cat sensitivity.

**Keywords:** Anaphylaxis, Cat sensitization, Pediatric

### ÖZ

**Amaç:** Evlerde kedi ve köpeklerin giderek daha fazla bulunması, hayvanların bulunmadığı alanlarda da önemli düzeyde alerjenlerinin bulunması, bu hayvanlara karşı alerji sıklığının artmasına neden olmuştur. Kedi alerjisiyle ilişkili semptomların şiddeti büyük ölçüde değişkenlik göstermektedir. Çalışmamızın amacı kedi duyarlılığı saptanan hastaların klinik ve laboratuvar özelliklerini değerlendirmektir.

**Gereç ve Yöntemler:** Mayıs 2023- Temmuz 2024 tarihleri arasında Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Alerjisi Polikliniği'ne başvuran hastaların dosyaları retrospektif

olarak tarandı, deri prik testi (DPT) ve/veya spesifik IgE (slgE) sonucunda kedi duyarlılığı saptanan hastalar çalışmaya dahil edildi. Hastaların demografik, klinik özellikleri ve laboratuvar verileri değerlendirildi.

**Bulgular:** Kedi duyarlılığı olan toplam 233 hasta (%54.1 erkek) çalışmaya dahil edildi. Kedi duyarlılığı, hastaların 155'inde sadece DPT ile, 49'unda slgE pozitifliği ile 29'unda hem DPT hem slgE pozitifliği ile saptandı. Hastaların medyan yaşı 10.1 (IQR 6.1-13.64) yılı. Medyan prik endurasyon çapı (n=184) 4.3 (IQR 3-5) mm ve medyan spesifik IgE (n=78) 26,35 (IQR 3.41-84.25) kU/L'di. Hastaların %51.9 (n=121)'inde alerjik rinit, %36.5 (n=85)'inde astım vardı. Kedi duyarlılığı saptanan hastaların %33.9 (n=79)'u kedi teması ile semptomlarının olduğunu bildirdi. Hastaların %33 (n=77)'sinin evinde, %12 (n=28)'inin yakınlarının evinde kedi vardı. Kedi ile şikayeti olan 79 hastanın 39 (%49.4)'ünün evinde, 24 (%30.4)'ünün yakınlarının evinde kedi vardı. Kedi teması ile gelişen en sık semptom ve bulgular hapsirik (n=25), öksürük (n=23), nefes darlığı ve gözde anjiyoödem (n=18, her biri)'di. On hastada kedi teması ile astım atağı, üç hastada ise anafilaksi gelişmişti. Çalışma süresince toplam 1407 hastaya DPT yapıldı, kedi duyarlılığı hastaların %13.1 (n=184)'ünde saptandı. Hastaların %86.4 (n=159)'unun DPT'de eşlik eden başka duyarlılıkları da vardı. En sık eşlik eden duyarlanma polen (n=125; %67.9), köpek tüyü (n=67; %36.4) ve ev tozu (n=65; %35.3)'di. Kedi teması ile semptomu olan hastalarla semptomu olmayan hastalar karşılaştırıldığında semptomatik hastaların asemptomatik hastalara göre evlerinde veya yakınlarının evinde kedi varlığı ve alerjik rinitlelerinin daha fazla, eozinofil sayılarının daha yüksek olduğu saptandı.

**Tartışma:** Çocukluk çağında kedi duyarlılıklarının ve alerjilerinin sıklığını ve klinik bulgularını bildiren az sayıda çalışma vardır. Kedi duyarlılığı olan çocuklarda klinik tablo hafif alerjik rinitten anafilaksiye kadar değişkenlik göstermektedir. Kedi duyarlılığı olan kişilerde diğer aeroalerjen duyarlılıkları da incelenmelidir.

**Anahtar Sözcükler:** Anafilaksi, Kedi duyarlılığı, Pediatri

# Emergency Department Management of Supraventricular Tachycardia in Children and Evaluation of First-Line Treatment Non-Response

## Çocuklarda Supraventriküler Taşikardinin Acil Servis Yönetimi ve İlk Basamak Tedavi Yanıtsızlığının Değerlendirilmesi

Bilge AKKAYA, Cihan İNAN, Nilden TUYGUN

Department of Pediatric Emergency, Ankara Etilik City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Supraventricular tachycardia (SVT) is an important cardiac emergency that can disrupt haemodynamics in children. The aim of this study was to evaluate the general characteristics of patients with SVT in the pediatric emergency department, the treatments administered and the factors determining non-response to treatment.

**Materials and Methods:** Patients admitted to the Pediatric Emergency Department between October 2022 and October 2023 and followed up for active SVT were included in the study. Demographic characteristics, medical history, treatments administered, and hospitalisations were recorded. Patients were divided into two groups according to their response to first-line treatments (vagal manoeuvre and 2 doses of adenosine) and their general characteristics were compared.

**Results:** Forty-seven patients were included in the study. The median age was 100 (39-156) months and 25 (53.2%) of the patients were male. There were 15 (31.9%) patients with known heart disease, 10 (21.3%) patients with a history of previous SVT attack and antiarrhythmic drug use, 8 (17%) patients who did not respond to initial treatment, 2 (4.3%) patients who used drugs that could trigger SVT in the last 24 hours, and 1 (2.1%) patient who presented with SVT attack in the last 30 days. There were 5 (10.6%) patients who returned to normal sinus rhythm without treatment, 27 (57.4%) patients in whom initial adenosine dose of 0.1 mg/kg was used, and 15 (31.9%) patients in whom initial adenosine dose of 0.2 mg/kg was preferred. Thirteen (86.6%) of the 15 patients in whom the initial dose of 0.2 mg/kg was preferred returned to normal sinus rhythm without the need for an additional dose ( $p<0.001$ ). Adenosine was administered once in 21 (44.7%), twice in 12 (25.5%), and three times in 9 (19.1%) patients. There were 8 (17%) patients who required amiodarone infusion and 2 (4.3%) patients who underwent cardioversion without response to initial treatment.

When comparing intensive care unit and ward admissions by age/month of patient, the median age of patients admitted to the intensive care unit was 26 (9-72) months and 110 (63-165) months for patients followed up on the ward ( $p=0.005$ ). There was a history of prior antiarrhythmic use in 6 (15.3%) of 39 patients who responded to initial treatment and in 4 (50%) of 8 patients who did not respond ( $p=0.029$ ).

**Discussion:** In stable patients, recommended first-line therapies could effectively terminate up to 83% of SVT episodes. The most important factors for non-response were age and previous antiarrhythmic use. Initial adenosine dose of 0.2mg/kg was more effective in returning to normal sinus rhythm.

**Keywords:** Adenosine, Emergency department, SVT

### ÖZ

**Amaç:** Supraventriküler taşikardi (SVT) çocuklarda hemodinamiyi bozabilen önemli bir kardiyak acildir. Bu çalışmada çocuk acil servisinde SVT saptanan hastaların genel özelliklerinin, uygulanan tedavilerin ve tedaviye yanıtsızlığı belirleyen faktörlerin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışmaya Ekim 2022-Ekim 2023 tarihleri arasında Çocuk Acil Kliniğine başvuran, aktif SVT nedeniyle izlenen hastalar dahil edildi. Hastaların demografik özellikleri, özgeçmişleri, uygulanan tedaviler, hastane yatışları kaydedildi. Hastalar birinci basamak tedavilere (vagal manevra ve 2 doz adenosin) yanıt durumlarına göre iki gruba ayrıldı ve genel özellikleri karşılaştırıldı.

**Bulgular:** Çalışmaya 47 hasta dahil edildi. Ortanca yaşı 100 (39-156) ay olan hastaların 25'i (%53.2) erkekti. Bilinen kalp hastalığı olan 15 (%31.9), geçirilmiş SVT atağı öyküsü olan ve antiaritmik ilaç kullanan 10 (%21.3), başlangıç tedavisine yanıt vermeyen 8 (%17), son 24 saatte SVT tetikleyebilecek ilaç kullanımı olan 2 (%4.3), son 30 gün içerisinde SVT atağıyla gelen

1 (%2.1) hasta vardı. Tedavisiz normal sinüs ritmine dönen 5 hasta (%10.6), başlangıç adenozin dozu 0.1 mg/kg kullanılan 27 (%57.4), başlangıç adenozin dozu 0.2 mg/kg tercih edilen 15 (%31.9) hasta vardı. Başlangıç dozu 0.2 mg/kg olarak tercih edilen 15 hastadan 13'ünde (%86.6) ek doz ihtiyacı olmadan normal sinüs ritmine döndü ( $p<0.001$ ). Adenozin puşesi bir kez 21 (%44.7), 2 kez 12 (%25.5), üç kez 9 (%19.1) hastada uygulanmıştı. Başlangıç tedavilerine yanıtız amiodaron infüzyonu gereken 8 (%17), kardiyoversiyon uygulanan 2 (%4.3) hasta vardı. Hastaların yaşına/ayına göre yoğun bakım ve servis yatışı açısından kıyaslandığında, yoğun bakımda yatan hastaların yaş ortancası 26 (9-72) ayken, serviste izlenen hastaların 110 (63-165) ay olarak bulundu ( $p=0.005$ ). Başlangıç tedavisine yanıt veren 39 hastada 6 (%15.3), yanıt olmayan 8 hastada 4 (%50) öncesinde antiaritmik kullanım öyküsü vardı ( $p=0.029$ ).

**Tartışma:** Stabil hastalarda önerilen birinci basamak tedaviler SVT ataklarının %83 kadarnı etkili şekilde sonlandırabildi. Tedavi yanıtızlığında yaş ve öncesinde antiaritmik kullanım öyküsü en önemli etkenlerden biriydi. Başlangıç adenozin dozunun 0.2 mg/kg tercih edilmesi normal sinüs ritmine dönmede daha etkili olduğu görüldü.

**Anahtar Sözcükler:** Adenozin, Acil servis, SVT

# Evaluation of the Presence of Hydronephrosis and the Relationship of Renal Pelvis AP Diameter with the Severity of Vesicoureteral Reflux in the Pediatric Group

## Pediyatrik Grupta Hidronefroz Varlığı ve Renal Pelvis AP Çapının Vezikoüreteral Reflü Ciddiyeti ile İlişkisinin Değerlendirilmesi

Şahap TÖRENEK<sup>1</sup>, Avni Merter KEÇELİ<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Radiology, Dr. Abdurrahman Yurtaslan Ankara Oncology Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Radiology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** In our study, we aimed to evaluate the relationship between the degree of VUR and the degree of collecting system dilatation and renal pelvis anteroposterior diameter (AP) in urinary ultrasound (UUS) in patients with vesicoureteral reflux (VUR) detected on voiding cystourethrography (VCUG).

**Materials and Methods:** Patients who underwent VCUG in our clinic between January 2021 and September 2024 were retrospectively scanned. Diagnostic accuracy measurements, including sensitivity, specificity, positive predictive value and negative predictive value, were made for the degree of vesicoureteral reflux and the degree of hydronephrosis according to SFU staging on UUS and renal pelvis AP diameter.

**Results:** Thirty-nine boys and 45 girls; 122 collecting systems of 84 patients who underwent UUS and were detected to have VUR on VCUG were included in the study. Groups were created according to the degree of VUR. Collecting system dilatation and renal pelvis AP diameter were evaluated comparatively according to groups. In the UUS performed, hydronephrosis was not observed in 35 collecting systems (28.68%), and the VUR grade and negative predictive value were observed inversely (grade 1- 58.82%, grade 5- 4.34%). A correlation was observed between the degree of hydronephrosis and the presence of VUR and the presence of high-grade VUR. Additionally, as the renal pelvis AP diameter increased, a significant relationship was observed with the presence of VUR and high- degree VUR.

**Discussion:** The sensitivity, negative predictive value and accuracy of UUS in predicting VUR increase in proportion to the degree of VUR. Additionally, a significant relationship was observed between the increase in renal pelvis AP diameter and the degree of VUR. The degree of hydronephrosis in UUS and renal pelvis AP diameter may be related to the presence

of VUR and high-grade VUR. There are studies in the medical literature that support our results, stating that UUS will be a guide in identifying renal pathologies after febrile urinary tract infection. These results seem to be guiding for VCUG planning of ultrasonographic hydronephrosis stage.

**Keywords:** Urinary system ultrasound, Vesicoureteral reflux, Voiding Cystoureterography

### ÖZ

**Amaç:** Çalışmamızda voiding sistoüretrografisinde (VCUG) vezikoüreteral reflü (VUR) saptanan hastalarda VUR derecesi ile üriner ultrasonunda (ÜUS) toplayıcı sistem dilatasyon derecesi ve renal pelvis anteroposterior çapı (AP) arasında ilişkiyi değerlendirmeyi amaçladık.

**Gereç ve Yöntemler:** Kliniğimizde Ocak 2021 ile Eylül 2024 tarihleri arasında VCUG yapılan hastalar geriye dönük tarandı. Vezikoüreteral reflü derecesi ile ÜUS'de SFU evrelemesine göre hidronefroz derecesi ve renal pelvis AP çapı için duyarlılık, özgüllük, pozitif öngörü değeri, negatif öngörü değeri olmak üzere tanısal doğruluk ölçümleri yapıldı.

**Bulgular:** Otuzdokuzu erkek, 45'i kız olmak üzere; ÜUS yapılmış, VCUG da VUR saptanan olan 84 hastanın 122 toplayıcı sistemi çalışmaya dahil edildi. VUR derecesine göre gruplar oluşturuldu. Gruplara göre toplayıcı sistem dilatasyonu ve renal pelvis AP çapı karşılaştırılmalı değerlendirildi. Yapılan ÜUS'de 35 toplayıcı sistemde hidronefroz izlenmemiş olup (%28.68), VUR derecesi ile negatif prediktif değer ters orantılı olarak izlendi (grade 1- %58.82, grade 5- %4.34). Hidronefroz derecesi ile, VUR varlığı ve yüksek dereceli VUR varlığı arasında korelasyon izlendi. Ayrıca renal pelvis AP çapı arttıkça VUR varlığı ve yüksek derece VUR ile anlamlı ilişki izlendi.

**Tartışma:** ÜUS'nin VUR'u öngörmekteki duyarlılığı, negatif öngörü değeri ve doğruluğu VUR derecesi ile orantılı olarak artmaktadır. Ayrıca renal pelvis AP çapındaki artış ile VUR derecesi arasında anlamlı ilişki izlendi. ÜUS'de hidronefroz derecesi ve renal pelvis AP çapı, VUR varlığı ve yüksek derece VUR ile ilişkili olabilir. Tıbbi literatürde, ateşli idrar yolu enfeksiyonu sonrasında renal patolojileri tanımlamada ÜUS'nin yol gösterici olacağını bildiren, sonuçlarımızı destekleyen çalışmalar bulunmaktadır. Bu sonuçlar, ultrasonografik hidronefroz evresinin VCUG planması için yol gösterici olacağını göstermektedir.

**Anahtar Sözcükler:** Vezikoüreteral reflü, Voidinsistoüretrografi, Üriner sistem ultrasonu



# An Important Ongoing Health Problem: Adolescent Pregnancies

## Devam Eden Önemli Bir Sağlık Sorunu: Adölesan Gebelikler

Mehmet Kenan NAHYA<sup>1</sup>, Ebru YÜCESOY BAĞDİKEN<sup>2</sup>, Ertuğrul DEDEOĞLU<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Harran University, Şanlıurfa, Türkiye

<sup>2</sup>Division of Neonatology, Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Harran University, Şanlıurfa, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** The World Health Organization (WHO) defines the adolescent period as the age range of 10 to 19 years. Adolescent pregnancies are an important health problem in both developed and developing countries. According to Turkish Statistical Institute (TUIK) data, the adolescent fertility rate decreased from 49 per thousand in 2001 to 11 per thousand in 2023. Adolescent pregnancies should be considered as high-risk pregnancies due to their association with both maternal and fetal poor outcomes. In this study, it was planned to evaluate the maternal and fetal outcomes of adolescent pregnancies and their babies delivered in our hospital.

**Materials and Methods:** This study included 99 adolescent pregnant women who were delivered in our hospital between January 1, 2021 and July 1, 2024. The clinical and laboratory records of these pregnant women and their babies were retrospectively evaluated from both electronic and written records.

**Results:** The study included 99 adolescent pregnancies. The adolescent pregnancy rate was 1.91%. The mean maternal age was 18.2±1 years. The rate of intrauterine exitus in these pregnancies was 5.1%. Of the babies delivered, 54.5% were girls and 45.5% were boys. The rate of first pregnancy was 54.5%. Total of 28.3% preterm births occurred and 36.4% of the surviving babies required neonatal intensive care.

**Discussion:** Adolescence is commonly defined as a period in which an individual transitions from childhood to adulthood and experiences some biological, psychological and social changes. Adolescents constitute 30% of the world population and 90% of them live in developing countries. In our study, we evaluated the maternal and fetal outcomes of adolescent pregnancies in Şanlıurfa, the city with the highest total fertility rate in Turkey according to the Turkish Statistical Institute data. In Diyarbakır city, the incidence of adolescent pregnancy was reported as 3.6% in 2016. In another study conducted in our city in 2018, the incidence of adolescent pregnancy was found to be 4.2%. In our study, we noticed a decrease in adolescent pregnancy rates

in recent years in parallel with TUIK data. Total of 54.5% rates of first pregnancies, 28.3% preterm births and the need for neonatal intensive care in 36.4% of surviving babies are important data.

The main reasons for the prevalence of adolescent pregnancies include factors such as getting married at an early age, lack of knowledge about family planning methods, lack of adequate information on sexual and reproductive health, low socio-economic status and low level of education. The organization of serious health policies for the prevention of adolescent pregnancies will make significant contributions on poor maternal and fetal outcomes.

**Keywords:** Adolescent, High-risk pregnancy, Pregnancy

### ÖZ

**Amaç:** Dünya Sağlık Örgütü (WHO) adölesan dönemini 10-19 yaş aralığı olarak tanımlamaktadır. Hem gelişmiş hem de gelişmekte olan ülkelerde adölesan gebelikler önemli bir sağlık sorunu olarak karşımıza çıkmaktadır. Türkiye İstatistik Kurumu (TÜİK) verilerine göre adölesan doğurganlık hızı 2001 yılında binde 49 iken 2023 yılında binde 11'e düşmüştür. Gerek maternal ve gerekse fetal kötü sonuçlarla birliktelik göstermesi nedeniyle adölesan gebelikler yüksek riskli gebelik sınıfında değerlendirilmelidir. Bu çalışmada hastanemizde doğumu gerçekleştirilen adölesan gebelikler ve bebeklerinin maternal ve fetal sonuçlarının değerlendirilmesi planlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu çalışmaya 1 Ocak 2021-1 Temmuz 2024 tarihleri arasında hastanemizde doğumu gerçekleştirilen 99 adölesan gebe dahil edildi. Bu gebelerin ve doğan bebeklerinin klinik ve laboratuvar kayıtları retrospektif olarak elektronik ve yazılı arşivden tarandı.

**Bulgular:** Çalışmaya 99 adölesan gebe dahil edildi. Adölesan gebelik oranı %1.91 olarak saptandı. Ortalama anne yaşı 18.2 ±1'di. Bu gebeliklerde intrauterin exitus oranı %5.1'di. Doğumu gerçekleşen bebeklerin %54.5'i kız, %45.5'i erkekti. İlk gebelik oranı %54.5'ti. Hastaların %28.3'ünde preterm doğum

gerçekleşirken, yaşayan bebeklerin %36.4'ünde yenidoğan yoğun bakım ihtiyacı gerçekleşti.

**Tartışma:** Adölesan dönemi yaygın olarak bireyin çocukluktan yetişkinliğe geçtiği, biyolojik, psikolojik ve sosyal bazı değişimlerin yaşandığı bir dönem olarak tanımlanmaktadır. Dünya nüfusunun %30' unu oluşturan ergenlerin %90' ı gelişmekte olan ülkelerde yaşamaktadır. Çalışmamızda Türkiye İstatistik Kurumu'na göre Türkiye'de toplam doğurganlık hızının en yüksek olduğu il olan Şanlıurfa'da adölesan gebelerin maternal ve fetal sonuçlarını değerlendirdik. Diyarbakır ilinde, 2016 yılında ki bir çalışmada adölesan gebe insidansı %3.6 olarak rapor edilmiştir. İlimizden 2018 yılında yapılan başka bir çalışmada ise adölesan gebe insidansı %4.2 olarak saptanmıştır. Bizler de çalışmamızda TÜİK verilerine paralel olarak adölesan gebelik oranlarında son yıllarda düşme gözlemledik. İlk gebelik oranının %54.5 olması, %28.3 oranında preterm doğumun gerçekleşmesi ve yaşayan bebeklerin %36.4'ünde yenidoğan yoğun bakım ihtiyacının olması önemli veriler olarak karşımıza çıkmaktadır.

Adölesan gebeliklerin yaygın olmasının başlıca nedenleri arasında; erken yaşta yapılan evlilikler, aile planlaması yöntemleri konusunda yetersiz bilgi sahibi olunması, cinsel sağlık/ üreme sağlığı konusunda yeterli bilgilendirmelerin yapılmamış olması, düşük sosyo-ekonomik durum ve eğitim düzeyinin düşük olması gibi faktörler yer almaktadır. Adölesan gebeliklerin önlenmesi konusunda ciddi sağlık politikalarının düzenlenmesi gelecekte kötü maternal ve fetal sonuçların engellenmesine önemli katkılar sağlayacaktır.

**Anahtar Sözcükler:** Adölesan, Yüksek riskli gebelik, Gebelik

# Evaluation of Patients with Juvenile Dermatomyositis: A Single Center Experience

## Juvenil Dermatomiyozitli Hastaların Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi

Tuba GÜNDOĞDU, Esra BAĞLAN

Department of Pediatric Rheumatology, University of Health Sciences, Etilik City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Juvenile dermatomyositis (JDM) is the most common subtype of idiopathic inflammatory myositis in childhood. It is an autoimmune myopathy with capillary vasculopathy affecting muscle and skin tissue. The clinical presentation is heterogeneous and the prognosis improves significantly over the years with the use of corticosteroid therapy and early initiation of immunosuppressive agents. The objective of this study was to present the clinical and laboratory findings of patients who were followed up with a diagnosis of juvenile dermatomyositis in our clinic.

**Materials and Methods:** In this study, we retrospectively analyzed the files of patients who were followed up in the Pediatric Rheumatology Clinic of Ankara Etilik City Hospital between October 2022 and August 2024 with the diagnosis of Juvenile Dermatomyositis. Demographic, clinical and laboratory characteristics of the patients were evaluated.

**Results:** A total of 33 patients were included in the study. Of the patients, 24 (72.7%) were female and 9 (27.3%) were male. The median age at diagnosis was 8.7 (6.3-13.6) years and the median time to diagnosis was 3.1 (1.2-11.4) months. At the time of diagnosis, 30 (90.9%) patients had constitutional symptoms, 29 (87.9%) had muscle weakness, 27 (81.8%) had myalgia, and 10 (30.3%) had arthritis. Mucocutaneous findings including heliotrope rash and gottron papules were present in 30 (90.9%) patients. One (3%) patient had cardiovascular involvement and seven (21.2%) patients had pulmonary involvement. Laboratory findings revealed elevated muscle enzymes in 29 (87.8%) patients. Four (12.2%) of the patients were followed up with amyopathic dermatomyositis. At the time of diagnosis, median Creatine Kinase was 865 U/L (130.5-5846.2), median Aspartatamino Transferase 127 U/L (32.5-357), median Lactate Dehydrogenase 489 U/L (279.5-834.5), median erythrocyte sedimentation rate 15 mm/h (10-28). ANA positivity was present in 16 (48.5%) patients and Myositis Specific Antibodies (MSA)

positivity was present in 10 (30.3%) patients. The median value of the Childhood Myositis Assessment Scale (CMAS) at the time of diagnosis was 30 (14-47). Systemic steroids were used in 32 (97%) and pulse steroids (30 mg/kg/day) in 23 (69.7%) patients. Methotrexate was used in 28 (84.8%) patients, while intravenous immunoglobulin was added to the treatment in 10 (30.3%) patients. In the follow-up of the patients, 19 (57.5%) patients were in remission at the last visit and no disease-related death was observed in any patient.

**Discussion:** Juvenile dermatomyositis should be considered in the differential diagnosis of patients presenting with muscle weakness, elevated muscle enzymes and various skin manifestations. Early treatment with a multidisciplinary approach is extremely important to prevent complications. Presentation of the current patient data will be a guide to increase awareness in pediatric practice.

**Keywords:** Child, Juvenile Dermatomyositis, Rheumatology

### ÖZ

**Amaç:** Juvenil dermatomiyozit (JDM); çocukluk çağında görülen idiyopatik inflamatuvar miyozitlerin en sık görülen alt tipidir. Kas ve cilt dokusunu etkileyen kapiller vaskülopatinin görüldüğü otoimmün bir miyopatidir. Klinik heterojen olup, hastalık prognozu yıllar içinde kortikosteroid tedavisinin kullanılması ve immünsupresif ajanların erken başlanması ile önemli ölçüde düzelmektedir. Bu çalışmanın amacı kliniğimizde juvenil dermatomiyozit tanısı ile takip edilen hastaların klinik ve laboratuvar bulgularını sunmaktır.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu çalışmada Ankara Etilik Şehir Hastanesi Çocuk Romatoloji Kliniği'nde Ekim 2022-Ağustos 2024 tarihleri arasında Juvenil Dermatomiyozit tanısı ile takip edilen hastaların dosyaları retrospektif olarak incelendi. Hastaların demografik, klinik ve laboratuvar özellikleri değerlendirildi.

**Bulgular:** Toplam 33 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların 24'ü (%72.7) kız, 9 (%27.3)'ü erkekti. Hastaların tanı yaşı ortanca 8.7 (6.3-13.6) yıl olup, ortanca tanı konma süresi 3.1 (1.2-11.4) aydı. Tanı anında 30 (%90.9) hastada konstitüsyonel semptomlar, 29 (%87.9) hastada kas güçsüzlüğü, 27 (% 81.8) hastada miyalji, 10 (%30.3) hastada artrit mevcuttu. Hastaların 30 (%90.9)'unda heliotrop raş ve gottron papülü başta olmak üzere mukokutanöz bulgular mevcuttu. Hastaların birinde (%3) kardiyovasküler tutulum, yedi (%21.2) hastada akciğer tutulumu mevcuttu. Hastaların laboratuvar bulgularına bakıldığında 29 (%87.8) hastada kas enzimlerinde yükseklik mevcuttu. Hastaların 4 (%12.2)'si amyopatik dermatomyozit ile takipliydi. Tanı anında ortanca Kreatin Kinaz 865 U/L (130.5-5846.2), ortanca Aspartatamino Transferaz 127 U/L (32.5-357), ortanca Laktat Dehidrogenaz 489 U/L (279.5-834.5), ortanca eritrosit sedimentasyon hızı 15 mm/h (10-28) bulundu. Hastaların 16 (%48.5)'inde ANA pozitifliği, 10 (%30.3)'ünde Miyozit Spesifik Antikorlarında (MSA) pozitiflik mevcuttu. Hastaların tanı anındaki Çocukluk Çağı Miyozit Değerlendirme Skalası (CMAS) ortanca değeri 30 (14-47) saptandı. Tedavide hastaların 32 (%97) 'sinde sistemik steroid, 23 (%69.7)'sinde pulse steroid (30 mg/kg/gün) tedavisi kullanılmıştır. Hastaların 28 (%84.8)'inde metotreksat kullanılırken, 10 (%30.3) hastada intravenöz immünglobulin tedaviye eklenmiştir. Hastaların izlemlerinde 19 (%57.5) hasta son vizitte remisyonunda olup, hiçbir hastada hastalığa bağlı ölüm görülmemiştir.

**Tartışma:** Kas güçsüzlüğü, kas enzimlerinde yükseklik ve çeşitli cilt bulguları ile başvuran hastalarda Juvenil Dermatomyozit mutlaka ayırıcı tanıda akla gelmelidir. Multidisipliner yaklaşımla erken tedavi, komplikasyonların önlenmesi açısından son derece önemlidir. Mevcut hasta verilerinin sunulması pediatri pratiğinde farkındalığın artması için yol gösterici olacaktır.

**Anahtar Sözcükler:** Çocuk, Juvenil Dermatomyozit, Romatoloji

# Can Chronic Arthritis Risk Factors be Determined in Familial Mediterranean Fever?

## Ailevi Akdeniz Ateşinde Kronik Artrit Risk Faktörleri Belirlenebilir mi?

Nimet ÖNER, Zahide EKİCİ TEKİN

Department of Pediatric Rheumatology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Familial Mediterranean Fever (FMF) is the most common autoinflammatory disease characterized by recurrent episodes of fever and serositis. Arthritis is the most common feature of FMF attacks after peritonitis and can be observed in approximately 50% of patients. Arthritis, most commonly seen in the lower extremities, is usually monoarticular/oligoarticular. Arthritis is usually recurrent and may be chronic in 2-5% of patients and may even result in deformity. The aim of this study was to determine the risk factors that may be determinant in the chronicization of arthritis.

**Materials and Methods:** File data of patients under the age of 18 years who were followed up for at least 1 year with a diagnosis of FMF in our center between 2019 and 2024 were retrospectively reviewed. Demographic data, laboratory findings, clinical follow-up and treatment were recorded. Arthritis lasting six weeks or longer was defined as chronic arthritis. Single joint involvement was defined as monoarthritis, 2-4 joint involvement as oligoarthritis, and five/more joint involvement as polyarthritis. A comparison was made between the findings of patients with acute arthritis and those with chronic arthritis at the time of the initial onset of arthritis.

**Results:** Of the 1330 FMF patients followed up during the study period, 245 had arthritis and 124 (50.6%) were girl. The mean age at diagnosis of FMF was  $9.8 \pm 3.7$  years and the mean age at arthritis onset was  $10.2 \pm 3.4$  years. Arthritis developed in 43 (17.6%) patients at the time of diagnosis and in 202 (82.4%) patients during follow-up at a mean of  $7.4 \pm 4.6$  months. Arthritis was acute in 189 (77.1%) patients and chronic in 56 (22.9%) patients. Arthritis was single in 171 (69.8%) patients and recurrent in 74 (30.2%). The knee (50.2%) and ankle (35.9%) were most commonly involved; monoarthritis was observed in 55.1%, oligoarthritis in 31.4% and polyarthritis in 13.5%. Other clinical features included fever in 175 (71.4%), abdominal pain in 173 (70.6%), chest pain in 31 (12.6%), joint pain in 234 (95.6%), ELE in 116 (47.3%) patients. The most common mutation was M694V homozygous (33.5%) and 72.2% had

at least one M694V variant. When acute and chronic arthritis patients were compared, girls were more common in patients with acute arthritis ( $p=0.010$ ) and boys were more common in patients with chronic arthritis ( $p=0.030$ ). The knee was the most commonly involved joint in both groups. Acute arthritis was mostly monoarthritis; chronic arthritis was mostly oligoarthritis and polyarthritis. ELE was more common in patients with acute arthritis ( $p<0.001$ ). There was no difference between acute arthritis and chronic arthritis in terms of acute phase reactants. M694V homozygous mutation was more frequent in patients with acute arthritis and M694V/E148Q in chronic arthritis ( $p=0.030$ ,  $p=0.040$ , respectively). All patients were on colchicine as treatment. NSAID in acute arthritis and cDMARDs in chronic arthritis were the most common adjunctive medications.

**Discussion:** Familial Mediterranean Fever, chronic arthritis is important because it may leave sequelae and last longer than other symptoms. Arthritis patients should be more careful in terms of chronic arthritis, especially if they have M694V pathogenic variant mutation. In our study, we found that multiple joint involvement, boy gender and M694V/E148Q association may be risk factors for chronic arthritis.

**Keywords:** Arthritis, Colchicine, Familial Mediterranean Fever

### ÖZ

**Amaç:** Ailevi Akdeniz Ateşi (AAA), tekrarlayan ateş ve serözit atakları ile karakterize, en yaygın görülen otoinflatuar hastalıktır. Artrit, AAA ataklarının peritonitten sonraki en yaygın özelliğidir ve hastaların yaklaşık %50' sinde görülebilmektedir. En sık alt ekstremitede görülen artrit genellikle monoartiküler/oligoartikülerdir. Artrit genelde tekrarlayıcı, %2-5 hastada kronik seyredebilir hatta deformiteyle sonuçlanabilir. Çalışmamızda artrit kronikleşme belirleyicisi olabilecek risk faktörlerinin belirlenmesi amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** 2019-2024 yılları arasında merkezimizde AAA tanısı ile en az 1 yıl takip edilen, 18 yaş altı hastaların dosya



verileri geriye dönük olarak incelendi. Hastaların demografik verileri, laboratuvar bulguları, klinik takipleri ve tedavileri kaydedildi. Altı hafta ve daha uzun süreli artrit, kronik artrit olarak değerlendirildi. Tek eklem tutulumu monoartrit, 2-4 eklem tutulumu oligoartrit, beş ve üzeri eklem tutulumu poliartrit olarak tanımlandı. Akut artrit olan hastalarla, kronik artrit olan hastaların ilk artrit varlığı anındaki bulguları karşılaştırıldı.

**Bulgular:** Çalışma döneminde takip edilen 1330 AAA hastasının 245' inde artrit vardı ve 124 (%50.6)'sı kızdı. Ortalama AAA tanı yaşı  $9.8 \pm 3.7$  yıl, artrit oluşma yaşı  $10.2 \pm 3.4$  yılı. Artrit 43 (%17.6) hastada tanı anında, 202 (%82.4) hastada izlemde ortalama  $7.4 \pm 4.6$  ayda (aralık 1-27 ay) gelişti. Artrit 189 (%77.1) hastada akut, 56 (%22.9) hastada kronikti. Artrit 171 (%69.8) hastada tek, 74'ünde (%30.2) tekrarlayan atak ile seyretti. En çok diz (%50.2), ayak bileği (%35.9) tutulumu; monoartrit %55.1, oligoartrit %31.4 ve poliartrit %13.5 oranlarında gözlemlendi. Diğer klinik etkilenmeler hastaların 175 (%71.4)'ünde ateş, 173 (%70.6)'sında karın ağrısı, 31 (%12.6)'sında göğüs ağrısı, 234 (%95.6)'sında eklem ağrısı, 116 (%47.3)'ünde erizipel benzeri eritemdi. En sık görülen mutasyon M694V homozigot (%33.5) mutasyonuydu ve %72.2 oranında en az bir M694V varyantı tespit edildi. Akut ve kronik artrit hastalarının karşılaştırılmasında; akut artrit olan hastalarda kız ( $p=0.010$ ), kronik artrit olan hastalarda erkek cinsiyet fazlaydı ( $p=0.030$ ). Diz her iki grupta en sık tutulan eklem. Akut artritler en sık monoartrit; kronik artritler daha çok oligoartrit ve poliartritti. ELE, akut artrit olan hastalarda daha sıkı ( $p<0.001$ ). Akut artrit ile kronik artritte akut faz reaktanları açısından farklılık yoktu. Akut artrit olan hastalarda M694V homozigot mutasyon, kronik artritte M694V/E148Q daha sıkı (sırasıyla  $p=0.030$ ,  $p=0.040$ ). Tedavi olarak tüm hastalar kolşisin kullanmaktaydı. Akut artritte nonsteroid anti inflamatuvar ilaç, kronik artritte konvansiyonel DMARD en sık ek ilaç olarak kullanılmaktaydı.

**Tartışma:** AAA kronik artrit sekel bırakabilme, diğer semptomlara göre daha uzun sürme nedeniyle önemlidir. Artrit hastaları özellikle M694V patojenik varyant mutasyonu varsa kronik artrit açısından daha dikkatli olunmalıdır. Çalışmamızda çoklu eklem tutulumunun, erkek cinsiyetin ve M694V/E148Q birlikteliğinin kronik artrit için risk faktörü olabileceğini tespit ettik.

**Anahtar Sözcükler:** Artrit, Kolşisin, Ailevi Akdeniz Ateşi

# Evaluation of History, Physical Examination, Laboratory Findings, Diagnosis, and Treatment Processes in Children with Arthritis and Arthralgia Etiology

## Artrit ve Artralji Etiyolojisi Araştırılan Çocuklarda Öykü, Fizik Muayene, Laboratuvar Bulguları ile Tanı ve Tedavi Süreçlerinin Değerlendirilmesi

Gizem AVCI KARAUULUS<sup>1</sup>, İbrahim İlker ÇETİN<sup>2</sup>, Banu ÇELİKEL ACAR<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Cardiology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Pediatric Rheumatology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Each year, many patients visit pediatric outpatient clinics with joint complaints. This study aimed to investigate the etiology of arthritis in children, exploring relationships among subtypes, age, gender, physical examination findings, extra-articular findings, affected joints, laboratory parameters, ultrasonographic data, triggering histories, and cardiac involvement.

**Materials and Methods:** We retrospectively reviewed 216 randomized patients aged 1 month to 18 years who presented with arthralgia and arthritis to the Pediatric Health and Diseases outpatient clinics at Ankara Bilkent City Hospital from January 1, 2022, to December 31, 2023.

**Results:** The study included 216 patients, comprising 116 (53.7%) males and 100 (46.3%) females, with a mean age of 9.3±4.6 years. Diagnoses included juvenile idiopathic arthritis (JIA) in 88 (40.7%), reactive arthritis in 26 (12%), familial Mediterranean fever (FMF) in 19 (8.8%), acute rheumatic fever (ARF) in 18 (8.3%), Behçet's disease in 12 (5.6%), chronic recurrent multifocal osteomyelitis (CRMO) in 12 (5.6%), osteomyelitis in 11 (5.1%), septic arthritis in 8 (3.7%), Henoch-Schönlein purpura (HSP) in 8 (3.7%), malignancy in 6 (2.8%), systemic lupus erythematosus (SLE) in 4 (1.9%), and polyarteritis nodosa (PAN) in 4 (1.9%). Patients with PAN had the highest mean age at presentation (16.6±0.5 years), while those with HSP had the lowest (6.18±1.23 years) ( $p<0.050$ ). The most common joint findings were pain in 172 (79.6%) patients and swelling in 140 (64.8%) ( $p<0.050$ ).

The duration of joint complaints was acute in 71 (32.9%), subacute in 54 (25%), and chronic in 91 (42.1%) patients ( $p<0.050$ ). Monoarthritis was the most common pattern

of involvement, followed by oligoarthritis and polyarthritis ( $p<0.050$ ). All patients with septic arthritis had monoarthritis, and all with PAN had oligoarthritis ( $p<0.050$ ). The knee was the most commonly affected joint, followed by the ankle and hip ( $p<0.050$ ). Extra-articular findings included morning stiffness (25%), fever (21.8%), and oral aphthae (16.7%) ( $p<0.050$ ).

Morning stiffness was present in 50% of JIA patients. In FMF, abdominal pain and fever were common, while Behçet's disease presented with oral and genital aphthae ( $p<0.050$ ). The strongest association between a triggering event and diagnosis was seen with upper respiratory tract infections in HSP and ARF patients ( $p<0.050$ ). A history of trauma was frequent in those with osteomyelitis ( $p<0.050$ ). Significant associations were observed between diagnoses and C-reactive protein (CRP), erythrocyte sedimentation rate (ESR), leukocyte count, and platelet count ( $p<0.050$ ).

The most common joint ultrasonography (USG) finding was effusion, followed by synovitis and bursitis ( $p<0.050$ ). Mitral regurgitation was observed in 13 (76.5%) ARF patients, and mitral and aortic regurgitation in 15 (88.2%) patients ( $p<0.050$ ). The most prevalent gene mutation in FMF patients was M694V.

**Discussion:** Childhood arthritis manifests in various clinical forms. Accurate physical examination, thorough history taking, duration of complaints, and joint involvement location are essential for diagnosis. While JIA is the most common cause, it is important to consider malignancies, PAN, HSP, and FMF as potential etiologies.

**Keywords:** Arthritis arthralgia, Child, Etiology, Diagnosis

**ÖZ**

**Amaç:** Her yıl çok sayıda hasta eklem yakınmaları ile pediatri polikliniklerine başvurmaktadır. Bu çalışmanın amacı, artrit tanısı alan hastalarda etiyolojiyi ve alt tanı grupları ile hastaların yaş, cinsiyet, fizik muayene bulguları, eklem dışı bulgular, tutulan eklemler ve sayısı, laboratuvar parametreleri, ultrasonografik veriler, tetikleyici öyküler ve kardiyak tutulum durumları arasındaki ilişkiyi incelemektir.

**Gereç ve Yöntemler:** Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları polikliniklerine artralji ve artrit bulgularıyla 1 Ocak 2022- 31 Aralık 2023 tarihleri arasında başvuran 1 ay-18 yaş aralığında randomize 216 hasta seçilmiş ve hastane bilgi yönetim sistemi üzerinden geriye dönük olarak incelenmiştir.

**Bulgular:** Yüzonaltı (%53.7) erkek, 100 (%46.3) kız olan toplam 216 hastanın yaş ortalaması  $9.3 \pm 4.6$ 'dı. Hastaların %40.7'sine Jüvenil idiyopatik artrit (JIA), %12'sine reaktif artrit, %8.8'ine Alevi Akdeniz Ateşi (AAA), %8.3'üne Akut romatizmal ateş (ARA), %5.6'sına Behçet Hastalığı, %5.6'sına Kronik rekürren multifokal osteomyelit (KRMO), %5.1'ine osteomyelit, %3.7'sine septik artrit, %3.7'sine Henoch Schönlein purpurası (HSP), %2.8'ine malignite, %1.9'una Sistemik lupus eritematozus (SLE), %1.9'una Poliarteritis nodosa (PAN) tanıları konuldu. En yüksek başvuru yaşı ortalama  $16.68 \pm 0.59$  ile PAN tanılı hastalarda, en düşük başvuru yaşı ise  $6.18 \pm 1.23$  yaş ile HSP tanılı hastalarda saptandı ( $p < 0.050$ ). Hastaların eklem bulguları incelendiğinde 172 (%79.6) hastada ağrı, 140 (%64,8) hastada şişlik en sık saptanan eklem bulguları oldu ( $p < 0.050$ ). Eklem yakınmalarının süresi incelendiğinde 71 (%32.9) hastada akut, 54 (%25) hasta subakut, 91 (%42.1) hasta kronik olarak tespit edildi ( $p < 0.050$ ). Hastalarda en sık monoartrit tutulumu izlenirken takiben oligoartrit ve poliartrit saptandı ( $p < 0.050$ ). Septik artrit tanılı hastaların tamamında monoartrit tutulumu saptanırken, PAN tanısı alan hastaların tamamında oligoartiküler tutulum saptandı ( $p < 0.050$ ). Hastaların tutulan eklemlerine bakıldığında en sık diz eklemi tutulumu, takiben ayak bileği ve kalça tutulumu izlendi ( $p < 0.050$ ). En az tutulan eklemler omuz, dirsek ve sakroiliak eklemlerdi. Kronik rekürren multifokal osteomyelit tanılı hastaların hepsinde kalça eklemi tutulumu mevcutken, septik artritlerin tamamında diz eklemi tutulumu görüldü ( $p < 0.050$ ). Eklem dışı bulgularda en sık sabah tutukluğu (%25), ateş (%21.8), oral aft (%16.7) saptanmıştı ( $p < 0.050$ ). JIA'lı hastalarda sabah tutukluğu %50 oranında görülürken, AAA için karın ağrısı ve ateş, Behçet hastalığı için oral ve genital aft en sık görülen bulgular olduğu analiz edildi ( $p < 0.050$ ). Artrit tanısı konulmadan önceki tetikleyici öyküler içerisinde en güçlü ilişki HSP ve ARA tanısı alan hastaların geçirilmiş ÜSYE öyküsü olduğu saptandı ( $p < 0.050$ ). Osteomyelit tanısı alan hastalarda travma öyküsünün sık olduğu görüldü ( $p < 0.050$ ). Taranan laboratuvar tetkiklerinden C-reaktif protein (CRP), eritrosit sedimentasyon hızı (ESH), lökosit ve trombosit sayısı değerleri ile tanı arasında anlamlı bir ilişki bulundu ( $p < 0.05$ ). Eklem USG bulgularından en sık efüzyon saptanırken ardından sinovit ve daha sonra bursit saptandı ( $p < 0.05$ ). ARA tanısı alan hastaların ekokardiyografi verileri incelenmiş hastaların 13'ünde (%76.5) mitral yetmezlik,

15'inde (%88.2) mitral ve aortik yetmezlik saptandı ( $p < 0.050$ ). AAA tanısı alan hastalara en sık saptanan gen mutasyonu M694V'du.

**Tartışma:** Çocukluk çağı artritleri farklı klinik bulgularla başvurabilir. Hastalarda detaylı fizik muayene, öykü, yakınmaların süresi ve etkilenen eklemler doğru tanı için önemlidir. Etiyoloji incelendiğinde en sık rastlanan tanı JIA olsa da malign hastalıklar, PAN, HSP ve AAA'nın ilk başvuru şikayetinin eklem yakınmaları olabileceği akılda tutulmalıdır.

**Anahtar Sözcükler:** Artrit, Artralji, Çocuk, Etiyoloji, Tanı



# Retrospective Evaluation of Hospitalized Children due to Bocavirus Infection

## Bocavirüs Enfeksiyonu Nedeni ile Hastane Yatışı Olan Çocukların Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi

Betül DEMİRCİOĞLU KALAYCI<sup>1</sup>, Aslınur ÖZKAYA PARLAKAY<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Infection Diseases, Yıldırım Beyazıt University, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Bocavirus (HBoV), first identified in 2005, is a viral pathogen that causes respiratory tract infections. It can manifest with mild upper respiratory tract infections, such as fever and cough, but it can also lead to significant morbidity and mortality. HBoV infections are particularly common in young children. This study examined the demographic, clinical, radiological, and laboratory features of children diagnosed with HBoV infections.

**Materials and Methods:** The study was conducted at Ankara Bilkent City Hospital, Pediatric Department. It included patients admitted between January 2021 and March 2024 with upper respiratory complaints. Patients who had a respiratory viral panel conducted upon admission and were hospitalized due to HBoV were included in the study. Data were retrospectively analyzed, and patients with incomplete data or those with multiple viral infections were excluded from the study.

**Results:** A total of 397 patients hospitalized with HBoV were included in the study. The study group consisted of 65% (n=258) male patients. The median age was 2.5 years (IQR: 1-4 years). Fever was present in 55.4% (n=220) of the patients, while 89.9% (n=357) had a cough. Oxygen saturation was found to be low in 60.2% (n=239) of the patients upon admission. Most admissions occurred during the winter season (43%), followed by autumn (33%) and spring (10.3%), with no cases reported in the summer. A total of 22.4% (n=89) of the patients required ICU admission, 7.6% (n=30) were intubated, 17.9% (n=71) required non-invasive mechanical ventilation, and 12.8% (n=51) needed high-flow nasal cannula oxygen therapy. HBoV infection resulted in death in 2.8% (n=11) of the cases. The average length of stay in the ICU was 7.36±8.84 days, while the average hospital stay was 7.02±9.41 days. Antibiotic use was observed in 81.4% (n=323) of the HBoV cases. Asthma was the most common chronic condition observed in the patient group. Chest X-rays showed infiltration in 90.9%

(n=361) of the patients, with lobar involvement in 13.1% (n=52), pleural effusion in 7.1% (n=28), atelectasis in 15.9% (n=63), pneumomediastinum in 0.5% (n=2), and pneumothorax in 1.3% (n=5) of the cases.

**Discussion:** Bocavirus is an important viral agent that can cause severe respiratory infections, particularly in young children. HBoV should be considered in patients presenting with upper respiratory tract infection symptoms and oxygen saturation decline, especially during the winter months. Proper clinical management should be provided, anticipating the potential need for ICU admission, invasive/non-invasive mechanical ventilation support, and oxygen therapy.

**Keywords:** Bocavirus, Child, Respiratory tract infections

### ÖZ

**Amaç:** Bocavirüs (HBoV), 2005 yılında tanımlanan solunum yollarında enfeksiyon oluşturan viral bir patojendir. Ateş, öksürük gibi basit üst solunum yolu enfeksiyonlarıyla karışımıza çıkabildiği gibi ciddi morbidite ve mortalitelere de sebep olmaktadır. Özellikle küçük çocuklarda daha yaygın olarak görülmektedir. Bu çalışmada HBoV enfeksiyonu saptanan çocukların demografik, klinik, radyolojik ve laboratuvar özellikleri incelenmiştir.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışma Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesinde yapıldı. Çalışmaya üst solunum yolu şikayetleriyle Ocak 2021-Mart 2024 tarihleri arasında başvuran, başvuruda solunum yolu viral paneli istenen ve HBoV nedeniyle hastane yatışı yapılan hastalar dahil edildi. Veriler retrospektif incelenerek, değerlendirildi. Eksik verisi olan hastalar, birden fazla virüsün aynı anda saptandığı hastalar çalışma dışında bırakıldı.

**Bulgular:** Çalışmaya hastaneye yatan 397 HBoV saptanan hasta dahil edildi. Çalışma grubunun %65'i (n=258) erkekti. Yaş medyanı 2,5 (IQR:1-4) yıldı. Hastaların %55.4'ünde (n=220)

ateş görölürken, %89.9'unda (n=357) öksürük saptandı. Başvuru anında %60.2 (n=239) hastada saturasyon düşüklüğü mevcuttu. Başvurular en sık kış mevsiminde (%43) görölürken onu, sonbahar (%33) ve ilkbahar (%10.3) izledi.Yaz mevsiminde HBoV enfeksiyonu görölmedi. Hastaların %22.4'ünde (n=89) yoğun bakım yatışı görölürken, %7.6 (n=30) hastanın entübe olduđu, %17.9 (n=71) hastanın noninvaziv mekanik ventilatör ihtiyacı olduđu, %12.8 (n=51) hastanın yüksek akımlı nazal kanül oksijen tedavisi ihtiyacının olduđu saptandı.Hastaların %2.8'i (n=11) bocavirüs enfeksiyonu nedeni ex oldu. Yoğun bakım yatış gün ortalaması 7.36±8.84, servis yatış gün ortalaması 7.02±9.41 olarak tespit edildi.Antibiyotik kullanım oranı bocavirüs vakalarında %81.4 (n=323) olarak gözlemlendi. Çalışma grubunu oluşturan hastalarda en sık görülen kronik hastalık astımdı. Hastaların %90.9'unda (n =361) akciđer grafisinde infiltrasyon görölürken %13.1'inde (n = 52) lobar tutulum , %7.1'inde (n=28) plevral efüzyon,%15.9'unda (n=63) atelektazi, %0.5'inde (n=2) pnömomediastinum, %1.3'ünde (n=5) pnömotoraks göröldü.

**Tartışma:** Bocavirüs, özellikle küçük çocuklarda ağır solunum yolu enfeksiyonuna yol açabilen viral bir etken olarak öne çıkmaktadır. Özellikle kış aylarında, üst solunum yolu enfeksiyonu bulgularıyla gelen, başvuruda saturasyon düşüklüğü saptanan hastalarda HBoV akla gelmelidir. Bu hastaların yoğun bakım ihtiyacı olabileceđi, invaziv/noninvaziv mekanik ventilasyon desteđi alması gerekebileceđi ön görölerek hastaların klinik yönetimi sağlanmalı, tedavisi düzenlenmelidir.

**Anahtar Sözcükler:** Bocavirüs, Çocuk, Solunum yolu enfeksiyonu

# Investigation of the Knowledge Levels, Attitudes, and Behaviors of Parents of Patients Under Two Years Old Admitted to the Pediatric Emergency Clinic Regarding Nasal Irrigation

Çocuk Acil Kliniğine Başvuran İki Yaş Altı Hastaların Ebeveynlerinin Nazal İrrigasyon Hakkındaki Bilgi Düzeylerinin, Tutum ve Davranışlarının İncelenmesi

Rukiye SOYKÖK, Dilek KAYA, Funda KURT, Damla HANALIOĞLU

Department of Pediatric Emergency, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

## ABSTRACT

**Objective:** Nasal irrigation (NI) is a commonly used, safe, and low-cost procedure to treat nasal congestion associated with upper respiratory tract infections (URTIs). Various guidelines have included NI as an adjunctive treatment method for URTIs. This study aimed to investigate the knowledge levels, attitudes, and behaviors of parents of patients under 2 years old admitted to the pediatric emergency clinic regarding NI.

**Materials and Methods:** A face-to-face survey was conducted with the parents of patients in the 0-24 month age group admitted to the Pediatric Emergency Clinic of Ankara Bilkent City Hospital between January and September 2024. A 24-question survey was administered to measure demographic information, parents/caregivers' nasal cleaning practices, and their knowledge levels, attitudes, and behaviors regarding the practice. The findings were compared between three groups based on age: Group 1 (0-6 months), n=40; Group 2 (7-12 months), n=40; and Group 3 (13-24 months), n=27.

**Results:** A total of 107 parents, with the majority being mothers (n=102, 95%), participated in the study. The vast majority, 97%, of the participants hailed from the Republic of Turkey. All of the participants, except for three, had health insurance. The parents were highly educated. Almost all households (95 out of 107) had between 3 to 5 members. NI was most commonly used for nasal congestion (79%) and difficulty breathing (44%) and was mostly performed once a day (30%) or 2-3 times a day (26%). The most preferred tools for NI were a syringe (58%) and saline solution (81%). Most participants (48%) reported using approximately 2.5-5 ml of solution for each nostril. The frequency of postural drainage application after NI was 73%. Seventy-four participants believed they were effectively performing nasal cleaning. Only 21 participants reported receiving training on NI, and 36 participants expressed a desire to receive training on nasal cleaning practices. A total of 102

participants responded to the questions designed to assess parents' knowledge of NI. Only four participants answered all the questions correctly, while nineteen participants answered six out of seven questions correctly. The average total score was  $4 \pm 2$ , and there was no significant difference between the groups (Group 1:  $4.2 \pm 1.5$ ; Group 2:  $3.9 \pm 1.9$ ; Group 3:  $4.1 \pm 1.8$ ,  $p=0.982$ ). No significant association was found between the employment status of the mother and father and the total score ( $p=0.494$  and  $p=0.645$ , respectively). Parents in Group 1 demonstrated a higher frequency of providing correct answers to statements regarding the prevention of middle ear infections through non-invasive ventilation and the correct positioning of the head during non-invasive ventilation ( $p=0.007$  and  $p=0.036$ , respectively).

**Discussion:** The knowledge levels of parents of patients under the age of 2 admitted to the pediatric emergency clinic regarding nasal irrigation (NI) are insufficient. Most participants have not received training on NI. Considering the medical and economic benefits of NI, further studies are needed to promote its use and improve parents' knowledge levels.

**Keywords:** Child, Nasal congestion, Nasal irrigation

## ÖZ

**Amaç:** Nazal irrigasyon (Nİ), üst solunum yolu enfeksiyonları (ÜSYE) eşlik eden burun tıkanıklığını tedavi etmek için yaygın olarak kullanılan güvenli ve düşük maliyetli bir uygulama olup ÜSYE'de yardımcı tedavi yöntemi olarak çeşitli kılavuzlara dahil edilmiştir. Bu çalışmayla, çocuk acil kliniğine başvuran 2 yaş altı hastaların ebeveynlerinin Nİ hakkındaki bilgi düzeylerinin, tutum ve davranışlarının incelenmesi amaçlandı.

**Gereç ve Yöntemler:** Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Acil Kliniğine Ocak – Eylül 2024 tarihleri arasında başvuran 0-24

ay grubu hastaların ebeveynlerinin katılımıyla yüz yüze anket çalışması yapıldı. Demografik bilgiler, ebeveyn/bakım verenlerin burun açma uygulamaları, uygulamaya dair bilgi düzeyleri ile tutum ve davranışlarını ölçen 24 soruluk bir anket uygulandı. Bulgular, Grup 1 (0-6 ay) n=40, Grup 2 (7-12 ay), n=40 ve Grup 3 (13-24 ay), n=27 olmak üzere yaş gruplarına göre oluşturulmuş üç grup arasında karşılaştırıldı.

**Bulgular:** Çalışmaya toplam 107 ebeveyn (anne n=102, [%95]) katıldı. Katılımcıların %97'si Türkiye Cumhuriyeti vatandaşıydı. Üçü dışında tüm katılımcıların sağlık sigortası bulunmaktaydı. Ebeveynlerin eğitim düzeyi yüksekti. Hane halkı büyüklüğü çoğunlukla (n=95, %89) 3-5 arasındaydı. Nİ en sık burun tıkanıklığı (%79) ve nefes almada zorlanma (%44) nedeniyle ve çoğunlukla günde bir (%30) veya 2-3 kez (%26) kullanılmaktaydı. Nİ için en sık enjektör (%58) ve serum fizyolojik (%81) tercih edildiği öğrenildi. Katılımcıların çoğu (%48) her bir burun deliğine yaklaşık 2.5-5 ml çözelti kullandığını belirtti. Nİ sonrası postüral drenaj uygulanma sıklığının %73'tü. Yetmiş dört katılımcı etkin bir burun açma uygulaması yaptığını düşündüğünü belirtti. Sadece 21 katılımcı Nİ için eğitim aldığını, 36 katılımcı burun açma uygulamasını öğrenmek için eğitim almak istediğini bildirdi. Ebeveynlerin Nİ hakkındaki bilgi düzeylerini ölçmek için sorulan yedi soruya toplam 102 katılımcı cevap verdi. Sadece 4 katılımcı tüm soruları doğru yanıtlarken, 19 katılımcı 7 sorunun 6'sına doğru yanıt verdi. Toplam puan ortalaması  $4 \pm 2$  olup gruplar arasında fark saptanmadı (Grup 1:  $4.2 \pm 1.5$ ; Grup 2:  $3.9 \pm 1.9$ ; Grup 3:  $4.1 \pm 1.8$ ,  $p=0.982$ ). Anne ve baba çalışma durumu ile toplam skor arasında anlamlı ilişki bulunmadı (sırasıyla,  $p=0.494$  ve  $p=0.645$ ). Nİ uygulamasının orta kulak enfeksiyonlarını önlemesi ve Nİ sırasında başın doğru pozisyonuyla ilgili önermelere Grup 1'deki ebeveynler daha yüksek oranda doğru yanıt verdi (sırasıyla,  $p=0.007$  ve  $p=0.036$ ).

**Tartışma:** Çocuk acil kliniğine başvuran 2 yaş altı hastaların ebeveynlerinin Nİ hakkındaki bilgi düzeyleri yetersizdir. Katılımcıların çoğu Nİ eğitimi almamıştır. Nİ uygulamasının tıbbi ve ekonomik yararları göz önünde bulundurulduğunda, uygulamanın yaygınlaştırılması ve ebeveyn bilgi düzeylerinin iyileştirilmesi için ileri çalışmalara ihtiyaç duyulmaktadır.

**Anahtar Sözcükler:** Çocuk, Burun tıkanıklığı, Nazal irrigasyon

# Predictors of Multisystemic Involvement in Immunoglobulin A Vasculitis

## İmmünglobulin A Vaskülitinde Multisistemik Tutulumun Öngörücüleri

Melike Mehveş KAPLAN, Zahide EKİCİ TEKİN

Department of Pediatric Rheumatology, University of Health Sciences, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Immunoglobulin A vasculitis (IgAV), which is the most common vasculitis of childhood, is generally accepted as a self-limiting disease with remission within 4-6 weeks. However, organ and system involvement including gastrointestinal system involvement in the acute phase and renal involvement in the chronic phase are associated with morbidity and mortality. In our study, we aimed to define the characteristics of patients with multisystemic involvement excluding skin involvement and to determine the potential predictors of this patient group.

**Materials and Methods:** This retrospective observational study was conducted with IgAV patients who were diagnosed in the Pediatric Rheumatology Department of our hospital between 2013 and 2024 and followed up for at least 6 months. The diagnosis of IgAV was confirmed by 2006 EULAR/PRINTO/PRES classification criteria. The data of patients with multisystemic involvement and patients with only skin involvement or patients with single system involvement were analyzed statistically.

**Results:** Eighty-two (15.8%) patients had multisystemic involvement. Gastrointestinal system and joint involvement (9.8%) was the most common combination. Of the patients with multisystemic involvement, 32 (39%) were female and 50 (61%) were male. The median age at diagnosis was 96 (62-122) months. The median follow-up period was 12 (6-43.2) months. The median Pediatric Vasculitis Activity Score was 2 (1-3). There was no difference between patients with and without multisystemic involvement in terms of gender, age at diagnosis, pediatric vasculitis activity score at the time of diagnosis, and presence of Familial Mediterranean Fever ( $p=0.128$ ,  $p=0.310$ ,  $p=0.240$ ,  $p=0.110$ , respectively). Multisystemic involvement was more common in patients with rash spreading over the gluteal region and in patients with persistent rash ( $p=0.001$ ,  $p=0.006$ , respectively). The frequency of gastrointestinal, renal, scrotal and joint involvement was significantly higher in the group with multisystemic involvement ( $p=0.001$ ,  $p=0.001$ ,  $p=0.001$ ,  $p=0.001$ , respectively).

**Discussion:** In our study, multisystemic involvement was found in 15.8% of our pediatric IgAV patients. It is important to predict patient groups with multisystemic involvement which may have an impact on mortality and morbidity in IgAV. Patients with rash extending over the buttocks or persistent rash should be closely monitored since they may develop more multisystemic involvement.

**Keywords:** Gastrointestinal involvement, Henoch Schonlein purpura, Immunoglobulin A Vasculitis, Renal involvement

### ÖZ

**Amaç:** Çocukluk çağının en sık görülen vaskülit olan immünglobulin A vaskülit (IgAV), genellikle 4-6 hafta içinde remisyona giren, kendi kendini sınırlayan bir hastalık olarak kabul edilir. Ancak akut dönemde gastrointestinal sistem tutulumu, kronik dönemde renal tutulum gibi organ ve sistem tutulumları morbidite ve mortalite ile ilişkilidir. Çalışmamızda cilt tutulumu hariç tutularak multisistemik etkilenmesi olan hastaların özelliklerinin tanımlanması ve bu hasta grubunun potansiyel öngörücülerinin belirlenmesi amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu retrospektif gözlemsel çalışma, hastanemiz Çocuk Romatolojisi kliniğinde 2013 ve 2024 yılları arasında tanı alıp, en az 6 ay süreyle takip edilen IgAV hastaları ile yapıldı. IgAV tanısı 2006 EULAR/PRINTO/PRES sınıflandırma kriterleri ile doğrulandı. Multisistemik tutulumu olanlar ile sadece cilt tutulumu ve tek sistem tutulumu olan hastaların verileri istatistiksel yöntemlerle analiz edildi.

**Bulgular:** Seksen iki (%15.8) hastada cilt dışı multisistemik tutulum saptandı. Gastrointestinal sistem ile eklem tutulumu (%9.8) en sık görülen birliktelikti. Multisistemik tutulumu olan hastaların 32 (%39)'u kadın, 50 (%61)'i erkekti. Ortanca tanı yaşı 96 (62-122) aydı. Ortanca takip süresi 12 (6-43,2) aydı. Ortanca Pediatrik Vaskülit Aktivite Skoru 2 (1-3)'dü. Multisistemik tutulumu olan ve olmayan hastalar arasında cinsiyet, tanı yaşı, tanı anı pediatrik vaskülit aktivite skoru, eşlik



eden Ailevi Akdeniz Ateşi varlığı açısından fark saptanmadı ( $p=0.128$ ,  $p=0.310$ ,  $p=0.240$ ,  $p=0.110$ , sırasıyla). Kalça üzerine yayılan döküntüsü olan hastalarda ve persiste eden döküntüsü olan hastalarda multisistemik tutulum daha fazlaydı ( $p=0.001$ ,  $p=0.006$ , sırasıyla). Gastrointestinal, renal, skrotal ve eklem etkilenme sıklığı multisistemik tutulumlu grupta anlamlı olarak daha fazlaydı ( $p=0.001$ ,  $p=0.001$ ,  $p=0.001$ ,  $p=0.001$ , sırasıyla).

**Tartışma:** Çalışmamızda çocukluk çağı IgAV hastalarımızın %15,8'inde multisistemik tutulum saptanmıştır. IgAV'de mortalite ve morbidite üzerine etkili olabilecek multisistemik tutulumlu hasta gruplarını öngörmek önemlidir. Kalça üzerine uzanan ya da persiste eden döküntüsü olan hastalar, daha fazla multisistemik tutulum geliştirebileceği için yakından izlenmelidir.

**Anahtar Sözcükler:** Gastrointestinal tutulum, Henoch Schonlein purpura, İmmünglobulin A Vaskülit, Renal tutulum

# Clinical Features and Access to Nurturing Care in Children with Cognitive Delay

## Bilişsel Gecikmesi Olan Çocuklarda Klinik Özellikler ve Geliştiren Bakıma Erişim

Zeynep ARSLAN, Ayşe METE YEŞİL, Pelin ÇELİK

Division of Developmental Pediatrics, Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Cognitive delay refers to the need for support in a child's mental functions and adaptive skills. The etiology is heterogeneous, encompassing genetic and environmental causes. Nurturing care framework is critical for early child development. This study evaluated the clinical features and access to nurturing care of children with cognitive delay who presented to the Developmental Pediatrics Clinic.

**Materials and Methods:** The study retrospectively reviewed the sociodemographic characteristics, etiologies, scale scores, access to early learning opportunities, and micronutrient deficiencies such as iron and vitamin B12 of 130 patients aged 8-42 months who were diagnosed with cognitive delay using the Bayley Scales of Infant and Toddler Development 3rd Edition (BSID III) in the Developmental Pediatrics Clinic at Ankara Bilkent City Hospital over the past three years. Since our hospital routinely follows up premature infants in the high-risk infant follow-up clinic, premature infants were categorized separately; the remaining children were grouped into those with known etiologies and those with unknown etiologies.

**Results:** Of the patients with cognitive delay, 73% (n=95) were male, and the median age at evaluation was 27 (8-42) months. The median gestational age of all patients was 38 (36-39) weeks, with a prematurity rate of 27% (n=36). There were no significant differences between the groups in terms of parental age and educational status.

Significant differences were observed between diagnostic groups in terms of BSID-III receptive language, expressive language, and cognitive scaled scores, with children with known etiologies having significantly lower scores. The median fine motor scaled score for the 46 patients evaluated was 5 (4-8), while the median gross motor score for the 48 patients assessed was 2 (1-4). There were no significant differences in motor scaled scores between the groups. Hearing impairment was identified in 8 patients (6%), and refractive errors were

found in 17 (13%) patients. Refractive errors were significantly more common in the group with known etiologies compared to the other groups ( $p=0.02$ ).

When assessing access to early learning opportunities, it was that 64 children (49%) were not read by their parents, and 69 children (53%) were exposed to screens for 2 hours or more per day, with the group with known etiologies having significantly higher screen exposure. Only 4 children (3%) were attending daycare, and 46 children (35%) were receiving special education at the time of presentation. A significant difference was found between all groups in terms of attending special education, and it is noteworthy that the lowest rate of special education was in the group with unknown etiology.

The median hemoglobin level was 12.2 g/dL (11.4-12.8), ferritin level was 17.0 ml/ng (10-28), and vitamin B12 level was 462 pg/mL (339-585). A total of 34 children (27%) had hemoglobin levels below 11.5, and 44 children (46%) had ferritin levels below 17. The ferritin level was found to be significantly lower in the group with cognitive delay of unknown etiology compared to the group with known etiology ( $p=0.036$ ) (Table I).

**Discussion:** The study highlights that children with cognitive delay often lack access to elements of nurturing care and early intervention. The more limited access to special education and higher screen time among children without accompanying medical diagnoses emphasizes the importance of developmental monitoring in healthy children. It is critical to monitor children with cognitive delay in a multidisciplinary manner. Ensuring access to nurturing care elements and early intervention is a fundamental child right, leaving no child behind.

**Keywords:** Child, Cognitive delay, Nurturing care

**Table I: Sociodemographic and clinical characteristics, BSID-III scores, and access to nurturing care components of the groups**

	Prematurity and Cognitive Delay n=36 (27%)	Cognitive Delay of Unknown Etiology n:41 (31%)	Etiology Known Cognitive Delay n=53 (40%)	All Patients n=130	p
Gender*					
Male	29 (80)	31 (75)	35 (66)	95 (73)	0.288
Gestational age (weeks)†	32 (29-35)	39 (38-39)	38 (38-39)	38 (36-39)	<0.001
Age of child (months) †	24 (15-32)	34 (27-38)	23 (18-33)	27 (20-36)	<0.001
Age of mother (years) †	30 (27-34)	31 (27-34)	31 (27-34)	31 (27-34)	0.846
Maternal Education*					
Below high school	11 (30)	14 (34)	16 (31)	41 (33)	0.838
Age of father (years) †	34 (29-38)	35 (30-38)	31 (26-35)	34 (30-38)	0.981
Paternal Education*					
Below high school	8 (24)	13 (35)	22 (44)	43 (35)	0.184
BSID III cognitive scaled score†	6 (5-7)	6 (5-7)	5 (4-7)	6 (4-7)	0.027
BSID III receptive language scaled score†	6 (5-7)	6(5-7)	5 (3-6)	6 (5-7)	0.006
BSID III Expressive language scaled score†	6 (4-7)	4 (3-6)	5 (4-6)	5 (4-7)	0.029
Visual impairment*	5 (13)	1 (2)	11 (21)	17 (13)	0.022
Hearing impairment*	2 (5)	2 (5)	4 (7)	8 (6)	0.904
Attending daycare*	0 (0)	2 (4)	2 (3)	4 (3)	0.563
Daily screen time*					
Never	11 (30)	1 (2)	9 (53)	21 (16)	0.015
<2 hour	11 (30)	11 (26)	16 (30)	38 (29)	
2 hours and above	14 (38)	27 (65)	28 (52)	69 (53)	
Reading a book*					
Never	19 (52)	19 (46)	26 (49)	64 (49)	0.512
1-2 times a week	9 (25)	14 (34)	12 (22)	35 (26)	
every day	8 (22)	6 (14)	15 (28)	29 (22)	
Attending special education*	10 (27)	3 (41)	33 (62)	46 (35)	<0.001
Hg (gr/dL) †	12.2 (11.1-13.1)	12.3 (11.6-12.8)	12.0(11.3-12.8)	12.2 (11.4-12.8)	0.703
Ferritin (ml/ng)†	16.0 (10-35)	11.0 (8-23)	20.0 (13-32)	17.0 (10-28)	0.036
Vitamin B12 (pg/mL)†	481 (327-700)	447 (388-545)	473 (325-583)	462 (339-585)	0.545

\*: n(%), †: median (min-max), Hg: Hemoglobin

## ÖZ

**Amaç:** Bilişsel gecikme çocuğun zihinsel işlevler ve uyum becerilerinde destek ihtiyacı olmasıdır. Etiyolojisi heterojen olup genetik ve çevresel nedenler etken olabilir. Geliştiren bakım unsurlarının sağlanması gelişimin tüm alanları için kritiktir. Bu çalışmada gelişimsel pediatri polikliniğine başvuran ve bilişsel gecikmesi olan çocukların klinik özellikleri ve geliştiren bakıma erişimleri değerlendirilmiştir.

**Gereç ve Yöntemler:** Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Gelişimsel Pediatri Polikliniğinde son üç yılda Bayley-3 Bebek ve Küçük Çocuklar için Gelişimsel Değerlendirme Ölçeği 3 (BSID III) kullanılarak bilişsel gecikme olduğu saptanmış olan 8-42 ay arası, 130 hastanın sosyodemografik özellikleri, etiyojileri, ölçek skorları, erken öğrenme fırsatlarına erişim durumları, mikrobeyinlerden demir ve B12 vitamini eksiklikleri geriye dönük olarak tarandı (5). Hastanemizde riskli bebek izlem polikliniğinde rutin prematüre takibi yapılmakta olduğu için

prematüre bebekler ayrı; diğer çocuklar ise etiyojisi bilinenler ve bilinmeyenler olarak gruplandırıldı.

**Bulgular:** Bilişsel gecikme olan hastaların %73'ü (n=95) erkek olup, değerlendirme yaşı ortanca değeri 27(8-42) aydı. Tüm hastaların gestasyonel yaş ortanca değeri 38 (36-39) hafta olup, prematürite oranı %27 (n=36) olarak saptanmıştır. Anne-baba yaşı ve eğitim durumları açısından gruplar arasında anlamlı farklılık bulunmamaktadır.

Alıcı dil , ifade edici dil ve bilişsel BSID III skorları açısından tanı grupları arasında anlamlı olarak farklılık mevcut olup; etiyojisi bilinen çocukların skorlarının bilinmeyenlere göre anlamlı olarak daha düşük olduğu tespit edilmiştir. İnce motor becerileri değerlendirilen 46 hastanın ortanca skoru 5 (4-8) iken kaba motor değerlendirmesi yapılan 48 hastanın ortanca skoru 2 (1-4) idi. Gruplar arasında motor skorlar açısından anlamlı farklılık yoktu. Sekiz hastada (%6) işitme kusuru tespit edilmiş olup 17 (%13) hastanın gözünde kırma kusuru bulunmaktaydı. Etiyojisi bilinen grupta kırma kusurları diğer gruplara göre anlamlı olarak daha sık olarak eşlik etmekteydi. (p=0.02).



Erken öğrenme fırsatları değerlendirildiğinde 64 çocukla (%50) hiç kitap okunmadığı ve çocukların 69'unun (% 54) günde 2 saat ve üzeri ekran maruziyeti olduğu saptanmış olup etiyolojisi bilinen grubun ekran maruziyeti anlamlı olarak daha fazlaydı. Çocuklardan yalnızca 4'ü (%3) kreş bakımını almaktaydı ve başvuru anında özel eğitime devam eden 46 çocuk (%35) bulunmaktaydı. Gruplar arasında değerlendirme anında özel eğitime başlamış olma arasında tüm gruplar arasında anlamlı fark saptanmış olup en düşük oranda özel eğitime başlamanın etiyolojisi bilinmeyen grupta olduğu dikkat çekmektedir.

Hastaların son 6 ayda bakılan hemoglobin değeri 12.2 gr/dL(11.4-12.8), ferritin değeri 17.0 ml/ng (10-28) ve vitamin B12 değeri 462 pg/mL (339-585) olarak tespit edilmiştir ve hg değeri 11.5'nin altında olan 34 çocuk (%27) ve ferritin değeri 17'nin altında olan 44 çocuk (%46) tespit edilmiştir. Gruplar arasında ferritin değeri etyolojisi bilinmeyen bilişsel gecikme grubunda, etyolojisi bilinen bilişsel gecikme grubuna göre anlamlı olarak daha düşük saptanmıştır (p=0.036) (Tablo I).

**Tartışma:** Bilişsel gecikmesi olan çocuklarda geliştiren bakım unsurlarının yetersizliği ve erken müdahale imkanlarına erişimlerinin kısıtlı olması dikkat çeken bir bulgu olarak karşımıza çıkmaktadır. Eşlik eden tıbbi tanısı olmayan çocuklarda özel eğitim imkanlarına ulaşımın daha kısıtlı olması ve ekran süresinin daha yüksek olması bir kez daha sağlıklı çocuklarda gelişimsel izlemin önemini ortaya koymaktadır. Bilişsel gecikmesi olan çocukların multidisipliner olarak izlenmesi kritik önem taşımaktadır. Hiçbir çocuğu geride bırakmadan geliştiren bakım unsurlarının ve erken müdahale olanaklarının sağlanması temel bir çocuk hakkıdır

**Anahtar Sözcükler:** Geliştiren bakım, Çocuk, Bilişsel gecikme

**Tablo I: Grupların sosyodemografik ve klinik özellikleri, BSID-III puanları ve geliştiren bakıma erişim özellikleri**

	Prematürite ve Bilişsel Gecikme n=36 (%27)	Etiyolojisi Bilinmeyen Bilişsel Gecikme n=41 (%31)	Etiyolojisi Bilinen Bilişsel Gecikme n=53 (%40)	Tüm Hastalar n=130	p
Cinsiyet*					
Erkek	29 (80)	31 (75)	35 (66)	95 (73)	0.288
Gestasyonel yaş (hafta)†	32 (29-35)	39 (38-39)	38 (38-39)	38 (36-39)	<0.001
Değerlendirme anında yaş (ay) †	24 (15-32)	34 (27-38)	23 (18-33)	27 (20-36)	<0.001
Anne yaşı (yıl) †	30 (27-34)	31 (27-34)	31 (27-34)	31 (27-34)	0.846
Anne Eğitim*					
lise altı	11 (30)	14 (34)	16 (31)	41 (33)	0.838
Baba yaşı (yıl) †	34 (29-38)	35 (30-38)	31 (26-35)	34 (30-38)	0.981
Baba Eğitim*					
lise altı	8 (24)	13 (35)	22 (44)	43 (35)	0.184
BSID III bilişsel skoru †	6 (5-7)	6 (5-7)	5 (4-7)	6 (4-7)	0.027
BSID III alıcı dil skoru †	6 (5-7)	6(5-7)	5 (3-6)	6 (5-7)	0.006
BSID III İfade edici dil skoru †	6 (4-7)	4 (3-6)	5 (4-6)	5 (4-7)	0.029
Görme sorunu*	5 (13)	1 (2)	11 (21)	17 (13)	0.022
İşitme sorunu*	2 (5)	2 (5)	4 (7)	8 (6)	0.904
Kreş bakımı *	0 (0)	2 (4)	2 (3)	4 (3)	0.563
Ekran süresi					
Hiç	11 (30)	1 (2)	9 (53)	21 (16)	0.015
<2 saat	11 (30)	11 (26)	16 (30)	38 (29)	
2 saat ve üstü	14 (38)	27 (65)	28 (52)	69 (53)	
Kitap okuma*					
Hiç	19 (52)	19 (46)	26 (49)	64 (49)	0.512
haftada 1-2 defa	9 (25)	14 (34)	12 (22)	35 (26)	
hergün	8 (22)	6 (14)	15 (28)	29 (22)	
Özel eğitim alma*	10 (27)	3 (41)	33 (62)	46 (35)	<0.001
Hg (gr/dL)†	12.2 (11.1-13.1)	12.3 (11.6-12.8)	12.0(11.3-12.8)	12.2 (11.4-12.8)	0.703
Ferritin (ml/ng)†	16.0 (10-35)	11.0 (8-23)	20.0 (13-32)	17.0 (10-28)	0.036
Vitamin B12 (pg/mL)†	481 (327-700)	447 (388-545)	473 (325-583)	462 (339-585)	0.545

\*: n(%), †: ortalanca (en küçük-en büyük), Hg: Hemoglobin

# Vitamin B12 Deficiency in Children According to Age: Evaluation of Serum Vitamin B12 Levels

## Çocuklarda Yaşa Göre Vitamin B12 Eksikliği: Serum Vitamin B12 Düzeylerinin Değerlendirilmesi

Ahmet Alptuğ GÜNGÖR

Department of Pediatrics, Gerze State Hospital, Sinop, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** The objective of this study was to examine the variation in vitamin B12 levels by age and gender in children aged 2-18 years and to assess the impact of age-related changes in dietary habits on vitamin B12 deficiency. The study aimed to gain insight into how alterations in dietary patterns with increasing age affect the risk of vitamin B12 deficiency.

**Materials and Methods:** This retrospective cross-sectional study utilized vitamin B12 levels obtained from 484 pediatric patients without chronic diseases who presented to the Pediatric Health and Diseases Clinic of Gerze State Hospital between January and September 2024. The patients were divided into three age groups: 2-5 years, 6-11 years, and over 12 years. Vitamin B12 levels were classified as deficient ( $\leq 200$  pg/mL), insufficient (201-300 pg/mL), normal (301-999 pg/mL), and elevated ( $\geq 1000$  pg/mL). Additionally, patients were grouped by gender.

**Results:** Out of the 484 patients, 282 were female (58%) and 202 were male (42%). The study included 122 patients in the 2-5 age group, 186 in the 6-11 age group, and 176 in the over 12 age group. When evaluating vitamin B12 levels by age groups, it was found that the data did not follow a normal distribution ( $p < 0.050$ ). The median vitamin B12 levels were 427.5 pg/mL (164-1052) for the 2-5 age group, 372.0 pg/mL (147-956) for the 6-11 age group, and 332.0 pg/mL (178-996) for the over 12 age group. The Kruskal-Wallis test revealed a significant decrease in median vitamin B12 levels with increasing age ( $p < 0.050$ ). When vitamin B12 levels were compared between genders, the data again did not show a normal distribution ( $p < 0.050$ ). The median vitamin B12 level was 369.5 pg/mL in females and 357.5 pg/mL in males. However, the Mann-Whitney U test indicated that this difference was not statistically significant ( $p = 0.560$ ).

**Discussion:** This study demonstrates a decline in vitamin B12 levels with age in children, with a particularly higher risk of

vitamin B12 deficiency in those over 12 years old. Changes in dietary habits as children age, including increased consumption of processed foods and decreased intake of animal protein sources, may contribute to vitamin B12 deficiency. A study conducted in India found vitamin B12 deficiency rates of 31% in adolescents, 17.3% in primary school-aged children, and 13.8% in preschool-aged children. In high-income countries, the rise in vegan and vegetarian diets due to factors such as health consciousness, climate change, environmental concerns, and animal welfare contributes to this issue. In low- to middle-income countries, food insecurity and limited access to quality foods result in malnutrition and imbalanced diets. Consequently, micronutrient deficiencies are becoming more prevalent across populations.

In conclusion, monitoring vitamin B12 levels during childhood and improving dietary habits play a crucial role in preventing vitamin B12 deficiency. Fortifying commonly consumed foods (such as flour, cereals, and milk) and evaluating the issue with a multidisciplinary approach is essential for addressing vitamin B12 deficiency.

**Keywords:** Adolescent, Micronutrient, Nutrition, Vitamin B12

### ÖZ

**Amaç:** Bu çalışmanın amacı, 2-18 yaş arası çocuklarda vitamin B12 düzeylerini yaş gruplarına ve cinsiyete göre incelemek ve beslenme alışkanlıklarının yaşa bağlı olarak nasıl değiştiğini değerlendirmektir. Çalışmamızda, artan yaşla birlikte beslenme alışkanlıklarındaki değişimlerin, vitamin B12 eksikliği üzerindeki etkilerini anlamak hedeflenmiştir.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu retrospektif kesitsel çalışmada, Gerze Devlet Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Polikliniği'ne Ocak-Eylül 2024 tarihleri arasında başvuran, herhangi bir kronik hastalığı olmayan 484 çocuk hasta dahil edildi. Katılımcıların

vitamin B12 düzeyleri kaydedildi. Hastalar, 2-5 yaş, 6-11 yaş, ve 12 yaş üstü olmak üzere 3 gruba ayrıldı. Vitamin B12 düzeyleri eksiklik (200 pg/mL ve altı), yetersizlik (201-300 pg/mL), normal (301-999 pg/mL) ve yüksek (1000 pg/mL ve üstü) olarak gruplandırıldı. Cinsiyete göre farklılıklar analiz edildi.

**Bulgular:** Toplam 484 hastanın 282 tanesi kız hasta (%58), 202 tanesi erkek hastaydı (%42). Yaş gruplarına göre 2-5 yaş arası grupta 122, 6-11 yaş arası grupta 186, 12 yaş ve üzeri grupta 176 hasta bulunmaktaydı. Yaşa göre vitamin B12 düzeyleri değerlendirildiğinde, verilerin normal dağılıma uymadığı görüldü ( $p<0.050$ ). Vitamin B12 ortanca değerlerine bakıldığında 2-5 yaş grubunda 427.5 (164-1052), 6-11 yaş grubunda 372.0 (147-956) ve 12 yaş üstü grubunda 332.0 (178-996) bulundu. Üç grup arasında yapılan Kruskal Wallis testi sonrası, ortancalarda yaş arttıkça olan düşüşün anlamlı olduğu görüldü ( $p<0.050$ ). Kız-erkek hastalar arasında vitamin B12 seviyeleri değerlendirildiğinde, verilerin normal dağılıma uymadığı görüldü ( $p<0.050$ ). Kız hastalarda B12 ortancası 369.5, erkek hastalarda 357.5 bulundu. Yapılan Mann-Whitney U testi sonrası bu farkın anlamlı olmadığı görüldü ( $p=0.560$ ).

**Tartışma:** Bu çalışma, çocuklarda yaşla birlikte vitamin B12 düzeylerinin azaldığını ve özellikle 12 yaş üstü çocuklarda vitamin B12 eksikliği riskinin daha yüksek olduğunu ortaya koymuştur. Yaş ilerledikçe beslenme alışkanlıklarının değişmesi, işlenmiş gıdalara yönelimin artması ve hayvansal protein içeren gıdaların tüketiminin azalması vitamin B12 eksikliğine yol açabilir. Hindistan'da yapılan bir çalışmada adolesanlarda %31, ilköğretim çağındaki çocuklarda %17.3, okul öncesi çağındaki çocuklarda %13.8 oranında vitamin B12 düşüklüğü görülmüştür. Yüksek gelirli ülkelerde, sağlıklı yaşam, iklim değişikliği, çevre sorunları ve hayvanların refahı gibi sebeplerden dolayı vegan/vejeteryan beslenme oranları artmaktadır. Orta-düşük gelirli ülkelerde ise gıda güvensizliği ve kaliteli besine ulaşmadaki zorluk nedeniyle dengesiz beslenme görülmektedir. Bu sebeplerden dolayı tüm popülasyonlarda mikrobeyin eksikliği görülme sıklığı artmaktadır.

Sonuç olarak, çocukluk döneminde vitamin B12 düzeylerinin izlenmesi ve beslenme alışkanlıklarının düzeltilmesi, vitamin B12 eksikliğinin önlenmesinde kritik bir rol oynayabilir. Sık tüketilen besinlerin (un, tahıllar, süt vb.) güçlendirilmesi ve multidisipliner olarak değerlendirilmesi vitamin B12 eksikliğinin engellenmesi için önemlidir.

**Anahtar Sözcükler:** Adolesan, Mikrobeyin, Beslenme, Vitamin B12

# Diagnostic Challenge in Familial Mediterranean Fever: Attacks without Fever

## Ailevi Akdeniz Ateşinde Tanısal Zorluk: Ateşsiz Ataklar

Merve Cansu POLAT, Elif ÇELİKEL

Department of Pediatric Rheumatology, Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Familial Mediterranean fever (FMF) is the most common monogenic autoinflammatory disease. It is characterised by recurrent attacks of serositis, usually accompanied by fever and self-limiting within 12-72 hours. Some patients may have attacks without fever and it may be challenging to diagnose. The aim of our study was to compare the characteristics of FMF patients with and without fever during attacks and to draw attention to the different clinical features of FMF.

**Materials and Methods:** FMF patients (meeting the diagnostic criteria of Yalçinkaya-Özen or Eurofever/PRINTO 2019 and with at least one mutation in MEFV gene) who were followed up in our hospital between 2014 and 2024 were included in the study. Demographic, clinical and laboratory data of the patients were analysed from file records. FMF International Severity Score (ISSF) was used to assess disease severity.

**Results:** Of the 543 patients included in the study, 52.9% were male. The median age at symptom onset was 4 (IQR;2-8) years and the age at diagnosis was 6 (IQR;3-9) years. The elapsed time to diagnosis was 12 (IQR;6-27) months. The most common symptom at presentation was fever (79%), followed by abdominal pain (68.7%), chest pain (22.3%), exertional leg pain (20.1%), arthritis (14.4%), erysipelas-like erythema (ELE;11%), diarrhoea (6.8%) and constipation (4.4%). Pathogenic mutation in at least one allele of the MEFV gene was found in 89.5% of the patients. At presentation, the mean frequency of attacks was 11.3±8.9 attacks/year and the mean duration of attacks was 2.7±1.5 days. The mean colchicine dose that controlled the disease was 0.03±0.01 mg/kg/day (Table I). One hundred and fourteen (21%) patients without fever during the attack (Group 1) and 429 (79%) patients with fever (Group 2) were compared. Gender ( $p=0.390$ ), consanguinity ( $p=0.220$ ) and family history of FMF ( $p=0.460$ ) were similar in both groups. Median age at symptom onset ( $p=0.001$ ) and age at diagnosis ( $p=0.001$ ) were significantly higher in Group 1, and elapsed time to diagnosis ( $p=0.001$ ) was higher in Group 2. Abdominal pain

attacks ( $p=0.001$ ) were more common in Group 2, while arthritis ( $p=0.001$ ) and ELE attacks ( $p=0.001$ ) were more common in Group 1. The presence of a pathogenic mutation ( $p=0.330$ ) or biallelic pathogenic mutation (homozygous;  $p=0.290$  and compound heterozygous;  $p=0.220$ ) in the MEFV gene was evaluated in the two groups and no significant difference was found. The frequency of attacks at presentation ( $p=0.001$ ) was significantly higher in Group 2, while the duration of attacks ( $p=0.630$ ) was similar. The colchicine dose that controlled the disease was higher in Group 2 ( $p=0.002$ ). The median ISSF score was 1 (IQR:0-2) in Group 1 and 2 (IQR:1-3) in Group 2 ( $p=0.001$ ) (Table I).

**Discussion:** Although fever is one of the most common manifestations of FMF, it may not accompany every attack. It should be kept in mind that FMF, which has mortal complications such as amyloidosis when not treated timely and adequately, has different clinical presentations. Patients with musculoskeletal complaints such as recurrent arthritis and ELE may have FMF attacks not accompanied by fever.

**Keywords:** Diagnostic challenge, Familial Mediterranean Fever, Fever



**Table I: Demographic and clinical characteristics of patients with Familial Mediterranean Fever and comparison of patients with and without fever during attacks**

	FMF (n=543)	Group 1 (without fever) (n=114, %21)	Group 2 (with fever) (n=429, %79)	p
Gender, Male*	287 (52.9)	56 (49.1)	231 (53.8)	0.390
Age at symptom onset (years) †	4 (2-8)	8 (4-11)	3 (1-6)	0.001
Age at diagnosis (years) †	6 (3-9)	9 (5-13)	5 (3-9)	0.001
Diagnosis delay (months) ‡	12 (6-27)	10 (1.2-24)	13 (7-34)	0.001
Delay in diagnosis (month) ‡	41 (22-68)	39.5 (21-74)	41 (22-68)	0.740
Consanguinity History*	98 (18)	16 (14)	82 (19.1)	0.220
Family history of FMF*	274 (50.5)	54 (47.4)	220 (51.3)	0.460
History of FMF in a sibling*	68 (12.5)	17 (14.9)	51 (11.9)	0.420
Symptoms on admission*				
Abdominal pain	373 (68.7)	45 (39.5)	328 (76.5)	0.001
Chest pain	121 (22.3)	21 (18.4)	100 (23.3)	0.310
Joint swelling	78 (14.4)	33 (28.9)	45 (10.5)	0.001
Leg pain with exertion	109 (20.1)	20 (17.5)	89 (20.7)	0.510
Erysipelas-like erythema	60 (11)	24 (21.1)	36 (8.4)	0.001
Constipation	24 (4.4)	4 (3.5)	20 (4.7)	0.790
Diarrhea	37 (6.8)	7 (6.1)	30 (7)	0.830
Attack frequency (year) †				
In the application	11.3±8.9	6.2±7.1	12.7±8.8	0.001
Post-treatment	2.2±3.7	1.1±1.8	2.5±3.8	0.001
Attack duration (days) †				
In the application	2.7±1.5	2.9±2.1	2.6±1.3	0.630
Post-treatment	1.2±1.3	1±1.2	1.3±1.2	0.002
MEFV mutation†				
Exon 10 homozygous	157 (28.9)	28 (24.6)	129 (30.1)	0.290
Exon 10/Exon 10 compound heterozygous	135 (24.9)	23 (20.2)	112 (26.1)	0.220
Exon 10 heterozygous	141 (26)	34 (29.8)	107 (24.9)	0.330
Pathogenic mutation in at least one allele	486 (89.5)	104 (91.2)	382 (89)	0.610
Colchicine dose (mg/kg/day) †	0.03±0.01	0.02±0.01	0.03±0.01	0.002
Colchicine resistance*	15 (2.8)	1 (0.9)	14 (3.3)	0.210
Growth retardation*	14 (2.6)	2 (1.8)	12 (2.8)	0.740
Splenomegaly*	35 (6.4)	5 (4.4)	30 (7)	0.390
ISSF†	2 (1-3)	1 (0-2)	2 (1-3)	0.001

\*: n(%), †: mean± SD, ‡: median (Interquartile range, 25-75), **FMF**: Familial Mediterranean Fever, **ISSF**: Familial Mediterranean Fever International Severity Score

## ÖZ

**Amaç:** Ailevi Akdeniz ateşi (AAA) en sık görülen monogenik otoinflamatuvar hastalıktır. Genellikle ateşin eşlik ettiği, 12-72 saat içerisinde kendini sınırlayan, tekrarlayan serözit atakları ile karakterizedir. Bazı hastalarda ateş olmadan ataklar görülebilir ve bu hastalarda AAA tanısı koymak zor olabilir. Çalışmamızın amacı, atakları sırasında ateşi olan ve olmayan AAA hastalarının özelliklerini karşılaştırmak ve AAA'nin farklı klinik tablolarına dikkat çekmektir.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışmaya hastanemiz Çocuk Romatolojisi kliniğinde, 2014-2024 yılları arasında takip edilen AAA hastaları (Yalçinkaya-Özen ya da Eurofever/PRINTO 2019 tanı kriterlerine göre AAA tanısını karşılayan ve MEFV geninde ekzon 2, 3, 5 veya 10'da en az bir mutasyon taşıyan) dahil edildi. Hastaların demografik, klinik ve laboratuvar verileri dosya kayıtlarından incelendi. Hastalık şiddetini değerlendirmek için AAA Uluslararası Şiddet Skoru (ISSF) kullanıldı.

**Bulgular** Çalışmaya dahil edilen 543 hastanın %52,9'u erkekti. Ortanca semptom başlangıç yaşı 4 (ÇAA;2-8), tanı yaşı 6 (ÇAA;3-9) yıldı. AAA tanısı alana kadar geçen ortalanca süre 12 (ÇAA;6-27) aydı. Hastaların %50,5'inde ailede AAA öyküsü vardı. Başvuruda en sık görülen semptom ateş (%79) iken bunu sırasıyla karın ağrısı (%68.7), göğüs ağrısı (22.3), eforla bacak ağrısı (%20.1), artrit (14.4), erizipel benzeri eritem (ELE; %11), ishal (%6.8) ve kabızlık (%4.4) takip etti. Hastaların %89.5'inde MEFV geninde en az bir aleilde patojenik mutasyon saptandı. Başvuruda ortalama yıllık atak sıklığı 11.3±8.9 atak ve atak süresi 2.7±1.5 gündü. Hastalığı kontrol altına alan ortalama kolşisin dozu 0.03±0.01 mg/kg/gündü. Kolşisin tedavisi sonrası ortalama yıllık atak sıklığı 2.2±3.7 atak ve atak süresi 1.2±1.3 gündü. On beş (%2.8) hastada kolşisin direnci mevcuttu. Son kontrolde ortalanca ISSF 2 (ÇAA:1-3) puandı (Tablo I). Atak sırasında ateşi olmayan 114 (%21) hasta (Grup 1) ve ateşi olan 429 (%79) hasta (Grup 2) karşılaştırıldı. Cinsiyet (p=0.390), akrabalık (p=0.220) ve ailede AAA öyküsü (p=0.460) her iki grupta benzerdi. Ortanca semptom başlama yaşı (p=0.001)

**Tablo I: Ailevi Akdeniz Ateşi hastalarının demografik ve klinik özellikleri ile ataklarda ateşi olan ve olmayan hastaların karşılaştırılması**

	AAA (n=543)	Grup 1 (Ateşi Olmayan)(n=114, %21)	Grup 2 (Ateşi Olan) (n=429, %79)	p
Cinsiyet, Erkek*	287 (52.9)	56 (49.1)	231 (53.8)	0.390
Semptom başlangıç yaşı (yıl)†	4 (2-8)	8 (4-11)	3 (1-6)	0.001
Tanı yaşı (yıl)†	6 (3-9)	9 (5-13)	5 (3-9)	0.001
Tanı gecikmesi (ay)†	12 (6-27)	10 (1.2-24)	13 (7-34)	0.001
Takip süresi (ay)†	41 (22-68)	39.5 (21-74)	41 (22-68)	0.740
Akrabalık öyküsü*	98 (18)	16 (14)	82 (19.1)	0.220
Ailede AAA öyküsü*	274 (50.5)	54 (47.4)	220 (51.3)	0.460
Kardeşte AAA öyküsü*	68 (12.5)	17 (14.9)	51 (11.9)	0.420
Başvuru semptomları†				
Karın ağrısı	373 (68.7)	45 (39.5)	328 (76.5)	0.001
Göğüs ağrısı	121 (22.3)	21 (18.4)	100 (23.3)	0.310
Eklem şişliği	78 (14.4)	33 (28.9)	45 (10.5)	0.001
Eforla bacak ağrısı	109 (20.1)	20 (17.5)	89 (20.7)	0.510
Erizipel benzeri eritem	60 (11)	24 (21.1)	36 (8.4)	0.001
Kabızlık	24 (4.4)	4 (3.5)	20 (4.7)	0.790
İshal	37 (6.8)	7 (6.1)	30 (7)	0.830
Atak sıklığı (/yıl)†				
Başvuruda	11.3±8.9	6.2±7.1	12.7±8.8	0.001
Tedavi sonrası	2.2±3.7	1.1±1.8	2.5±3.8	0.001
Atak süresi (gün)†				
Başvuruda	2.7±1.5	2.9±2.1	2.6±1.3	0.630
Tedavi sonrası	1.2±1.3	1±1.2	1.3±1.2	0.002
MEFV mutasyonu†				
Ekzon 10 homozigot	157 (28.9)	28 (24.6)	129 (30.1)	0.290
Ekzon 10/Ekzon 10 bileşik heterozigot	135 (24.9)	23 (20.2)	112 (26.1)	0.220
Ekzon 10 heterozigot	141 (26)	34 (29.8)	107 (24.9)	0.330
En az bir alelde patojenik mutasyon	486 (89.5)	104 (91.2)	382 (89)	0.610
Kolşisin dozu (mg/kg/gün)†	0.03±0.01	0.02±0.01	0.03±0.01	0.002
Kolşisin direnci*	15 (2.8)	1 (0.9)	14 (3.3)	0.210
Büyüme geriliği*	14 (2.6)	2 (1.8)	12 (2.8)	0.740
Splenomegali*	35 (6.4)	5 (4.4)	30 (7)	0.390
ISSF†	2 (1-3)	1 (0-2)	2 (1-3)	0.001

\*: n(%), †: mean± SD, ‡: Ortanca (Çeyrekler arası aralık, 25-75), **AAA**: Ailevi Akdeniz ateşi, **ISSF**: Ailevi Akdeniz Ateşi Uluslararası Şiddet Skoru

ve tanı yaşı (p=0.001) Grup 1'de, tanıya kadar geçen süre (p=0.001) Grup 2'de anlamlı yüksekti. Karın ağrısı atakları (p=0.001) Grup 2'de, artrit (p=0.001) ve ELE atakları (p=0.001) Grup 1'de daha yaygındı. İki grubun MEFV geninde bir patojenik mutasyon (p=0.330) veya biallelik patojenik mutasyon (homozigot; p=0.290 ve bileşik heterozigot; p=0.220) varlığı değerlendirildi ve anlamlı bir fark bulunamadı. Başvurudaki atak sıklığı (p=0.001) Grup 2'de anlamlı yüksekken, atak süresi (p=0.630) benzerdi. Hastalığı kontrol altına alan kolşisin dozu Grup 2'de daha yüksekti (p=0.002). Tedavi sonrası hem atak sıklığı (p=0.001) hem de atak süresi (p=0.002) Grup 1'de anlamlı düşüktü. Kolşisin direnci her iki grupta benzerdi (p=0.210). Ortanca ISSF puanı Grup 1'de 1 (ÇAA:0-2) iken Grup 2'de 2 (ÇAA:1-3)'di (p=0.001) (Tablo I).

**Tartışma:** Ateş, AAA'nın en sık görülen bulgularından biri olmasına rağmen her atağa eşlik etmeyebilir. Zamanında tedavi edilmediğinde amiloidoz gibi mortalitesi yüksek komplikasyonları

olan AAA'de farklı klinik prezentasyonların olduğu akıld tutulmalıdır. Tekrarlayan artrit ve ELE gibi kas-iskelet sistemi yakınmaları olan hastalarda ateşin eşlik etmediği AAA atakları görülebilir.

**Anahtar Sözcükler:** Ailevi Akdeniz Ateşi, Ateş, Tanısal zorluk

# Evaluation of Readmissions in the Pediatric Intensive Care Unit

## Çocuk Yoğun Bakım Ünitesine Yeniden Yatışların Değerlendirilmesi

Emre KARADENİZ<sup>1</sup>, Alper OĞLAKÇIOĞLU<sup>1</sup>, Sadık KAYA<sup>2</sup>, Emel UYAR<sup>2</sup>, Oktay PERK<sup>2</sup>, Serhan ÖZCAN<sup>2</sup>, Serhat EMEKSİZ<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Intensive Care, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Pediatric Intensive Care, Ankara Yıldırım Beyazıt University, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** A patient's readmission to the pediatric intensive care unit (PICU) within the first 48 hours after discharge is called an unplanned readmission. It is one of the most important indicators of the quality of the unit. Some studies have found that patients who are readmitted to the ICU have longer hospital stays and have up to 10 times higher mortality rates than those who are not readmitted. In this study, it was examined the unplanned readmissions of patients transferred from our pediatric intensive care unit to other services within 48 hours. The aim of this study was to determine the reasons for unplanned readmission to the pediatric intensive care unit, prevent early discharge, reduce patient costs, minimize mortality and morbidity rates, and improve the quality of healthcare services.

**Materials and Methods:** Patients who underwent unplanned readmission to the pediatric intensive care clinic within the first 48 hours after transfer or discharge between January 1, 2023, and August 31, 2024, were retrospectively scanned from patient files. Demographic data (age, height, weight), clinical characteristics, Glasgow coma score at admission, pediatric risk of mortality III (PRISM-3), pediatric logistic organ dysfunction-2 (PELOD-2) score and vasoactive inotropic score (VIS) scores of all patients were evaluated. Discharge times and weekend transfers of the patients were also recorded. Patients admitted to our pediatric intensive care unit from other intensive care units (pediatric emergency 2<sup>nd</sup> level intensive care unit, pediatric surgical burn intensive care unit, pediatric cardiovascular surgical intensive care unit, etc.) were excluded from the study.

**Results:** During the study period, 2373 patients were admitted to the pediatric intensive care unit. It was determined that 45 of these patients (1.9%) had unplanned readmission. When the reasons for unplanned readmission were examined, it was

seen that the number of male patients (27; 60%) was more than the number of female patients (M/F=1.5/1), and the most common reason for readmission was respiratory distress (29; 64.4%). It was determined that the unplanned readmission rate of patients transferred to the ward with high-flow nasal cannula oxygenation therapy (HFNC) support was higher (26; 57.7%). While the number of patients who were re-admitted after being transferred on the weekend was 5 (12.5%), the number of patients who were transferred and re-admitted after 16:00 o'clock was 22 (48.8%). A significant difference was found between the patients' PRISM-3, PELOD-2, and VIS scores at the time of their first admission and at the time of readmission ( $p<0.050$ ). Nine (20%) of the patients included in the study died.

**Discussion:** In our study, we think that the high number of patients transferred after working hours may be due to the late completion of daytime ward discharges. We think that monitoring the ward care and respiratory physiotherapy of patients transferred to the ward with high-flow nasal cannula oxygenation more closely may reduce the rate of readmission. The primary actions to be taken in order to reduce the rates of unplanned readmission to the intensive care unit are the identification of the reasons for readmission, the prediction of risk factors and the improvement of the quality of healthcare services in general wards. It is our contention that the implementation of certain scoring systems, such as the Pediatric Early Warning Score (PEWS), which can be utilised in clinics prior to patient transfer from the intensive care unit, and the pervasive adoption of these systems in pediatric intensive care units, will prove efficacious in reducing readmission rates in said units.

**Keywords:** Mortality, Unplanned readmissions, Pediatric intensive care unit

## ÖZ

**Amaç:** Bir hastanın pediatrik yoğun bakım ünitesinden (PYBÜ) taburcu olduktan sonraki ilk 48 saat içinde PYBÜ'ye yeniden yatışına planlanmamış yeniden yatış denir. Bu durum ünite kalitesinin en önemli göstergelerinden biridir. Planlanmamış yoğun bakım yeniden yatışları, artan sağlık hizmeti maliyetleriyle önemli ölçüde ilişkilidir. Bazı çalışmalar, yoğun bakım ünitesine yeniden yatırılan hastaların hastanede daha uzun süre kaldığını ve yeniden yatırılmayanlara göre 10 kata kadar daha yüksek ölüm oranlarına sahip olduğunu bulmuştur. Bu çalışmada, 48 saat içinde pediatrik yoğun bakım ünitesinden diğer servislere transfer edilen hastaların planlanmamış yeniden yatışlarını incelendi. Bu çalışmanın amacı, pediatrik yoğun bakım ünitesine planlanmamış yeniden yatışın nedenlerini ayrıntılı olarak belirlemek, erken taburcu olmayı önlemek, hasta maliyetlerini azaltmak, ölüm ve morbidite oranlarını en aza indirmek ve sağlık hizmetlerinin kalitesini iyileştirmektir.

**Gereç ve Yöntemler:** 1 Ocak 2023 - 31 Ağustos 2024 tarihleri arasında transfer veya taburcu olduktan sonraki ilk 48 saat içinde pediatrik yoğun bakım kliniğine planlanmamış yeniden yatışı gerçekleşen hastalar hasta dosyalarından geriye dönük olarak tarandı. Tüm hastaların demografik verileri (yaş, boy, kilo), klinik özellikleri, kabul anındaki Glasgow koma skoru, pediatrik mortalite riski III (PRISM-3), pediatrik lojistik organ disfonksiyonu-2 (PELOD-2) skoru ve vazoaktif inotropik skorları (VIS) değerlendirildi. Hastaların transfer saatleri ve hafta sonu transferleri de kaydedildi. Diğer yoğun bakım ünitelerinden (pediatrik acil 2. seviye yoğun bakım ünitesi, pediatrik cerrahi yanık yoğun bakım ünitesi, pediatrik kardiyovasküler cerrahi yoğun bakım ünitesi vb.) pediatrik yoğun bakım ünitesine yatırılan hastalar çalışma dışı bırakıldı.

**Bulgular:** Çalışma süresince pediatrik yoğun bakım ünitesine 2373 hasta yatırıldı. Bu hastalardan 45'inde (%1.9) planlanmamış yeniden yatış görüldü. Planlanmamış yeniden yatış nedenleri incelendiğinde erkek hasta sayısının (27; %60) kadın hastalardan (E/K= 1.5/1) fazla olduğu ve en sık yeniden yatış nedeninin solunum sıkıntısı olduğu (29; %64.4) görüldü. Yüksek akımlı nazal kanül oksijenasyon tedavisi (YANKOT) desteği ile servise sevk edilen hastaların planlanmamış yeniden yatış oranının daha yüksek olduğu (26; %57.7) belirlendi. Hafta sonu transfer edildikten sonra yeniden yatırılan hasta sayısı 5 (%12.5) iken, saat 16:00'dan sonra transfer edilip yeniden yatırılan hasta sayısı 22 (%48.8)'di. Hastaların ilk yatış anındaki ve yeniden yatış anındaki PRISM-3, PELOD-2 ve VIS skorları arasında anlamlı fark bulundu ( $p < 0.050$ ). Çalışmaya dahil edilen hastaların 9'u (%20) hayatını kaybetti.

**Tartışma:** Çalışmamızda mesai saatleri dışında transfer edilen hasta sayısının yüksek olmasının gündüz servis taburculuklarının geç tamamlanmasından kaynaklandığını düşünmekteyiz. Yüksek akımlı nazal kanül oksijenasyonu ile servise transfer edilen hastaların servis bakımı ve solunum fizyoterapisinin daha yakından izlenmesinin tekrar yatış oranlarını azaltabileceğini düşünmekteyiz. Tekrar yatış nedenlerinin belirlenmesi, risk faktörlerinin önceden tahmin edilmesi ve genel servislere sağlık hizmetlerinin kalitesinin

iyileştirilmesi, yoğun bakım ünitesine planlanmamış tekrar yatış oranlarını azaltmak için yapılması gereken birincil eylemlerdir. Yoğun bakım ünitesinden hasta transferinden önce kliniklerde kullanılabilecek Pediatrik Erken Uyarı Skoru (PEUS) gibi bazı puanlama sistemlerinin geliştirilmesinin ve pediatrik yoğun bakım ünitelerinde kullanımının yaygınlaştırılmasının ünitelerdeki tekrar yatış oranlarını azaltmada etkili olacağını düşünmekteyiz.

**Anahtar Sözcükler:** Mortalite, Planlanmamış yeniden yatışlar, Pediatrik yoğun bakım ünitesi



# Clinical Evaluation of Metapneumovirus Cases

## Metapnömovirus Vakalarının Klinik Değerlendirilmesi

Aybüke Nur ÇETİN, Orkun TOLUNAY

Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Viral respiratory pathogens are significant infection sources globally, particularly among children, contributing to hospital admissions. Patients may present with a wide range of clinical scenarios, from asymptomatic cases to symptomatic ones requiring outpatient follow-up, hospital ward or intensive care unit (ICU) admissions, oxygen therapy, or even mechanical ventilation and intubation. In this study, we aimed to evaluate the clinical parameters—such as patient history, symptoms, physical examination, laboratory, and radiological findings—that may suggest a viral infection and justify sending a respiratory viral panel for evaluation. This study investigated which laboratory or radiological findings, as well as underlying conditions, may guide clinicians in managing the clinical course of patients with metapneumovirus detected in the respiratory tract.

**Materials and Methods:** This retrospective study was conducted at the Ankara Bilkent City Hospital Pediatric Hospital, including patients who were admitted or hospitalized between January 2021 and March 2024 and who were tested for respiratory viral pathogens. The study focused on patients with metapneumovirus PCR positivity in the respiratory viral panel, analyzing the impact on hospital admissions and the clinical course of hospitalized patients using specific parameters.

**Results:** In the metapneumovirus cases reviewed, the median age was 3 years, with 66% of the patients being male and 29% female. Seasonal distribution analysis revealed that infections increased significantly during the winter months, accounting for 59% of cases. When evaluating symptoms, 63% of the cases were accompanied by fever. In this study, we found that 18% of metapneumovirus-positive patients required ICU admission. Of the hospitalized patients, 61% received oxygen therapy via mask, 16% required high-flow nasal cannula (HFNC) support, 11% needed non-invasive ventilation (NIV), and 7% required intubation. The average length of ICU stay was 9.89 days, while the average ward stay was 6.91 days. Additionally, 25% of the patients were treated with antibiotics. Radiological findings

showed lung infiltration and increased reticular branching in 61% of the cases, while pleural effusion was absent in 76% of the cases. In terms of patient distribution, 69% of the cases involved previously healthy children, 5% had asthma, 4% had immunodeficiency, 5% had congenital heart disease, and 3% had underlying chronic lung disease. One case resulted in death due to metapneumovirus infection.

**Discussion:** Metapneumovirus, a viral pathogen, generally presents asymptotically in the community but may manifest with diverse clinical presentations depending on the underlying conditions, season, and gender. The clinical course varies from outpatient follow-up to hospital or ICU admissions, with some patients requiring oxygen therapy or even intubation. In one case in this study, metapneumovirus infection led to death. We believe that the parameters compared in this study will provide clinicians with insights into the clinical course of patients with metapneumovirus infections.

**Keywords:** Respiratory viral panel, Metapneumovirus

### ÖZ

**Amaç:** Viral solunum yolu patojenleri günümüzde dünya genelinde çocuklarda sık rastlanan ve hastane yatışında rol oynayan önemli enfeksiyon kaynaklarıdır. Hastalar asemptomatik seyredilebilmekle birlikte, semptomatik olanlar ayakta, takipten hastanede, servis veya yoğun bakım yatışına, serbest oksijen desteğinden mekanik ventilatör entübasyon ihtiyacına, kadar çeşitli kliniklerle karşımıza gelmektedir. Bu çalışmada solunum sıkıntısıyla acil servis veya polikliniğe başvuran ve viral enfeksiyon düşünüldüğü solunum yolu viral paneli gönderilen hastaların anamnez, semptom, fizik muayene, laboratuvar ve radyoloji bulgularının incelenmesi amaçlanmıştır. Bu çalışmada, solunum yollarında metapnömovirüs tespit edilen hastaların klinik seyrinin yönetilmesinde hangi laboratuvar veya radyolojik bulguların ve altta yatan hastalıkların klinisyenlere yol gösterebileceği araştırılmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu retrospektif çalışma, Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesine Ocak 2021 ile Mart 2024 tarihleri arasında başvuran veya hastaneye yatırılan ve solunum yolu viral patojenleri açısından test edilen hastaları kapsayacak şekilde tasarlandı. Bu çalışmada, solunum yolu viral panelinde metapnömovirüs PCR pozitifliği saptanan hastalarda belirli parametrelerin hastaneye yatışlar ve yatırılan hastaların klinik seyri üzerindeki etkisi analiz edildi.

**Bulgular:** Metapnömovirus vakalarında median yaş 3 olup bu vakaların %66'sı erkek, %29'u kız hastalardan oluşmaktaydı. Mevsimsel dağılıma baktığımızda %59 oranla kış aylarında enfeksiyonun belirgin olarak arttığı görülmekteydi. Vakalarda semptomlara %63 oranında ateş eşlik etmekteydi. Metapnömovirus kaynaklı hastane yatışlarında hastaların %18'inin yoğun bakıma yattığı gözlemlendi. Hastaneye yatan hastalarda hastaların %61'i maske ile O2 desteği, %16'sı hınc desteği, %11'inde niv ihtiyacı ve %7'sin de de entübasyon ihtiyacı oldu ve hastaların ortalama yoğun bakım yatış günü 9.89 gün, servis yatış günü 6.91 gün olarak tespit edildi. Ayrıca antibiyotik kullanımının %25 oranında olduğu analiz edildi. Hastaların radyolojik görüntülerine baktığımızda vakaların %61'in de akciğerde infiltrasyonu ve retiküler dallanma artışı görülmekle birlikte vakaların %76'sın da plevral effüzyon saptandı. Hasta dağılımına baktığımızda vakalarının %69'unun sağlıklı çocuk, %5'inin astım, %4'ün de immün yetmezlik, %5'in de konjenital kalp hastalığı, %3'ünde altta yatan kronik akciğer hastalığı olduğunu görüldü. Metapnömovirus enfeksiyonunun bir vakada exitus ile sonuçlandı.

**Tartışma:** Viral enfeksiyon etkeni Metapnömovirus genellikle toplumda asemptomatik seyredilmekle birlikte, altta yatan hastalığa, mevsim ve cinsiyete bağlı olarak çok çeşitli kliniklerle karşımıza çıkabilmektedir. Ayakta takip edilen hastaların yanısıra servise veya yoğun bakım yatış ihtiyacına, oda havasında serbest oksijenden entübasyona kadar farklı vaka seyirleri görülmektedir. Çalışmamızda bir vakada da Metapnömoviruse bağlı exitus görülmüştür. Bu çalışmada karşılaştırılan parametrelerin biz hekimlere Metapnömovirus enfeksiyonu olan hastaların klinik gidişleri için fikir vereceğini düşünmekteyiz.

**Anahtar Sözcükler:** Solunum yolu viral paneli, Metapnömovirus

# Effect of Familial Mediterranean Fever Coexistence and MEFV Mutations on Clinical Features and Prognosis of IgA Vasculitis in Children

## Çocuklarda IgA Vaskülitinin Ailevi Akdeniz Ateşi ile Birlikteliğinin ve MEFV Mutasyonlarının Klinik Bulgular ve Hastalığın Seyri Üzerine Etkisi

Şeyma ERDEM TORUN, Banu ÇELİKEL ACAR

Department of Pediatric Rheumatology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Immunoglobulin A vasculitis (IgAV) is the most common vasculitis of childhood, characterized by nonthrombocytopenic purpura, gastrointestinal system (GIS) involvement, nephritis, and arthritis/arthralgia. The association of Familial Mediterranean Fever (FMF) and IgAV has been reported. This study aimed to evaluate the effect of FMF on the clinical course and outcomes of IgAV. In addition, the effect of Mediterranean Fever (MEFV) gene mutations in FMF patients on the course of IgAV and treatment selection was revealed.

**Materials and Methods:** This study was conducted in patients younger than 18 years of age who were diagnosed with IgAV between 2013 and 2024. Demographic characteristics, clinical findings, treatments and MEFV gene mutation analysis results of patients with AAA were recorded retrospectively. Patients who were diagnosed with AAA before IgAV diagnosis and whose follow-up period was less than 6 months were excluded from the study. Patients were divided into two groups: Group 1, those diagnosed with AAA during or after IgAV diagnosis, and Group 2, those without AAA.

**Results:** The study included 662 IgAV patients. Overall, 47.1% (n=312) of the patients were female. The mean age at diagnosis was 94.1±1.5 months (17-224 months), and the mean follow-up period was 20.3±1.2 months (0-180 months). There were 49 patients in Group 1 (7.5%) and 613 patients in Group 2 (92.5%). While no difference was found between Group 1 and Group 2 in terms of gender and age at diagnosis, the mean follow-up period was higher in Group 1 (p<0.001). While GI involvement was higher in Group 1 (p=0.005), there was no difference between the groups in terms of other system involvement (p>0.050) (Table I). Table I shows the treatments applied to the patients in Group 1 and Group 2. The use of colchicine, oral ceroid, pulse methylprednisolone, cyclophosphamide and plasmapheresis treatment in patients in Group 1 was found to be statistically significantly higher than in Group 2 (p<0.001, p=0.013, p<0.001, p<0.001 and p=0.005, respectively). MEFV

**Table I: Characteristics of patients with immunoglobulin A vasculitis with and without Familial Mediterranean Fever**

	Total (n=662)	Group 1 (n=49)	Group 2 (n=613)	P
Gender*				
Girl	312 (47.1)	21 (42.8)	291 (43.9)	0.534
Boy	350 (52.8)	28 (57.1)	322 (48.6)	
Age at diagnosis (month) <sup>†</sup>	94.05 ±1.5 (17- 224)	97.23±6.16 (41-180)	93.89±1.5 (17-224)	0.458
Follow-up period (month) <sup>†</sup>	20.3 ±1.2 (0-180)	65.9±10 (3-180)	17.4±0.99 (0-120)	<0.001
Skin involvement*	662 (100)	49 (100)	613 (100)	0.099
GIS involvement*	245 (37)	27 (55.1)	218 (35.7)	0.007
Joint involvement*	200 (30.2)	18 (36.7)	182 (29.8)	0.309
Renal involvement*	54 (8.1)	7 (14.3)	47 (7.7)	0.108
Scrotal involvement*	39 (5.8)	3 (6.1)	36 (5.9)	0.099
Treatments*				
Colchicine				
Oral Steroid	62 (9.3)	49 (79)	13 (20.9)	<0.001
Pulse methyl	319 (48.2)	32 (10)	287 (89.9)	0.013
Prednisolone	58 (8.76)	15 (25.9)	43 (74.1)	<0.001
Cyclophosphamide	22 (3.3)	9 (40.9)	13 (59.1)	<0.001
IVIg	10 (1.5)	2 (20)	8 (80)	0.166
Plasmapheresis	2 (0.3)	2 (100)	--	0.005

\*: n(%), †: mean±SD (min-max), GIS: Gastrointestinal system, IVIG: Intravenous immunoglobulin

**Table II: Mutations in patients with immunoglobulin A vasculitis who underwent MEFV gene analysis**

MEFV Mutations	n (%)
Exon 10 homozygous	15 (12.6)
Exon 10 compound heterozygous	8 (6.7)
Exon 10 heterozygous	39 (32.7)
Out of exon 10 homozygous	1 (0.8)
Out of exon 10 heterozygous	10 (8.4)
Out of exon 10 compound heterozygous	1 (0.8)
Wild type	45 (37.8)
Total	119

MEFV: Mediterranean Fever gene, Exon 10 Mutations: M694V, M964I, M680I, V726A, R761H, K695R, Out of exon 10 Mutations: E148Q, G304R, P369S

**Table III: Comparison of patients with immunoglobulin A vasculitis with and without 10 exon mutation**

	Exon 10 Mutations	Out of exon 10 Mutations	p
Gender*			
Girl	27 (43.5)	5 (41.7)	0.985
Boy	35 (56.5)	7 (58.3)	
Age at diagnosis (month) <sup>†</sup>	106.6±38.4 (41-210)	80.4 ±29.0 (48-156)	<0.001
Follow-up period (month) <sup>†</sup>	45.5±47.1 (3-180)	29.4±50.7 (4-120)	0.139
Skin involvement*	62 (100)	12 (100)	
GIS involvement*	36 (58.1)	9 (75.0)	0.270
Joint involvement*	20 (32.3)	3 (25)	0.857
Renal involvement*	8 (12.9)	0	0.503
Scrotal involvement*	5 (8.1)	2 (16.7)	0.586
Treatments*			
Colchicine	39 (70.9)	2 (18.2)	<0.001
Oral Steroid	44 (71)	10 (83.3)	0.335
Pulse methyl prednisolone	19 (30.6)	2 (16.7)	0.617
Siclophosphamide	10 (16.1)	0	0.284
IVIg	2 (3.2)	1 (8.3)	0.201
Plasmapheresis	2 (3.2)	0	0.603

\*: n(%), †: mean±SD (min-max), **MEFV**: Mediterranean FeVer gene, **Exon 10 Mutations**: M694V, M964I, M680I, V726A, R761H, K695R, **Out of exon 10 Mutations**: E148Q, G304R, P369S

gene analysis was evaluated in 119 patients (18%) and no mutation was detected in 45 of them (37.8%) (Table II). When MEFV gene mutations were compared with the characteristics in IgAV; it was determined that the age at diagnosis was higher in patients with exon 10 mutations (p<0.001) and there was no difference in terms of follow-up period and system involvement (p>0.050) (Table III).

**Discussion:** Patients with FMF and IgAV may have more GI involvement. Considering that we did not find a relationship between MEFV mutations and IgAV system involvement, it is clear that patients with mutations other than exon 10 should be monitored for increased GI involvement. In countries like ours where FMF is common, it should be kept in mind that FMF may affect the course of IgAV.

**Keywords:** Familial mediterranean fever, Immunoglobulin A vasculitis, MEFV

## ÖZ

**Amaç:** İmmunoglobülin A vaskülit (IgAV), trombositopenik olmayan purpura, gastrointestinal sistem (GİS) tutulumu, nefrit ve artrit/artralji ile karakterize çocukluk çağıının en sık vaskülitidir. Ailevi Akdeniz Ateşi (AAA) ve IgAV'nin birlikteliği bildirilmektedir. Bu çalışmada AAA'nın IgAV klinik seyrine ve sonuçlarına etkisinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Ayrıca AAA hastalarındaki Mediterranean FeVer (MEFV) gen mutasyonlarının IgAV seyri ve tedavi seçimine etkisi ortaya koyulmuştur.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu çalışma 2013-2024 yılları arasında IgAV tanısı alan, 18 yaşından küçük olan hastalarda yürütüldü. Hastaların geriye dönük olarak demografik özellikleri, klinik bulguları, tedavileri ve AAA tanılı hastaların MEFV gen mutasyonu analiz sonuçları kaydedildi. IgAV tanısı öncesinde AAA tanısı alan ve takip süresi 6 aydan daha az olan hastalar çalışma dışı bırakıldı. Hastalar iki gruba ayrıldı: IgAV tanısı sırasında ya da sonrasında AAA tanısı alanlar Grup 1, AAA olmayanlar Grup 2.

**Bulgular :** Çalışmaya 662 IgAV hastası dahil edildi. Hastaların %47.1'i (n=312) kızdı. Ortalama tanı yaşı 94.1±1.5 ay (17- 224 ay), ortalama takip süresi 20.3±1.2 aydı (0-180 ay ). Grup 1'de 49 (%7.5), Grup 2'de 613 (%92.5) hasta vardı. Grup 1 ve Grup 2 arasında cinsiyet, tanı yaşı arasında fark saptanmazken, ortalama takip süresi Grup1'de daha yüksekti (p<0.001). GİS tutulumu Grup1'de daha yüksekken (p=0.005); diğer sistem

**Tablo I: Ailevi Akdeniz ateşi olan ve olmayan immunoglobülin A vaskülitli hastaların özellikleri**

	Toplam (n=662)	Grup 1 (n=49)	Grup 2 (n=613)	p
Cinsiyet*				
Kız	312 (47.1)	21 (42.8)	291 (43.9)	
Erkek	350 (52.8)	28 (57.1)	322 (48.6)	0.534
Tanı yaşı (ay) <sup>†</sup>	94.05 ±1.5 (17- 224)	97.23±6.16 (41-180)	93.89±1.5 (17-224)	0.458
Takip süresi (ay) <sup>†</sup>	20.3 ±1.2 (0-180)	65.9±10 (3-180)	17.4±0.99 (0-120)	<0.001
Cilt tutulumu*	662 (100)	49 (100)	613 (100)	>0.099
GİS tutulumu*	245 (37)	27 (55.1)	218 (35.7)	0.007
Eklemler tutulumu*	200 (30.2)	18 (36.7)	182 (29.8)	0.309
Renal tutulum*	54 (8.1)	7 (14.3)	47 (7.7)	0.108
Skrotal tutulum*	39 (5.8)	3 (6.1)	36 (5.9)	>0.099
Tedaviler*				
Kolşisin				
Oral Steroid	62 (9.3)	49 (79)	13 (20.9)	<0.001
Pulse metil	319 (48.2)	32 (10)	287 (89.9)	0.013
Prednizolon	58 (8.76)	15 (25.9)	43 (74.1)	<0.001
Siklofosfamid	22 (3.3)	9 (40.9)	13 (59.1)	<0.001
IVIg	10 (1.5)	2 (20)	8 (80)	0.166
Plazmaferez	2 (0.3)	2 (100)	--	0.005

\*: n(%), †: Ortalama±SD (Min-maks), **GİS**: Gastrointestinal sistem, **IVIg**: İntravenöz immunoglobülin

**Tablo II: MEFV gen analizi yapılan immünoglobülin A vaskülitli hastaların mutasyonları**

MEFV Mutasyonu	n (%)
10. ekzon homozigot	15 (12.6)
10.ekzon bileşik heterozigot	8 (6.7)
10.ekzon heterozigot	39 (32.7)
10.ekzon dışı homozigot	1 (0.8)
10.ekzon dışı heterozigot	10 (8.4)
10.ekzon dışı bileşik heterozigot	1 (0.8)
Yabancıl Tip	45 (37.8)
Toplam	119

**MEFV**: Mediterranean FeVer geni, **10. ekzon mutasyonları**: M694V, M964I, M680I, V726A, R761H, K695R, **10. ekzon dışı mutasyonlar**: E148Q, G304R, P369S

**Tablo III: 10. ekzon mutasyonu olan ve olmayan immünoglobulin A vaskülitli hastaların karşılaştırılması**

	10. ekzon mutasyonları	10. ekzon dışı mutasyonlar	p
Cinsiyet*			
Kız	27 (43.5)	5 (41.7)	0.985
Erkek	35 (56.5)	7 (58.3)	
Tanıyaşı, ay†	106.6±38.4 (41-210)	80.4 ±29.0 (48-156)	<0.01
Takip süresi, ay†	45.5±47.1 (3-180)	29.4±50.7 (4-120)	0.139
Cilt tutulumu*	62 (100)	12 (100)	
Gis tutulumu*	36 (58.1)	9 (75.0)	0.270
Eklem tutulumu*	20 (32.3)	3 (25)	0.857
Renal tutulum*	8 (12.9)	0	0.503
Skrotal tutulum*	5 (8.1)	2 (16.7)	0.586
Tedaviler*			
Kolşisin	39 (70.9)	2 (18.2)	<0.01
Oral Steroid	44 (71)	10 (83.3)	0.335
Pulse metil prednizolon	19 (30.6)	2 (16.7)	0.617
Siklofosfamid	10 (16.1)	0	0.284
IVIG	2 (3.2)	1 (8.3)	0.201
Plazmaferez	2 (3.2)	0	0.603

\*: n(%), †: Ortalama±SD (Min-maks), **MEFV**: Mediterranean Fever geni, **10. ekzon Mutasyonları**: M694V, M964I, M680I, V726A, R761H, K695R, **10 ekzon dışı mutasyonlar**: E148Q, G304R, P369S

tutulmaları açısından gruplar arasında fark yoktu ( $p>0.050$ ) (Tablo I).

Tablo I'de Grup 1 ve Grup 2'deki hastalara uygulanan tedaviler verilmiştir. Kolşisin, oral steroid, pulse metilprednizolon, siklofosfamid ve plazmaferez tedavisinin Grup 1'deki hastalarda kullanımının Grup 2'dekilere göre istatistiksel olarak anlamlı yüksek olduğu görüldü (sırasıyla,  $p<0.001$ ,  $p=0.013$ ,  $p<0.001$ ,  $p<0.001$  ve  $p=0.005$ ). Yüz on dokuz hastada (%18) MEFV gen analizi değerlendirildi ve bunların 45'inde (%37.8) mutasyon saptanmadı (Tablo II). MEFV gen mutasyonları ile IgAV'deki özellikler karşılaştırıldığında; tanı yaşının 10. ekzon mutasyonu olan hastalarda daha yüksek olduğu ( $p<0.001$ ), takip süresi, sistem tutulumları açısından fark olmadığı saptandı ( $p>0.050$ ) (Tablo III).

**Tartışma:** AAA ve IgAV birlikteliği olan hastalarda daha fazla GIS tutulumu saptanabilir. MEFV mutasyonları ile IgAV'nin sistem tutulumları arasında ilişki saptamamız göz önüne alınırsa 10. ekzon mutasyonu dışındaki diğer mutasyonlar olan hastaların da artmış GIS tutulumu açısından takip edilmesinin önemi açıktır. Ülkemiz gibi AAA'nın yaygın olduğu ülkelerde, AAA'nın IgAV seyrini etkileyebileceği akılda tutulmalıdır.

**Anahtar Sözcükler:** Ailevi Akdeniz Ateşi, IgA Vaskülit, MEFV

# Evaluation of Etiological Factors and Influential Variables in the Diagnosis of Newborns Presenting with Prolonged Jaundice

## Uzamış Sarılık ile Başvuran Bebeklerde Etiyolojik Faktörlerin ve Tanıda Etkili Değişkenlerin Değerlendirilmesi

Büşra AYTAÇ<sup>1</sup>, Aysel ÜNLÜSOY AKSU<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Gastroenterology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** This study evaluates the management of prolonged jaundice in term newborns aged 1-3 months. It focuses on the demographic information, laboratory results, and imaging findings of infants diagnosed with conditions related to hyperbilirubinemia, as well as those with unknown etiologies who experience spontaneous resolution. The aim was to investigate the influence of non-significant variables on diagnosis, hospital visit frequency, and healthcare costs.

**Materials and Methods:** Between June 2022 and June 2023, data from 366 term newborns aged 1-3 months presenting to the Pediatric Health and Diseases, Pediatric Gastroenterology, Pediatric Hematology, and Pediatric Metabolism outpatient clinics at Ankara Bilkent City Hospital were retrospectively analyzed. Infants who had total bilirubin levels above 5 mg/dL included in the study. Data were collected from the patient reports, including demographic details, medical history, family history, symptoms, examination findings, laboratory and imaging results, duration of jaundice, timing of the first outpatient visit for jaundice, timing of the first visit to a subspecialty clinic, timing of the first etiological investigation, and the number of visits to both the Pediatric Health and Diseases clinic and subspecialty clinics. Patients were categorized into two groups: Group 1 included those diagnosed with a specific condition related to prolonged jaundice, while Group 2 included those with unknown etiology whose jaundice resolved spontaneously.

**Results:** A total of 366 infants were enrolled in the study. Among the patients, 58.2% were male, 88.3% were born between 37-40 weeks of gestation, 61.4% were delivered via cesarean section, and 41.8% had a birth weight between 3000-3500 grams. Additionally, 84.2% were exclusively breastfed,

and 74.6% gained weight at a rate of 30-40 grams per day. Group 1 consisted of 109 infants, while Group 2 included 257 infants. In Group 1, the main diagnoses were blood group incompatibilities (62.4%), urinary tract infections (15.6%), and metabolic disorders (8.3%). Notably, 82% of these patients were diagnosed within the first month, primarily for blood group incompatibilities and urinary tract infections. Group 1 started etiological investigations earlier, and infants with a history of hospitalization or those who received phototherapy were more common in this group. Statistical analysis revealed no significant differences between groups regarding age at presentation, duration of jaundice, or number of outpatient visits. However, elevated GGT levels, pyuria in urinalysis, positive urine cultures, and low pyruvate kinase levels were significantly higher in Group 1. The highest healthcare cost for a patient in Group 2 was 3419.7₺, representing 20.1% of the 2024 minimum wage in Türkiye.

**Discussion:** The study found that 70.2% of patients had undetermined etiology, with jaundice resolving spontaneously, classifying them as late-onset breast milk jaundice. There was no significant difference in hospital visits and subspecialty evaluations between the two groups. The healthcare burden related to investigations for common diagnoses in infants with prolonged jaundice under three months could be reduced by 18.4% according to the 2024 minimum wage in Türkiye. Early diagnosis in term infants could be enhanced by obtaining urine tests and evaluating GGT levels for metabolic and genetic disorders, potentially reducing healthcare costs and outpatient workload.

**Keywords:** Cost, Etiology, Hyperbilirubinemia, Infant, Prolonged jaundice



## ÖZ

**Amaç:** Bu çalışmada term doğan, 1-3 aylık bebeklerde uzamış sarılığın yönetiminde; hiperbilirubinemi etiyolojisi ile ilişkili bir hastalık tanısı alan ve hiperbilirubinemi etiyolojisi belirlenemeyen, ancak kendiliğinden bilirubin düzeyleri düzelen, herhangi bir hastalık tanısı almayan bebeklerin demografik bilgileri, laboratuvar ve görüntüleme yöntemleri sonuçları istatistiksel önemli veya önemsiz değişkenler olarak belirlenerek; tanıda etkisi olmayan değişkenlerin, hastane başvuru sıklıklarının ve sağlık harcamalarındaki yükünün araştırılması planlandı.

**Gereç ve Yöntemler:** Haziran 2022- Haziran 2023 tarihleri arasında Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Gastroenterolojisi, Çocuk Hematoloji, Çocuk Metabolizma polikliniklerine başvuran term doğan, 1-3 ay arasındaki total bilirubin düzeyi 5 mg/dL' nin üzerinde olan 366 bebeğe ait bilgiler hastanenin bilgi işlem sistemindeki dosya kayıtlarından geriye dönük incelenerek istatistiksel olarak karşılaştırılmıştır. Bebeklerin demografik bilgileri, özgeçmiş ve soygeçmiş bilgileri, eşlik eden semptomları ve muayene, laboratuvar ve görüntüleme yöntemleri bulguları, sarılığın süresi, sarılıkla polikliniğe ilk başvuru zamanı, yandal polikliniğine ilk başvuru zamanı, ilk etiyolojik tetkikin yapılma zamanı, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları polikliniği başvuru sayısı, kaç tane yandal polikliniğine başvurduğu değerlendirilmiştir. Çalışmada hastalar Grup 1, uzamış sarılıkla takip edilip, bir hastalık tanısı alan ve Grup 2, uzamış sarılıkla izlenip etiyolojik neden bulunmayan ve sarılığı kendiliğinden gerileyen olmak üzere iki gruba ayrılmıştır.

**Bulgular:** Çalışmaya 366 hasta dahil edildi. Hastaların %58.2'sinin erkek, %88.3'ünün doğum haftasının 37-40 hafta aralığında, %61.4'ünün doğum şeklinin sezaryen, %41.8'inin doğum ağırlığının 3000-3500 gram aralığında olduğu, %84.2'sinin sadece anne sütü ile beslendiği ve %74.6'sında kilo alımının 30-40 gr /gün aralığında olduğu bulunmuştur. Grup 1'de 109, grup 2'de 257 bebek yer aldı. Grup 1'deki hastaların %62.4'ünü kan grubu uyumsuzlukları, %15.6'sını üriner sistem enfeksiyonu, %8.3'ünü metabolik hastalıklar, %3.7'sini hipotiroidi, %2.8'ini bilirubin metabolizma bozuklukları, %1.8'ini hemolitik hastalıklar, %1.8'ini TORCH enfeksiyonları, %1.8'ini biliyer atrezi, %1.8'ini de diğer nedenler oluşturmaktaydı Bu hastalardan 89 (%82)'si ilk bir ay içerisinde tanı almıştı. İlk bir ay içinde tanı konulan hastalıklar; kan grubu uyumsuzlukları, İYE ve hipotiroidiydi. Grup 1'de etiyoloji araştırmasına daha erken başlanıldığı saptandı. Yenidoğan döneminde hastane yatış öyküsü olanlar ve fototerapi tedavisi alanlar grup 1'de grup 2'ye göre fazla oranda bulundu. Sarılıkla başvuru yaşı, sarılık süresi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları poliklinik başvuru sayısı, hastanın kaç yandal polikliniğine başvurduğu, yandal poliklinik başvuru yaşı değişkenleri gruplar arasında istatistiksel farklı bulunmadı. GGT yüksekliği, idrar tahlilinde piyüri varlığı, idrar kültüründe üreme olması, piruvat kinaz enzim düzeyi düşüklüğü grup 1'de grup 2'ye göre istatistiksel olarak anlamlı derecede yüksekti. Grup 2'de en çok tetkik edilen hastada 3419.7₺ sağlık harcaması olup; bu rakam 2024 Türkiye asgari ücretinin %20.1'ine karşılık gelmekteydi.

**Tartışma:** Çalışmamızda hastaların %70.2'sinde etiyolojinin belirlenemediği ve sarılığın kendiliğinden gerilediği görülmüş ve hastalar geç tip anne sütü sarılığı olarak değerlendirilmiştir. İki grupta da hastane başvuru ve değerlendirildikleri yandal poliklinik sayılarının farklı olmadığı saptandı. Uzamış sarılık ile izlenen 3 ay altındaki bebeklerde en sık görülen tanılara yönelik yapılan tetkikler ile sağlık harcamalarındaki yük 2024 Türkiye asgari ücretine göre %18.4 oranında azaltılır. 1-3 ay arasında uzamış sarılıkla izlenen term bebeklerde, ilk olarak uygun steril şartlarda idrar tetkiki-idrar kültürü alınması ve klinik olarak metabolik ve genetik hastalıklar, kolestatik karaciğer hastalıkları açısından GGT düzeyi bakılması erken tanı için yol gösterici olabilir ve sağlık harcamalarında ve poliklinik iş yükünde azalma sağlanabilir.

**Anahtar Sözcükler:** Maliyet, Etiyoloji, Hiperbilirubinemi, İnfant, Uzamış sarılık

# Evaluation of Food Label Reading Behavior, Allergen and Product Content Knowledge Levels in Parents of Children with Food Allergies

## Besin Alerjisi Olan Çocukların Ebeveynlerinde Gıda Etiketleri Okuma Davranışı ile Alerjen ve Ürün İçeriği Bilgi Düzeylerinin Değerlendirilmesi

Gökhan YÖRÜSÜN, Ahmet SELMANOĞLU, Özge YILMAZ TOPAL, Zeynep Şengül EMEKSİZ, Emine DİBEK MISIRLIOĞLU

Department of Pediatric Immunology and Allergy, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Food allergy is a significant public health issue affecting a large portion of the population. To avoid allergens, it is essential for individuals and caregivers to recognize allergenic proteins and carefully examine food labels. However, challenges exist in the accessibility and comprehension of these labels. This study aimed to evaluate the reactions of children with milk, egg, peanut, and/or tree nut allergies to packaged products, the label-reading habits of their parents, and the recognition of allergenic proteins by parents of patients with milk and egg allergies.

**Materials and Methods:** The study included parents of children aged 1 to 18 years diagnosed with milk, egg, peanut, and/or tree nut allergies who had been on an elimination diet for at least 3 months. Demographic characteristics, clinical information related to allergies, duration of elimination, allergen knowledge, reactions to packaged products, and label-reading habits were assessed. An additional assessment form regarding allergenic proteins and product information was administered to parents of children with milk and egg allergies.

**Results:** A total of 208 children with food allergies and their parents, with a mean age of 24 months, were included in our study. Of the patients, 51.9% were male, and 46.6% (n=97) had egg allergies, 35.1% (n=73) had milk allergies, 12.5% (n=26) had peanut/tree nut allergies, and 5.8% (n=12) had both milk and egg allergies. The patients had been on an elimination diet for an average of 16 months ( $\pm 26.2$ ). Children with peanut and/or tree nut allergies constituted the group on the longest diet, averaging 43.1 months ( $p=0.010$ ). Among parents, 95.2% reported receiving initial information about the elimination diet from a doctor. When evaluating label-reading habits, 89.9% of parents indicated that they always read labels while shopping, 80.3% always asked about ingredients in restaurants, and 97.6% always paid attention to allergen warnings on products.

Among parents of children with milk allergies, casein was the most recognized milk allergen protein at 35.6%, while whey protein was the least recognized at 15.1%. Furthermore, 44% of participants did not know any of the milk proteins. Among dairy products, yogurt was known by 98.6% of participants, while crackers were the least suspected product at 24.7%. For parents of children with egg allergies, the recognition rates for egg proteins were 17.5% for ovomucin and 6.2% for vitellin. Among potential egg-containing products, cakes/pancakes/muffins/soufflés were the most recognized at 95.9%, whereas meringues were the least recognized at 38.1%. During the elimination period, 29.8% reported experiencing allergic reactions related to packaged products. Among these reactions, 72.6% were mild symptoms, while 9.7% of patients experienced severe reactions, such as anaphylaxis. Among those who experienced reactions, 77.4% reported not reading labels. Those who adhered to the diet for 12 months or more had a higher frequency of reactions compared to those on a shorter diet ( $p=0.021$ ).

**Discussion:** Our study found that while 89.9% of parents reported regularly reading labels, they did not adequately recognize allergenic proteins. Label-reading habits are critical for preventing reactions to packaged products. Strengthening these habits and emphasizing allergenic proteins in food allergy management is essential.

**Keywords:** Allergen knowledge, Parent evaluation, Food label reading

### ÖZ

**Amaç:** Besin alerjisi, toplumun büyük bir kısmını etkileyen önemli bir halk sağlığı sorunudur. Alerjenlerden korunmak için bireylerin ve bakım verenlerin alerjen proteinleri tanıması ve gıda etiketlerini dikkatle incelemesi gereklidir. Ancak, etiketlerin erişilebilirliği ve anlaşılmasında zorluklar vardır. Bu çalışmada,



süt, yumurta, yer fıstığı ve/veya kuruyemiş alerjisi olan çocukların paketli ürünlere verdikleri reaksiyonlar, ebeveynlerin etiket okuma alışkanlıkları ve süt/yumurta alerjisi olan hastaların ebeveynlerinin alerjen proteinleri tanıma durumları değerlendirilmiştir.

**Gereç ve Yöntemler:** Süt, yumurta, yer fıstığı ve/veya kuruyemiş alerjisi olan ve en az 3 aydır eliminasyon diyeti uygulayan 1-18 yaş arası çocukların ebeveynleri çalışmaya dahil edildi. Demografik özellikler, alerjiyle ilgili klinik bilgiler, eliminasyon süreleri, alerjen bilgisi, paketli ürün reaksiyonları ve etiket okuma alışkanlıkları değerlendirildi. Süt ve yumurta alerjisi olan çocukların ebeveynlerine alerjen proteinler ve ürün bilgisi hakkında ek bir değerlendirme formu uygulandı.

**Bulgular:** Çalışmamıza, yaş ortalaması 24 ay olan 208 besin alerjili çocuk ve ebeveyni dahil edildi. Hastaların %51.9'u erkek olup, %46.6 (n=97) yumurta, %35.1 (n=73) süt, %12.5 (n=26) yer fıstığı/kuruyemiş ve %5.8'i (n=12) hem süt hem yumurta alerjisi nedeniyle takip edilmekteydi. Hastalar ortalama 16 aydır ( $\pm 26.2$ ) besin eliminasyon diyeti uygulamaktaydı. Kuruyemiş ve/veya yer fıstığı alerjisi olan çocuklar ortalama 43.1 ay ( $p=0.010$ ) ile en uzun süre diyet yapan grubu oluşturmaktaydı. Ebeveynlerin %95.2'si, besin eliminasyon süreci hakkında ilk bilgilendirmeyi doktordan almıştı. Ebeveynlerin etiket okuma alışkanlıkları değerlendirildiğinde; %89.9'u alışverişte her zaman etiket okuduğunu, %80.3'ü restoranda her zaman içerik sorduğunu ve %97.6'sı ürünlerde alerjen uyarılarına her zaman dikkat ettiğini vurgulamıştı. Süt alerjisi olan hastaların ebeveynleri arasında kazein (%35.6) en çok tanınan süt alerjen proteiniyken whey protein (%15.1) en az tanınandı. Katılımcıların %44'ü süt proteinlerinin hiçbirini bilmiyordu. Süt içeren ürünlerden yoğurt, katılımcıların %98.6'si tarafından bilinirken, kraker %24.7 oranı ile en az şüphelenilen üründü. Yumurta alerjisi olan hastaların ebeveynleri, yumurta proteinlerinden; ovomukoidi %17.5 ve vitellin %6.2 oranında bilinmekteydi. Yumurta içerebilecek ürünlerden kek/pankek/muffin/sufle (%95.9) en bilinen yumurta içeren ürünken beze en az (%38.1) bilinendi. Eliminasyon süresi boyunca, %29.8'i paketli ürünlere bağlı alerjik reaksiyon geliştiğini belirtti. Bu reaksiyonların %72.6'sını hafif semptomlar oluştururken %9.7 hastada ise anafilaksi gibi yaşamı tehdit eden ağır reaksiyon mevcuttu. Reaksiyon yaşayanların %77.4'ü etiket okumadığını belirtti. 12 ay ve üzeri diyet uygulayanlar daha kısa süre diyet uygulayanlar ile karşılaştırıldığında reaksiyon sıklığı daha yüksekti ( $p=0.021$ ).

**Tartışma:** Çalışmamızda, ebeveynlerin %89.9'unun düzenli etiket okuduğu, ancak alerjen proteinleri yeterince tanımadığı görülmüştür. Etiket okuma alışkanlığı, paketli ürün reaksiyonlarını önlemede kritik öneme sahiptir. Besin alerjisi yönetiminde bu alışkanlığın güçlendirilmesi ve alerjen proteinlere vurgu yapılması önemlidir.

**Anahtar Sözcükler:** Alerjen bilgisi, Ebeveyn değerlendirmesi, Gıda etiketi okuma

## Evaluation of Nutritional Status of Pediatric Patients Consulted to the Pediatric Clinical Nutrition Unit - Preliminary Study

### Çocuk Klinik Nütrisyon Birimine Konsülte Edilen Pediatrik Hastaların Nütrisyonel Durumunun Değerlendirilmesi - Ön Çalışma

Fatma Nur ÇAL, Burcu ÖZEN YEŞİL, İrem GÜLTEKİN, Selvi ÖZTÜRK, Serhat EMEKSİZ, Çiğdem Seher KASAPKARA, Cüneyt KARAGÖL, Şerife Suna OĞUZ, Selim DEREÇİ, Şamil HIZLI

Clinical Nutrition Unit, Pediatric Hospital, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

#### ABSTRACT

**Objective:** Nutrition is the process by which an organism acquires, digests and utilizes nutrients essential for growth-development and health. Malnutrition occurs due to deficiencies or excesses in nutrient intake. Acute illnesses such as burns, trauma, and infections, along with diseases like cancer, cystic fibrosis, and heart disease, can lead to malnutrition. Primary malnutrition arises from inadequate food intake, while secondary malnutrition develops due to underlying comorbidities. ESPGHAN, ESPEN, and ASPEN recommend nutritional screening within 24 hours of hospital admission for all patients to identify malnutrition risks and ensure systematic nutritional management. This study aimed to retrospectively evaluate the clinical and nutritional assessments of patients aged 0-18 years who were referred to the Clinical Nutrition Unit.

**Materials and Methods:** A total of 144 hospitalized pediatric patients who were referred to the Clinical Nutrition Unit between June 15 and September 15, 2024, were included in the study. Anthropometric measurements were taken and classified using the Gomez/Waterlow classifications.

**Results:** Of the 144 patients, 65 were female, and 79 were male. The malnutrition rate was 42% (n=27) in females and 38% (n=30) in males. The age-based malnutrition rates were 61% (n=35) for children aged 0-2 years, 11% (n=6) for those aged 2-5 years, and 28% (n=16) for those aged 5-18 years. In terms of diagnoses at admission, patients were from; 34% (n=50) hematology-oncology, 18% (n=9) bone marrow transplantation, 28% (n=40) cardiology, 13% (n=19) intensive care, 3% (n=4) metabolism, 8% (n=11) surgery, 6% (n=9) gastroenterology, 33% (n=3) cystic fibrosis, and 2% (n=3) burn care. Patients were referred for total parenteral nutrition (TPN), 75% (n=108) and for oral-enteral or partial parenteral nutrition 25% (n=36). According weight-for-height Z-scores of children (0-5 years): 32% (n=28) acute malnutrition (Z-score <-2), 4%

(n=3) were overweight (>2), and 39% (n=34) were normal. Height-for-age Z-scores indicated that 35% (n=31) had chronic malnutrition (<-2), and 39% (n=34) were normal. For children aged 5-18 years, according to BMI Z-scores 31% (n=17) had acute malnutrition, 4% (n=2) were overweight, and 39% (n=22) were normal. Height-for-age Z-scores showed that 13% (n=7) had chronic malnutrition, and 73% (n=41) were normal

**Discussion:** Only 1.4% of patients had a pre-diagnosis of malnutrition, but 40% (n=57) were diagnosed after evaluation, indicating low awareness. This highlights the importance of nutritional assessments at the time of admission. Awareness of the benefits of oral/enteral feeding, which is more physiological and associated with fewer complications than TPN, needs to be increased.

**Keywords:** Clinical Nutrition, Malnutrition, Total Parenteral Nutrition

#### ÖZ

**Amaç:** Nütrisyon; organizmanın büyüme, gelişme ve sağlık için gereken besin öğelerini alması, sindirmesi ve kullanması süreci olarak tanımlanmaktadır. Malnütrisyon, besin alımındaki eksiklikler veya fazlalıklar, temel besin maddelerinin dengesizliği veya bozulmuş besin kullanımınıdır. Yanık, travma, enfeksiyon gibi akut hastalıklar, kalıtsal metabolizma hastalıkları, kanser, kistik fibrozis, kalp hastalığı gibi kronik hastalıklar malnütrisyon oluşumuna zemin hazırlamaktadır. Besin alım yetersizliği primer malnütrisyon, alta yatan komorbid durumlara bağlı gelişen malnütrisyon ise sekonder malnütrisyon olarak tanımlanmaktadır. ESPGHAN, ESPEN ve ASPEN hastanede yatan hastalarda malnütrisyon riskini tanımlamak ve beslenmenin sistematik yönetimi için yatışından sonraki ilk 24 saat içinde her hastaya nütrisyonel tarama-değerlendirme yapılmasını önermektedir. Bu

çalışmada Klinik Nütrisyon Birimi'ne konsülte edilen 0-18 yaş hastaların retrospektif olarak nütrisyonel değerlendirmelerinin klinik özellikleriyle incelenmesi amaçlandı.

**Gereç ve Yöntemler:** Hastanemizde 15.06.2024 – 15.09.2024 döneminde yatan, klinik nütrisyon birimine danışılan 144 çocuk hasta antropometrik ölçümleri alınarak Gomez/Waterlow sınıflamalarına göre nütrisyonel açıdan değerlendirildi.

**Bulgular:** Yüzkırkdört hastanın 65'i kız, 79'u erkekti. Kızlarda malnütrisyon oranı %42 (n=27), erkeklerde %38'dir (n=30). Hastalarda yaşlara göre malnütrisyon oranı; 0-2 yaş %61 (n=35), 2-5 yaş %11 (n=6), 5-18 yaş arası %28 (n=16)'dir. Hastalar yatış anındaki tanıları açısından değerlendirildiklerinde; %34 (n=50) hemato-onkoloji, %18 (n=9) kemik iliği transplantasyonu (KIT), %28 (n=40) kalp/damar, %13 (n=19) yoğun bakım, %3 (n=4) metabolizma, %8 (n=11) cerrahi, %6 (n=9) gastroenteroloji, %33 (n=3) kistik fibrozis, %1 (n=1) nöroloji, %2 (n=3) nefroloji, %1.5 (n=2) malnütrisyon, %1.5 (n=2) palyatif bakım, %2 (n=3) yanık hastasıdır. Hastaların; %75'i (n=108) total parenteral beslenme (TPN), %25 (n=36) oral-enteral / enteral / kısmi parenteral beslenme desteği için danışıldı. Boya göre ağırlık (BGA) Z skorlarına göre; 0-5 yaş %32 (n=28) <-2 (akut malnütrisyonlu), %4 (n=3) >2 (fazla kilolu), %39 (n=34) ise -1-+1 (normal) arasındadır. Yaşa göre boy (YGB) Z skorlarına göre; 0-5 yaş hastalarda %35 (n=31) <-2 (kronik malnütrisyonlu), %1 (n=1) >2 (fazla kilolu), %39 (n=34) ise -1-+1(normal) arasındadır. Vücut kitle indeksi (VKI)Z skorlarına göre 5-18 yaş hastalarda %31 (n=17) <-2 (akut malnütrisyon), %4 (n=2) >2 (fazla kilolu), %39 (n=22) ise -1-+1(normal) arasındadır. Yaşa göre boy (YGB) Z skorlarına göre; 5-18 yaş hastalarda %13 (n=7) <-2 (kronik malnütrisyonlu), %4 (n=2) >2 (fazla kilolu), %73 (n=41) ise -1-+1 (normal) arasındadır.

**Tartışma:** Hastaların konsültasyon tanıları incelendiğinde sadece %1.4'ünde malnütrisyon ön tanısı varken, gerçekleştirilen incelemede %40'ında (n=57) malnütrisyon saptandı. Bu bulgu yatış anında ölçümlerle yapılan nütrisyonel değerlendirmenin önemini vurgulamaktadır. Parenteral beslenmeye göre daha fizyolojik ve komplikasyon oranı daha düşük oral/enteral beslenme desteği açısından kliniklerin farkındalığının artırılması önemlidir.

**Anahtar Sözcükler:** Klinik Nütrisyon, Malnütrisyon, Total Parenteral Beslenme

# The Relationship Between Severity of the Disorder, Anxiety and Depression with Sleep Problems in Children and Adolescents with Attention Deficit Hyperactivity Disorder

Dikkat Eksikliği ve Hiperaktivite Bozukluğu Tanısı Olan Çocuk ve Ergenlerde Hastalık Şiddeti, Anksiyete ve Depresyonun Uyku Sorunları ile İlişkisi

Gökçen İLÇİOĞLU EKİCİ, Kardelen AKBAL BAĞCI, Merve ONAT

Department of Child and Adolescent Mental Health, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

## ABSTRACT

**Objective:** Sleep problems have been commonly observed in children with attention deficit hyperactivity disorder (ADHD). It is of great importance to investigate the causes of sleep problems, which are also associated with many psychiatric disorders, and to address these causes in treatment. In this study, it was aimed to investigate the relationship between ADHD severity, anxiety and depression with sleep problems in children and adolescents diagnosed with ADHD.

**Materials and Methods:** Our study included 46 children and adolescents aged 8-15 years with ADHD who were admitted to the Child and Adolescent Psychiatry Outpatient Clinic of Ankara Bilkent City Hospital between August 2024 and September 2024. Children and adolescents with anxiety disorder, mood disorders, autism spectrum disorder, and intellectual disability were excluded. Participants were evaluated with the Conners Parent Rating Scale-Revised Short, Revised Child Anxiety and Depression Scale-Child Version, and Sleep Disturbances Scale for Children. SPSS 25.0 was used for the analysis.  $p < .05$  was considered significant.

**Results:** In our study, 73.9% ( $n=34$ ) of the participants were male and 26.1% ( $n=12$ ) were female. No significant difference was found between genders in terms of ADHD severity, anxiety, depression and sleep problems. According to the Spearman correlation analysis, ADHD severity was found to have a weak positive correlation with anxiety ( $r=0.385$ ,  $p=0.008$ ) and depression ( $r=0.319$ ,  $p=0.031$ ) and a moderate positive correlation with sleep problems ( $r=0.431$ ,  $p=0.005$ ). No statistically significant correlation was found between anxiety and depression scores and sleep problems.

**Discussion:** In our study, ADHD severity was found to be associated with sleep problems rather than subthreshold anxiety and depressive symptoms. Our study emphasises the importance of ADHD treatment and symptom severity in the

process of addressing sleep problems, which are closely related to patients' well-being and general functionality.

**Keywords:** Anxiety, Attention deficit hyperactivity disorder, Child Psychiatry, Depression, Sleep problems

## ÖZ

**Amaç:** Dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu (DEHB) olan çocuk ve ergenlerde uyku sorunları yaygın olarak gözlenmektedir. Birçok psikiyatrik bozuklukla da ilişkili olan uyku sorunlarının nedenlerinin araştırılması ve bu nedenlerin tedavide ele alınması büyük önem taşımaktadır. Bu çalışmada DEHB tanısı olan çocuk ve ergenlerde DEHB şiddeti, anksiyete ve depresif belirtilerin uyku sorunları ile ilişkisinin araştırılması amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışmamıza Ağustos 2024-Eylül 2024 tarihleri arasında Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı polikliniğine başvuran DEHB tanısı olan 8-15 yaş arası 46 çocuk ve ergen dahil edilmiştir. Anksiyete bozukluğu, duygudurum bozuklukları, otizm spektrum bozukluğu ve entelektüel yetersizlik tanıları olan çocuk ve ergenler çalışmaya alınmamıştır. Katılımcılar Conners Anababa Dereceleme Ölçeği-Yenilenmiş Kısa (CADÖ-YK), Çocuklarda Anksiyete ve Depresyon Ölçeği Yenilenmiş-Çocuk Formu ve Çocuklar İçin Uyku Bozuklukları Ölçeği ile değerlendirilmiştir. Analiz için SPSS 25.0 kullanılmıştır.  $p < .05$  anlamlı kabul edilmiştir.

**Bulgular:** Çalışmamıza alınan katılımcıların %73.9'u ( $n=34$ ) erkek, %26.1'i ( $n=12$ ) kızdır. Cinsiyetler arasında DEHB şiddeti, anksiyete, depresyon ve uyku sorunları arasında anlamlı farklılık saptanmamıştır. Yapılan Spearman korelasyon analizine göre DEHB şiddetinin anksiyete ( $r=0.385$ ,  $p=0.008$ ) ve depresyon ( $r=0.319$ ,  $p=0.031$ ) ile pozitif yönde zayıf düzeyde; uyku sorunları ( $r=0.431$ ,  $p=0.005$ ) ile pozitif yönde orta düzeyde istatistiksel

olarak anlamlı korelasyon gösterdiği bulunmuştur. Anksiyete ve depresyon skorları ile uyku sorunları arasında istatistiksel olarak anlamlı korelasyon saptanmamıştır.

**Tartışma:** Çalışmamızda eşik altı anksiyete ve depresif belirtilerden ziyade DEHB şiddetinin uyku sorunları ile ilişkili olduğu saptanmıştır. Çalışmamız, hastaların iyilik hali ve genel işlevselliği ile yakından ilişkili olan uyku sorunlarının ele alınması sürecinde DEHB tedavisinin ve belirti şiddetinin önemini vurgulamaktadır.

**Anahtar Sözcükler:** Anksiyete, Çocuk psikiyatri, Depresyon, Dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu, Uyku sorunları

# A Rare Subgroup of Juvenile Idiopathic Arthritis: Juvenile Psoriatic Arthritis

## Juvenil İdiopatik Artrit'in Nadir Bir Alt Grubu: Juvenil Psöriyatik Artrit

Yasemin UĞUR ES, Zahide EKİCİ TEKİN

Department of Pediatric Rheumatology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Juvenile idiopathic arthritis (JIA) is a chronic childhood rheumatic disease diagnosed after exclusion of infectious, metabolic and malignant causes in the presence of arthritis lasting more than 6 weeks in patients younger than 16 years. Juvenile psoriatic arthritis (JPsA) is one of the 7 subtypes according to the International League of Associations for Rheumatology (ILAR) classification system developed for JIA. The aim of this study was to analyze the demographic, clinical, laboratory and treatment data of patients with JPsA.

**Materials and Methods:** The files of the patients who were followed up with the diagnosis of JPsA in the Pediatric Rheumatology Clinic between July 2014 and June 2024 were retrospectively analyzed. Demographic and clinical data, laboratory findings and treatments were recorded.

**Results:** Fifteen patients with JPsA were included in the study. Ten (66.7%) of the patients were male and the median age at diagnosis was 16.5 (15.9-17.5) years. The knee was the most frequently affected joint, with 10 (66.7%) patients exhibiting involvement. Polyarticular involvement was the most common pattern, observed in 60% of the patients. Psoriatic rash was present in 13 (86.7%) patients and 6 (40%) had a family history of psoriasis. Dactylitis was present in 4 (26.7%), tarsitis in 4 (26.7%), pitting nails in 11 (73.3%), and morning stiffness in 7 (46.7%) patients. Methotrexate was the most commonly used treatment, administered to 14 (93.3%) patients. Biologic disease-modifying drugs (bDMARDs) were given to 6 (40%) patients.

**Discussion:** Although juvenile psoriatic arthritis constitutes a small proportion of JIA patients, it is important to question the history of psoriasis in patients' personal and family history and to evaluate psoriatic rash and nail changes on physical examination in terms of diagnosis and treatment. This subgroup of JIA has been found to be less responsive to conventional DMARDs, often requiring the use of biologic agents.

**Keywords:** DMARD, Juvenile Psoriatic Arthritis, Psoriasis

### ÖZ

**Amaç:** Juvenil idiyopatik artrit (JIA), 16 yaşından küçük hastalarda 6 haftadan uzun süren artrit varlığında, enfeksiyöz, metabolik ve malign nedenler dışlandıktan sonra konulan kronik bir çocukluk çağı romatizmal hastalıktır. Juvenil psöriyatik artrit (JPsA), JIA için geliştirilmiş International League of Associations for Rheumatology (ILAR) sınıflandırma sistemine göre 7 alt tipten bir tanesidir. Bu çalışmanın amacı JPsA tanısıyla takip edilen hastaların demografik, klinik, laboratuvar ve tedavi verilerini incelemektir.

**Gereç ve Yöntemler:** Temmuz 2014-Haziran 2024 tarihleri arasında Çocuk Romatolojisi Kliniği'nde JPsA tanısı ile takip edilen hastaların dosyaları geriye dönük incelendi. Hastaların demografik ile klinik verileri, laboratuvar bulguları ve tedavileri kaydedildi.

**Bulgular:** JPsA tanılı 15 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların 10'u (%66.7) erkek ve medyan tanı yaşı 16.5 (15.9-17.5) yıldır. En sık tutulan eklem, hastaların 10 (%66.7)'sinde görülen diz eklemiydi. En sık poliartriküler tutulum görüldü (%60). Hastaların 13 (%86.7)'sinde psöriyatik döküntü vardı ve 6 (%40)'unda ailede psöriazis öyküsü mevcuttu. Hastaların 4 (%26.7)'sinde daktilit, 4 (%26.7)'sinde tarsit, 11 (%73.3)'ünde tırnaklarda pitting, 7 (%46.7)'sinde sabah tutukluğu mevcuttu. En sık kullanılan tedavi hastaların 14 (%93.3)'üne verilen metotreksattı. Hastaların 6 (%40)'una biyolojik hastalık modifiye edici ilaçlar (bDMARD) verilmişti.

**Tartışma:** Juvenil psöriyatik artrit, JIA hastalarının az bir kısmını oluştursa da hastaların özgeçmişinde ve soy geçmişinde psöriazis öyküsünün sorgulanması ve fizik muayenede psöriyatik döküntü ve tırnak değişikliklerinin değerlendirilmesi tanı ve tedavi açısından önemlidir. JIA'nın bu alt grubunun konvansiyonel DMARD'lara daha dirençli olduğu ve JPsA hastalarının tedavisinde, biyolojik ajanlara daha sık ihtiyaç duyulduğu görülmüştür.

**Anahtar Sözcükler:** DMARD, Juvenil Psöriyatik Artrit, Psöriazis



# Clinical Features, Laboratory Findings, Treatment Options and Outcomes of Visceral Leishmaniasis in Children

## Çocuklarda Visceral Leishmaniasis Klinik Özellikleri, Laboratuvar Bulguları, Tedavi Seçenekleri ve Sonuçları

Ümmühan ÇAY, Asena ÜNAL, Nisanur TAPAÇ, Özlem ÖZGÜR GÜNDEŞLİOĞLU, Derya ALABAZ

Department of Pediatrics, Çukurova University Faculty of Medicine, Adana, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Kala-azar, also known as visceral leishmaniasis (VL), is a parasitic disease caused by various Leishmania species. Delay in diagnosis and treatment increases the risk of morbidity and mortality. Early VL diagnosis, rapid and appropriate treatment are of critical importance in endemic regions, including our country. This study aimed to increase awareness in our country by interpreting the clinical features, laboratory findings and treatment results of children diagnosed with VL.

**Materials and Methods:** In this single-center, retrospective, observational study, patients who were followed up with VL diagnosis in the Pediatric Infection Clinic of Çukurova University Medical Faculty Hospital were evaluated. Patients under the age of 18 who were followed up between March 2007 and June 2024 were included in the study.

**Results:** In our study, 48 patients diagnosed with VL in a 17-year period were examined. Thirty-two (66.7%) patients were male. Twenty (41.7%) patients lived in Adana, 12 (25%) in Hatay, and 2 (4.2%) in Osmaniye. Fourteen (29.1%) patients were Syrian. The median time from the onset of complaints to the time of diagnosis was 30 days (3-240 days). The presenting symptoms were fever in 91.1%, fatigue in 72.9%, and abdominal distension in 20.8%. Splenomegaly was detected in 91.6% of the patients (massive splenomegaly in 10 patients). The most common laboratory abnormalities were anemia in 93.8%, thrombocytopenia in 87.5%, and hypoalbuminemia in 50%. Diagnosis was made by the observation of amastigotes in bone marrow aspirate smear in 95.8% (46/48) of the patients. Diagnosis was made by rk39 dipstick test and PCR positivity in two patients. Liposomal Amphotericin B (60.4%), Meglumine antimonate (22.9%) and Sodium Stibogluconate (14.6%) were used in the treatment of patients. The mean hospital stay was 23.77±16.8 days. No patient died. Recurrence developed in three patients.

**Discussion:** Visceral Leishmaniasis is endemic in Turkey and should be considered especially in pediatric patients in the presence of fever of unknown cause, weight loss, fatigue, splenomegaly, anemia, thrombocytopenia. Molecular and serological tests are helpful in diagnosis, and diagnosis can be made by careful examination of bone marrow smears. Today, it can be treated easily and effectively with Liposomal Amphotericin B.

**Keywords:** Child, Kala-Azar, Visceral leishmaniasis

### ÖZ

**Amaç:** Visceral leishmaniasis (VL) olarak da bilinen Kala-azar, çeşitli Leishmania türlerinin neden olduğu paraziter bir hastalıktır. Tanı ve tedavinin gecikmesi morbidite ve mortalite riskini artırmaktadır. Ülkemizde içinde bulunduğu endemik bölgelerde erken VL tanısı, hızlı ve uygun tedavi kritik öneme sahiptir. Bu çalışmada VL tanısı alan çocukların klinik özellikleri, laboratuvar bulguları ve tedavi sonuçlarının yorumlanarak ülkemizde farkındalığın artırılması amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu tek merkezli, retrospektif, gözlemsel çalışmada, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Enfeksiyon Kliniğinde, VL tanısıyla izlenen hastalar değerlendirildi. Mart 2007- Haziran 2024 tarihleri arasında takip edilen ve 18 yaş altındaki hastalar çalışmaya dahil edildi.

**Bulgular:** Çalışmamızda 17 yıllık süreçte VL tanısı alan 48 hasta incelendi. Hastaların 32'si (%66.7) erkekti. Hastaların 20'si (%41.7) Adana, 12'si (%25) Hatay, 2'si (%4.2) Osmaniye yaşıyordu. Hastaların 14'ü (%29.1) Suriyeliydi. Şikayetlerin başlaması ile tanı anındaki süre medyan 30 (3-240 gün) gündü. Başvuru semptomları sırası ile ateş (%91.1), halsizlik (%72.9), karın şişliği (%20.8)'di. Hastaların 44'ünde (%91.6) splenomegali (masif splenomegali 10 hastada) saptandı. En yaygın laboratuvar anormallikler %93.8

oranında anemi, %87.5 oranında trombositopeni, %50 oranında hipoalbuminemi idi. Hastaların %95.8'inin (46/48) kemik ilięi aspirat yaymasında amastigotların görölmesi ile tanı konuldu. İki hasta rk39 dipstick test ve PCR pozitiflięi ile tanı aldı. Hastaların tedavisinde Lipozomal Amfoterisin B (%60.4), meglumin antimonat (%22.9) ve Sodyum Stiboglukonat (%14.6) kullanıldı. Ortalama hastanede kalış süresi  $23.77 \pm 16.8$  gündü. Ölen hasta olmadı. Ü hastada rekürrens gelişti.

**Tartışma:** Visseral leishmaniasis Türkiyede endemik olup, nedeni bilinmeyen ateş, kilo kaybı halsizlik, splenomegali, anemi ve trombositopeni varlığında özellikle çocuk hastalarda düşünölmelidir. Moleküler ve serolojik testler tanıda yardımcı olmakla birlikte kemik ilięi yaymalarının dikkatli incelenmesi sonucu tanı konulabilmektedir. Günümüzde Lipozomal Amfoterisin B ile kolay ve etkin tedavi edilebilmektedir.

**Anahtar Sözcükler:** Çocuk, Kala-Azar, Visseral leishmaniasis



# The Care of Late Preterm Infants in NICU: Factors Associated with Morbidity and Mortality

## Geç Preterm Yenidoğanlarda Yoğun Bakım İzlemi: Morbidite ve Mortaliteyi Etkileyen Faktörler

Safa Meriç ALDAĞ<sup>1</sup>, Bekir Furkan YALÇIN<sup>2</sup>, Evrim ALYAMAÇ DİZDAR<sup>3</sup>, Fatma Nur SARI<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, İnönü University Turgut Özal Medical Centre, Malatya, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Neonatology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Prematurity is shown to be the leading cause of death in children under the age of five, with approximately one million deaths annually in the world and being one of the most important causes of neonatal morbidity and mortality. The objective of this study was to ascertain the prevalence and types of complications necessitating neonatal intensive care unit (NICU) admission in late preterm births, and to elucidate the associated risks of morbidity and mortality.

**Materials and Methods:** Late preterm newborns which were monitored in the neonatal intensive care unit of Ankara Bilkent City Hospital between January 2021 and January 2022 were included in this study. The gestational age, birth weight, mode of delivery, sex, APGAR score, antenatal steroid treatment, presence of multiple pregnancies, need for resuscitation in the delivery room, maternal age, gestational age, birth weight, parity, maternal risk factors, causes of morbidity, duration of hospitalization, treatment and mortality data were evaluated retrospectively.

**Results:** A total of 442 late preterm newborns were evaluated in the study. The average gestational age and birth weight of late preterm newborns were 35.1±0.8 weeks and 2496±500 (min-max: 1020-3910) grams, respectively. One hundred seventy-seven of them were female and 265 were male. The proportion of births that were caesarean section (C/S) was 81.9%, while the proportion of births that were normal vaginal delivery (NVD) was 18.1%. In the study participants, 47.8% exhibited at least one antenatal risk factor. Premature rupture of membranes (PROM) was the most common antenatal risk factor (13.1%). Respiratory morbidities were the most common morbidity (83.5%) and TTN was the most common respiratory morbidity in all weeks of pregnancy. The median hospitalization duration was 9 (min-max: 1-134) days. The majority of infants

(76%) were discharged from the neonatal intensive care unit (NICU) before day 14. However, 24% of the infants spent 14 days or more in the NICU. Phototherapy was required for jaundice in 73.5% of the babies. Birth at 34 weeks of gestation ( $p=0.004$ ), small for gestational age ( $p=0.014$ ), congenital heart disease ( $p<0.001$ ), late-onset neonatal sepsis ( $p<0.001$ ), feeding intolerance ( $p<0.001$ ) and need for intubation ( $p=0.016$ ) were found to be independent risk factors for prolonged hospitalization. The mortality rate was found to be 5.4% in all patients, and the need for resuscitation in the delivery room ( $p<0.001$ ), congenital heart disease ( $p=0.021$ ) and late-onset neonatal sepsis ( $p<0.001$ ) were found to be independent risk factors for mortality.

**Discussion:** There is a risk of morbidity and mortality in late preterm babies at varying rates depending on the weeks of gestation. It is thought that the frequency of morbidity and mortality can be reduced by identifying antenatal risk factors that cause late preterm birth and optimal intensive care support.

**Keywords:** Late preterm, Morbidity, Mortality, Newborn

### ÖZ

**Amaç:** Prematürite, neonatal morbidite ve mortalitenin önemli sebeplerinden biri olmasının yanında dünyada yılda yaklaşık bir milyon ölüm ile beş yaş altı çocuk ölümlerinin başlıca nedeni olarak gösterilmektedir. Çalışmamızda, geç preterm yenidoğanların yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatışını gerektirecek sorunlarını ve bu sorunların sıklığını belirlemek, morbidite ve mortalite riskini ortaya koymak amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Ankara Bilkent Şehir Hastanesi yenidoğan yoğun bakım ünitesinde, Ocak 2021 ile Ocak

2022 tarihleri arasında izlenen geç preterm yenidoğanların gebelik haftası, doğum ağırlığı, doğum şekli, cinsiyeti, APGAR skoru, antenatal steroid tedavisi, çoğul gebelik varlığı, doğum salonunda canlandırma ihtiyacı, anne yaşı, parite, maternal risk faktörleri, morbidite nedenleri, yatış süreleri, tedavi ve mortalite verileri retrospektif olarak değerlendirildi.

**Bulgular:** Çalışmada değerlendirilen 442 geç preterm yenidoğanın ortalama gebelik haftası ve doğum ağırlığı sırasıyla  $35.1 \pm 0.8$  hafta ve  $2496 \pm 500$  (min-maks: 1020-3910) gramdı. Bebeklerin 177'si kız, 265'i erkekti. Doğumların %81.9'u C/S, %18.1'i NVY ile gerçekleşmişti. Bebeklerin %47.8'inde en az bir antenatal risk faktörü vardı. Erken membran rüptürü %13.1'lik oranla yoğun bakım ünitesinde izlenen geç preterm bebeklerde saptanan en sık antenatal risk faktörüydü. En sık solunumsal morbiditeler (%83.5) mevcuttu. Yenidoğanın geçici takipnesi tüm gebelik haftalarındaki en sık respiratuar morbiditeydi. Ortanca yatış süresi 9 (min-maks: 1-134) gün olarak saptandı. Bebeklerin %76'sı 14. günden önce taburcu olurken, %24 bebeğin YDYBÜ yatış süresi 14 gün veya üzerindedir. Bebeklerin %73.5'inde fototerapi gerektiren sarılık mevcuttu. Yaşına göre küçük bebek olmak ( $p=0.014$ ), 34. gebelik haftasında doğum ( $p=0.004$ ), konjenital kalp hastalığı ( $p<0.001$ ), geç neonatal sepsis ( $p<0.001$ ), beslenme intoleransı ( $p<0.001$ ) ve entübasyon ihtiyacı ( $p=0.016$ ) uzamış yatış için bağımsız risk faktörleri olarak bulundu. Mortalite tüm hastalarda %5.4 olarak saptanmış olup doğum salonunda canlandırma ihtiyacı ( $p<0.001$ ), konjenital kalp hastalığı ( $p=0.021$ ) ve geç neonatal sepsis ( $p<0.001$ ) mortalite açısından bağımsız risk faktörleri olarak saptandı.

**Tartışma:** Geç preterm bebeklerde gebelik haftalarına göre değişen oranlarda morbidite ve mortalite riski olduğu görülmektedir. Geç preterm doğuma sebep olan antenatal risk faktörlerinin belirlenmesi ve optimal yoğun bakım desteği ile morbidite ve mortalite sıklığının azaltılabileceği düşünülmektedir.

**Anahtar Sözcükler:** Geç Preterm, Morbidite, Mortalite, Yenidoğan

# The Impact of Smoking and Exposure on the Frequency/Severity of Migraine-Type Headaches in Children

## Çocuklarda Migren Tip Baş Ağrılarında Sigara Kullanım ve Maruziyetinin Atak Sıklığına/Şiddetine Etkisi

Lütfiye ÇILKOL BAYRAM<sup>1</sup>, Demet TAŞ<sup>2</sup>, Nesrin CEYLAN<sup>1</sup>, Ayşegül Neşe ÇITAK KURT<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatric Neurology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Adolescent Medicine, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Migraine is the most common primary headache in children. Migraine headaches can be exacerbated by various factors such as fatigue, hunger, insomnia, stress, mood changes, alcohol, odors, environmental changes, and excessive sun exposure. The adverse effects of tobacco use and exposure on many diseases, primarily respiratory diseases, are well-known. Tobacco use also increases the frequency and severity of migraine-type headaches. The nicotine and/or other toxic substances found in tobacco products can directly affect the hypothalamus, potentially increasing attack frequency. The aim of this study was to determine the relationship between tobacco use and exposure and the frequency and severity of headache attacks in children with migraine-type headaches followed in a pediatric neurology clinic.

**Materials and Methods:** In our clinic, we evaluated 45 migraine patients who smoke and 45 who do not, matched for age and gender, to determine smoking habits, smoking exposure, attack frequency, pain intensity using VAS (Visual Analog Scale) scores, and the extent to which headaches affect daily life using PEDMIDAS criteria.

**Results:** Among smoking migraine patients, attack frequency, pain intensity (VAS), and PEDMIDAS criteria scores were found to be higher compared to non-smokers. Additionally, it was observed that children with prenatal smoking exposure had earlier onset of migraine attacks. However, no relationship was found between smoking exposure and attack frequency.

**Discussion:** Migraine is a chronic condition that adversely affects the quality of life. Smoking cessation should be included in lifestyle modifications recommended for migraine management.

**Keywords:** Attack frequency, Attack severity, Headache, Migraine, Smoking

### ÖZ

**Amaç:** Çocuklarda migren en sık görülen primer baş ağrısıdır. Migren baş ağrıları yorgunluk, açlık, uykusuzluk, stres, duyu durum değişiklikleri, alkol, kokular, çevre değişikliği ve güneşe fazla maruz kalma gibi pek çok faktörle artış gösterir. Tütün ürünleri kullanımı ve maruziyetinin, başta solunum yolları hastalıkları olmak üzere pek çok hastalık üzerine olumsuz etkisi bilinmektedir. Tütün ürünleri kullanımı migren tip baş ağrılarının da sıklık ve şiddetini arttırmaktadır. Tütün ürünlerinde bulunan nikotin ve /veya diğer toksik maddeler direk hipotalamus üzerinde etki göstererek atak sıklığında artışa neden olabilmektedir. Bu çalışmanın amacı; çocuk nöroloji kliniğinde takip edilen migren tip baş ağrısı olan çocukların tütün ürünleri kullanım ve maruziyeti ile baş ağrısı atak şiddet ve sıklığının belirlenmesidir.

**Gereç ve Yöntemler:** Kliniğimizde takip edilen yaş ve cinsiyet açısından istatistiksel anlamlı farklılığı olmayan (n=45) sigara kullanan ve kullanmayan (n=45) migrenli hastada sigara kullanımı, sigara maruziyeti, atak sıklığı, ağrı şiddetini gösteren VAS (vizüel analog skala) skorları, baş ağrısının günlük hayatını ne ölçüde etkilediğini belirlemek için PEDMIDAS kriterleri değerlendirildi.

**Bulgular:** Sigara içen migrenli hastalarda içmeyenlere göre atak sıklığı, ağrı yoğunluğu VAS, PEDMIDAS kriterleri daha yüksek saptandı. Ayrıca prenatal sigara maruziyeti olan çocuklarda migren ataklarının daha erken yaşta başladığı görüldü. Sigara maruziyetinin atak sıklığı ile ilişkisi görülmedi.

**Tartışma:** Migren yaşam kalitesini olumsuz etkileyen kronik bir hastalıktır. Migren için önerilen yaşam tarzı değişikliklerinde sigara kullanımının bırakılması da yer almalıdır.

**Anahtar Sözcükler:** Atak sıklığı, Atak şiddeti, Baş Ağrısı, Migren, Sigara

# Evaluation of Neutrophil-to-Lymphocyte Ratio, Platelet-to-Lymphocyte Ratio and Eosinophil-to-Lymphocyte Ratio in Patients with Childhood Atopic Dermatitis in Relation to Disease Severity and Treatment Response

Çocukluk Çağında Atopik Dermatit Tanısı ile Takip Edilen Hastalarda Nötrofil-Lenfosit Oranı, Platelet-Lenfosit Oranı ve Eozinofil-Lenfosit Oranının Hastalık Şiddeti ve Tedavi Yanıtı Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi

Pınar YILMAZ<sup>1</sup>, Zeynep ŞENGÜL EMEKSİZ<sup>2</sup>, Ahmet SELMANOĞLU<sup>2</sup>, Müge TOYRAN<sup>3</sup>, Emine DİBEK MISIRLIOĞLU<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Aksaray Training and Research Hospital, Aksaray, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Immunology and Allergy, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Pediatrics, Bayındır Sogutozu Hospital, Ankara, Türkiye

## ABSTRACT

**Objective:** Atopic dermatitis (AD) is a common chronic, inflammatory skin disease in children characterized by pruritus and intermittent recurrent attacks. The pathophysiology has not been fully elucidated, but various studies suggest that dysfunction of the immune system, genetic factors and skin barrier disorders may play a role in the etiology. Since there is no common diagnostic criteria accepted by everyone, the diagnosis is made clinically based on history, skin lesions with typical morphologic distribution and accompanying findings. AD may limit the patient's daily life and negatively affect quality of life, psychosocial and personal development. In our study, we aimed to evaluate the relationship between disease severity (Eczema Area and Severity Index (EASI)) and Neutrophil-Lymphocyte ratio (NLR), Platelet-Lymphocyte ratio (PLR) and Eosinophil-Lymphocyte ratio (ELR) and to determine the effect of these inflammatory markers on prognosis and prediction of treatment response in patients with AD

**Materials and Methods:** Patients who were diagnosed with AD according to the diagnostic criteria and volunteered to participate in the study were included. Socio-demographic characteristics, clinical features and laboratory data of all patients included in the study were recorded. In addition, quality of life scores (IDLQOI), disease severity score (EASI score) at diagnosis and after treatment were calculated.

**Results:** The study included 70 patients who were admitted to our clinic within a period of 6 months from the date of ethics committee approval and who met the diagnostic

criteria for AD and had no additional chronic disease. Of the patients, 41(58.6%) were boys. The mean age of the patients were calculated as 9.4±14.4 months. AUC=0.648 (p=0.041) was found in the evaluation of the success of NLO value in separating the groups who achieved a 50% decrease in EASI score and those who did not. The best cut-off point for NLO was found to be 0.3 and the confidence interval (0.5-0.7) for separating the groups that achieved a 50% decrease in EASI score from those that did not. The mean EASI score calculated at diagnosis was 7.0±5.6 and 4.0±4.1 after one month of treatment. Thirty-two patients had a 50% significant decrease in EASI score. In the logistic regression model applied to reveal the potential risk factors associated with moderate to severe EASI score at the time of diagnosis, gender, maternal smoking, maternal history of thyroid disease, family history of allergic disease, mode of delivery and time of birth were analyzed in the univariate logistic regression model and were not found to be significant risk factors. When the effect of severity of AD at the time of diagnosis on quality of life was evaluated, it was found that patients whose quality of life was moderately or severely affected had higher diagnostic EASI scores compared to patients whose quality of life was not affected or slightly affected, and this difference was statistically significant (p< 0.001).

**Discussion:** In conclusion, NLO can predict the prognosis of the disease and indicate the treatment response as a rapid, reliable, practical and publicly available marker for monitoring the disease and more effective regulation of treatment.

**Keywords:** Atopic dermatitis, EASI, NLO, Quality Of Life



0009-0007-7610-1106 : YILMAZ P  
0000-0001-7648-0352 : ŞENGÜL EMEKSİZ Z



0000-0002-6748-7330 : SELMANOĞLU A  
0000-0002-2490-0551 : TOYRAN M



0000-0002-3241-2005 : DİBEK MISIRLIOĞLU E

## ÖZ

**Amaç:** Atopik dermatit (AD) çocuklarda sık görülen kronik, inflamatuvar, kaşıntı ve aralıklı tekrarlayan ataklarla seyreden bir deri hastalığıdır. AD'in patofizyolojisi tam olarak aydınlatılmamıştır ancak çeşitli çalışmalar immün sistemin fonksiyon bozuklukları, genetik faktörler ve cilt bariyerindeki bozuklukların etiolojide rol oynayabileceğine işaret etmektedir. AD tanısında herkes tarafından kabul gören ortak bir tanı kriteri bulunmaması nedeni ile öykü, tipik morfolojik dağılım gösteren deri lezyonları ve eşlik eden bulgulara dayanılarak tanı klinik olarak konulur. AD hastanın günlük yaşamını sınırlayabilir, yaşam kalitesini, psikososyal ve kişisel gelişimini olumsuz etkileyebilir. Çalışmamızda; hastalık şiddeti ( Eczema Area and Severity Index (EASI)) ile Nötrofil-Lenfosit oranı (NLO), Platelet-Lenfosit oranı (PLO) ve Eosinofil-Lenfosit oranı (ELO) arasındaki ilişkiyi değerlendirmeyi ve bu inflamatuvar belirteçlerin prognoz ve tedavi yanıtının öngörülmesi üzerine olan etkisini belirlemeyi amaçladık.

**Gereç ve Yöntemler:** Araştırmamız, Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Hastanesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji kliniğinde yürütülmüştür. Çalışmaya; 1 ay-18 yaş arasında, tanı kriterlerine uygun olarak AD tanısı konulmuş ve çalışmaya katılmaya gönüllü hastalar dahil edilmiştir. Dahil edilen tüm hastaların sosyo-demografik özellikleri, klinik özellikleri ve laboratuvar verileri kaydedildi. Ayrıca hastaların yaşam kalitesi skorları, tanı anı ve tedavi sonrası hastalık şiddet skoru (EASI) hesaplandı.

**Bulgular:** Çalışmaya etik kurul onayı alınan tarihten itibaren altı ay içerisindeki dönem aralığında başvuran ve belirlenen atopik dermatit tanı kriterlerini karşılayan ve ek kronik hastalığı olmayan, 70 hasta dahil edildi. Çalışmaya dahil edilen hastaların 41 (%58.6)'i erkekti. Hastaların yaş ortalaması  $9.4 \pm 14.4$  ay olarak hesaplandı. NLO değerinin EASI skorunda %50 düşüş sağlayanlar ile sağlamayan grupları ayırmadaki başarısını değerlendirmede  $AUC=0.648$  ( $p=0.041$ ) olarak bulundu. EASI skorunda %50 düşüş sağlayan ile sağlamayan grupları ayırmada NLO için en iyi kesim noktası 0.32, güven aralığı (0.51-0.78) olarak saptandı. Tanı sırasında hesaplanan EASI skoru ortalama  $7.0 \pm 5.6$ , bir aylık tedavi sonrası EASI skoru  $4.0 \pm 4.1$  olarak hesaplandı. Toplam 32 hastanın EASI skorunda %50 anlamlı azalma saptandı. Tanı anında EASI skorunun orta-ağır olması ile ilişkili potansiyel risk faktörlerini ortaya çıkarmak için uygulanan lojistik regresyon modelinde; cinsiyet, annede sigara kullanımı, annede tiroid hastalık öyküsü, ailede alerjik hastalık öyküsü, doğum şekli ve doğum zamanı tek değişkenli lojistik regresyon modelinde analiz edildi, anlamlı risk faktörü olarak saptanmadı. Tanı anında AD şiddetinin yaşam kalitesi üzerine etkisi değerlendirildiğinde; yaşam kalitesi orta ve üstünde etkilenen hastalar hiç etkilenmemiş ya da az etkilenmiş hastalar ile karşılaştırıldığında; tanı EASI skorlarının daha yüksek olduğu ve bu farkın istatistiksel olarak anlamlı olduğu saptandı ( $p < 0.001$ ).

**Tartışma:** NLO hastalığın izlemi ve tedavinin daha etkin düzenlenebilmesi için hızlı, güvenilir, pratik ve herkes tarafından uygulanabilen bir belirteç olarak hastalığın prognozunu öngörebilir ve tedavi yanıtını gösterilebilir.

**Anahtar Sözcükler:** Atopik dermatit, EASI, NLO, Yaşam Kalitesi

# Evaluation of Thromboembolic Complications in Childhood Nephrotic Syndrome

## Çocukluk Çağı Nefrotik Sendromda Tromboembolik Komplikasyonların Değerlendirilmesi

Evra ÇELİKKAYA, Tülin GÜNGÖR

Department of Pediatric Nephrology, Ankara Etilik City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Thrombosis is a rare event in children and the incidence of systemic venous thrombosis has been reported as 7 per 1.000.000. Arterial thrombus is even rarer. Nephrotic syndrome is a disease characterized by proteinuria, hypoalbuminemia, edema and hyperlipidemia. Massive proteinuria and severe hypoalbuminemia are factors that increase the risk of thrombosis. Among the disorders observed in the coagulation cascade; urinary loss of antithrombin III (AT III), one of the antithrombotic proteins, and increased hypercoagulability due to platelet reactivation have been shown. The risk of thromboembolism in children with nephrotic syndrome has been reported as approximately 4%. Deep vein thrombosis was seen in 1.5% of patients, serious pulmonary embolism in 0.5% and renal vein thrombosis to a lesser extent. In this study, the clinical and laboratory findings of nephrotic syndrome cases with thromboembolic complications who were followed up in our center between 2010 and 2024 were evaluated.

**Materials and Methods:** Seventeen patients diagnosed with childhood nephrotic syndrome who developed thromboembolic complications and were followed up for at least 6 months were included in this study.

**Results:** Thromboembolic complications identified in 17 (3,8%) (~23.5% frequently relapsing (FR)/steroid dependent (SD) NS) of 441 patients with childhood nephrotic syndrome. Thromboembolic complications developed in 11 (64.7%) patients during hospitalization. Seven (41.1%) patients were not receiving any immunosuppressive treatment at the time of thrombosis. Among the 17 patients with thrombosis, seven (41.1%) had deep vein thrombosis (DVT) of the femoral, popliteal, and cephalic veins of the lower extremities; five (29.4%) had catheter-related thrombosis in the jugular or subclavian vein;

two (11.8%) had renal vein thrombosis; one (5.9%) had sagittal sinus thrombosis and associated cerebral infarct; and one (5.9%) had intracardiac (in both the right ventricle and right atrium) thrombosis, one (5.9%) had intracardiac (in both the right ventricle and right atrium) thrombosis and pulmoner emboli. Diagnosis of NS and thrombosis occurred at the same time in two (11.8%) patient. Thrombosis occurred during the first year following diagnosis of NS in ten (58.8%) of the patients and >1 year after diagnosis in seven (41.1%). Thrombosis was observed in more than one region in 23.5% of patients with thrombosis. At the time of trombosis the mean eGFR was  $80.96 \pm 41.32$  mL/min/1.73 m<sup>2</sup>, the mean albumin level was  $2.11 \pm 0.92$  mg/dL and the mean proteinuria level was  $250.01 \pm 185.56$  mg/m<sup>2</sup>/h.

**Discussion:** Thromboembolic complications in nephrotic syndrome are rare but life-threatening. With early diagnosis and treatment, most patients recover without sequelae.

**Keywords:** Childhood, Nephrotic syndrome, Thromboembolic complications

### ÖZ

**Amaç:** Tromboz çocuklarda nadir görülen bir olaydır ve sistemik venöz tromboz insidansı 1.000.000'da 7 olarak bildirilmiştir. Arteriyel trombüs ise daha nadirdir. Nefrotik sendrom proteinüri, hipoalbuminemi, ödem ve hiperlipidemi ile karakterize bir hastalıktır. Masif proteinüri ve şiddetli hipoalbuminemi tromboz riskini artıran faktörlerdir. Koagülasyon kaskatında görülen bozukluklar arasında; antitrombotik proteinlerden olan antitrombin III'ün (AT III) üriner kaybı ve trombosit reaktivasyonuna bağlı hiperkoagülabilitede artış gösterilmiştir. Nefrotik sendromlu çocuklarda tromboemboli riski yaklaşık %4 olarak bildirilmiştir. Hastaların %1.5'inde derin ven trombozu,

%0.5'inde ciddi pulmoner emboli ve daha az oranda da renal ven trombozu görülmüştür. Bu çalışmada, merkezimizde 2010-2024 döneminde takip edilen, tromboembolik komplikasyon gelişen nefrotik sendrom olgularının klinik ve laboratuvar bulguları değerlendirilmiştir.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışmaya tromboembolik komplikasyon gelişen nefrotik sendrom tanılı ve en az 6 ay izlenen 17 olgu dahil edildi.

**Bulgular:** Çocukluk çağına başlayan NS'li 441 çocuğun 17'sinde (%3.8) (~ %23.5'i sık tekrarlayan/steroid bağımlı NS) tromboembolik komplikasyon saptandı. Hastaların 11'inde (%64.7) tromboembolik komplikasyonlar hastane yatışı sırasında gelişti. Tromboembolik komplikasyon esnasında 7 (%41.1) hasta herhangi bir immunsupresif tedavi almamaktaydı. Tromboz saptanan 17 hasta arasında yedi (%41.1) hastada femoral, popliteal ve sefalik venlerde derin ven trombozu (DVT); beş (%29.4) hastada juguler veya subklavian vende kateter ilişkili tromboz; iki (%11.8) hastada renal ven trombozu; bir (%5.9) hastada sagittal sinüs trombozu ve ilişkili serebral enfarkt; bir (%5.9) hastada intrakardiyak (hem sağ ventrikül hem de sağ atriyumda) tromboz, bir (%5.9) hastada intrakardiyak (hem sağ ventrikül hem de sağ atriyumda) tromboz ve pulmoner emboli saptandı. İki (%11.8) hastada NS tanısı ve tromboz eş zamanlı saptandı. Tromboembolik komplikasyonlar, 10 (%58.8) hastada NS tanısı konulduktan sonraki ilk yıl içinde ve 7 (%41.1) hastada tanıdan >1 yıl sonra ortaya çıktı. Hastaların %23.5'inde birden fazla bölgede tromboz gözlemlendi. Tromboz anında ortalama eGFR  $80.96 \pm 41.32$  mL/dak/1.73 m<sup>2</sup>, ortalama albümin düzeyi  $2.11 \pm 0.92$  mg/dL ve ortalama proteinüri düzeyi  $250.01 \pm 185.56$  mg/m<sup>2</sup>/sa'dı.

**Tartışma:** Nefrotik sendromda ortaya çıkan tromboembolik komplikasyonlar nadir fakat yaşamı tehdit edicidir. Erken tanı ve tedavi ile çoğu hastada sekelsiz iyileşme sağlanmıştır.

**Anahtar Sözcükler:** Çocukluk çağı, Nefrotik sendrom, Tromboembolik komplikasyonlar

# Evaluation of Pediatric Allergy Consultations Requested for Inpatients Pediatric Department

## Çocuk Hastalıkları Kliniğinde Yatan Hastalardan İstenilen Çocuk Alerji Konsültasyonlarının Değerlendirilmesi

Ahmet SELMANOĞLU, Gökhan YÖRÜSÜN, Cankat GENİŞ, Fatma Nur KUZUCU, Zeynep Şengül EMEKSİZ,  
Emine DİBEK MISIRLIOĞLU

Department of Pediatric Allergy and Immunology, Ankara Bilkent City Hospital, University of Health Sciences, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** The Pediatric Allergy Clinic is one of the most frequently requested departments for consultations, especially for inpatients. Allergists provide consultation services for conditions such as drug reactions, suspected asthma, rashes, eczematous diseases, and severe drug reactions, contributing to accurate diagnosis and appropriate treatment processes for patients in other departments. The aim of this retrospective study was to provide insights into the allergy consultation process and to review the experiences in our pediatric allergy department. Additionally, the pediatric experiences presented in this study are expected to be beneficial for allergists and other consulting physicians in future medical decision-making processes. Consultations regarding difficult-to-diagnose allergic diseases are critically important for preventing misdiagnosis and improving diagnostic accuracy. The study aimed to evaluate consultations conducted over a one-year period and to highlight key topics that can be emphasized more in resident education.

**Materials and Methods:** This study was conducted through a retrospective analysis of all consultations made between April 1, 2023, and April 1, 2024, at the Pediatric Allergy Clinic of Ankara Bilkent City Hospital, requested from pediatric health and disease services. Medical records of the patients were reviewed retrospectively, and their reasons for consultation, clinical symptoms, and consultation outcomes were thoroughly analyzed. Demographic characteristics of the cases (age, gender), their symptoms at the time of presentation, and diagnostic tests performed (laboratory tests, skin prick tests, specific IgE, provocation tests, etc.) were evaluated. Additionally, treatment methods applied to patients (medical treatment, desensitization, medical care recommendations)

and post-treatment outcomes were recorded.

**Results:** A total of 992 patients were included in the study. The mean age during the consultation period was 71.6 months (IQR 21-120 months). The most common reasons for consultation were suspected drug allergy and respiratory symptoms. A total of 394 patients were evaluated for suspected drug allergy. Among the patients with early-type drug reactions, 137 (34.7%) had urticaria, 19 (4.8%) had drug-related anaphylaxis, 3 (0.8%) had angioedema, one (0.3%) had both urticaria and angioedema, 2 (0.5%) had respiratory distress, and one (0.3%) was consulted for vomiting. It was found that 163 (41.5%) patients were consulted for late-onset maculopapular rashes. Additionally, there were cases consulted for Dress syndrome (1.8%), serum sickness-like reactions (1.0%), and Stevens-Johnson Syndrome (SJS) (0.5%). Moreover, patients were also consulted for rare but serious reactions such as angioedema, eosinophilia, contrast drug allergy, and AGEP.

Among the 405 patients consulted for respiratory symptoms, the primary diagnoses included newly diagnosed wheezing infants, unmanaged and managed asthma, and acute bronchiolitis. The number of asthma patients consulted for preoperative evaluation was reported as 35 (3.5%). Additionally, 21 (2.1%) with pneumonia and 16 (1.6%) evaluated for cough etiology were consulted. Other common reasons for consultation included urticaria (68;22.2%), maculopapular rash (64; 20.9%), food allergy (60;19.6%), and anaphylaxis (43;14.1%). Atopic dermatitis (25;8.2%), transfusion reactions (13; 4.3%), eosinophilia (11;3.6%), and angioedema (10;3.3%) were also observed. Less frequent consultations included seasonal allergic rhinitis (7;2.3%), dry skin (2;0.7%), scabies, and elevated IgE levels (1;0.3%).

**Discussion:** This study highlights the diversity and prevalence of allergic diseases in the pediatric population. Drug allergies are among the most frequently encountered issues, emphasizing the need for allergists to be experienced in managing drug allergies



and, when necessary, performing desensitization. Rare reactions such as Dress syndrome and Stevens-Johnson Syndrome (SJS) are significant cases requiring careful monitoring and intervention due to their potential to result in severe complications.

**Keywords:** Allergy, Consultation, Drug reaction

## ÖZ

**Amaç:** Çocuk Alerji Kliniği, yatarak tedavi hizmeti alan hastalar için yoğun konsültasyon talep edilen kliniklerden biridir. Alerji uzmanları; ilaç reaksiyonları, astım şüphesi, döküntüler, egzematöz hastalıklar ve ağır ilaç reaksiyonları gibi durumlar hakkında konsültasyon hizmeti sunarak, diğer departmanlardaki hastaların doğru tanı ve uygun tedavi süreçlerine katkıda bulunmaktadır. Bu retrospektif çalışmanın amacı; alerji konsültasyon sürecine dair içgörüler sağlamak ve çocuk alerji bölümündeki deneyimleri gözden geçirmektir. Ayrıca, bu çalışmada sunulan pediatrik deneyimlerin, gelecekteki tıbbi karar verme süreçlerinde alerji uzmanları ve diğer konsültan hekimler için faydalı olacağı düşünülmektedir. Alerjik hastalıklarla ilgili zor tanı problemleri üzerine yapılan konsültasyonlar, yanlış tanıların önlenmesi ve tıbbi kararların doğruluğunun artırılması açısından kritik bir öneme sahiptir. Çalışma, bir yıllık süreçte gerçekleştirilen konsültasyonları değerlendirerek, asistan eğitiminde temel olabilecek konuların daha yoğun ele alınmasını sağlamayı hedeflemektedir.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu çalışma, 1 Nisan 2023 ile 1 Nisan 2024 tarihleri arasında Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Alerji Kliniğine, çocuk sağlığı ve hastalıkları servislerinden yapılan tüm konsültasyonların retrospektif analizi ile gerçekleştirilmiştir. Hastaların medikal dosya kayıtları geriye dönük olarak incelenmiş ve başvuru nedenleri, klinik semptomları ve konsültasyon sonuçları detaylı bir şekilde analiz edilmiştir. Vakaların demografik özellikleri (yaş, cinsiyet), başvuru anındaki şikayetleri ve sonrasında uygulanmış olan tanısal testler (laboratuvar testleri, deri prick testleri, spesifik IgE, provakasyon testleri vb.) değerlendirilmiştir. Ayrıca, hastalara uygulanan tedavi yöntemleri (medikal tedavi, desensitizasyon, tıbbi bakım önerileri) ve tedavi sonrası sonuçlar da kaydedilmiştir.

**Bulgular:** Çalışmamıza 992 hasta dahil edilmiştir. Hastaların konsültasyon dönemindeki yaşları incelendiğinde 71.6 ÇAA (21-120) ay olarak bulundu. En sık konsültasyon istenenler ilaç alerjisi şüphesi ve solunumsal semptomu olan hastalardı. İlaç alerjisi şüphesi nedeniyle konsülte edilen toplamda 394 hasta değerlendirildi. Hastalardan erken tip ilaç reaksiyonları değerlendirildiğinde 137 (%34.7)'si ürtiker, 19 (%4.8)'i ilaçla ilişkili anafilaksi, 3 (%0.8)'i anjiyoödem, 1 (%0.3)'ü ürtiker ile beraber anjiyoödem, 2 (%0.5)'i solunum sıkıntısı, 1 (%0.3)'ü kusma nedeniyle danışılmıştı. Toplam 163 (%41.5) hastanın geç tip makulopapüler döküntü nedeniyle konsülte edildiği saptandı. Ayrıca, Dress sendromu (%1.8), serum hastalığı benzeri reaksiyon (%1.0) ve Stevens-Johnson Sendromu

(%0.5) nedeniyle danışılan hasta mevcuttu. Bunun yanında; anjiyoödem, eozinofili, kontrast madde alerjisi ve AGEF gibi ciddi ancak nadir görülen reaksiyonlar nedeniyle de hasta konsültasyonu istendi.

Solunumsal semptomlar nedeniyle konsülte edilen 405 hasta incelendiğinde; yeni tanı hisiltılı infant, takipsiz ve takipli astım ve akut bronşiolit ön tanıları arasındaydı. Astım tanılı hastalardan operasyon öncesi değerlendirilmesi amacıyla konsülte edilen hastalarının sayısı 35(%3.5) olarak bildirilmiştir. Çalışmada tarafımıza pnömoni geçiren 21 (%2.1) hasta ve öksürük etiyojisi araştırılan, 16(%1.6) hasta danışılmıştır. Ayrıca; ürtiker (68;%22.2), makulopapüler döküntü (64;%20.9), besin alerjisi (60;%19.6) ve anafilaksi (43;%14.1), atopik dermatit (25;%8.2), transfüzyon reaksiyonları (13;%4.3), eozinofili (11;%3.6) ve anjiyoödem (10;%3.3) diğer konsültasyon nedenlerindendi. Daha nadir konsülte edilen vakalar arasında mevsimsel alerjik rinit (7;%2.3), cilt kuruluğu (2;%0.7), skabies ve yüksek IgE seviyeleri (1;%0.3) mevcuttu.

**Tartışma:** Bu çalışmada, pediatrik yaş grubundaki alerjik hastalıkların çeşitliliği ve yaygınlığı vurgulanmıştır. İlaç alerjileri en sık karşılaşılan sorunlar arasında yer almakta olup, bu durum, alerji uzmanlarının ilaç alerjisi yönetimi ve gerekli durumlarda desensitizasyon için tecrübesine olan ihtiyacını ortaya koymaktadır. Dress sendromu ve Stevens-Johnson Sendromu(SJS) gibi nadir görülen reaksiyonlar ise ciddi komplikasyonlarla sonuçlanabileceği için dikkatli izlem ve müdahale gerektiren önemli vakalar olarak öne çıkmaktadır.

**Anahtar Sözcükler:** Alerji, Konsültasyon, İlaç reaksiyonu

# Can the Development of Seizures in Newborns Undergoing Therapeutic Hypothermia due to Hypoxic-ischemic Encephalopathy Be Predicted?

## Hipoksik İskemik Ensefalopati Nedeni ile Terapötik Hipotermi Uygulanan Yenidoğanlarda Nöbet Gelişimi Öngörülebilir mi ?

Bekir Furkan YALÇIN<sup>1</sup>, Burak CERAN<sup>2</sup>, Safa Meriç ALDAĞ<sup>3</sup>, Evrim ALYAMAÇ DİZDAR<sup>2</sup>, Fatma Nur SARI<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Neonatology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Pediatrics, Turgut Özal Medical Centre, Inonu University, Malatya, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Hypoxic-Ischemic Encephalopathy (HIE) is one of the important causes of morbidity and mortality in newborns. The aim of this study was to identify perinatal risk factors contributing to seizure development in newborns diagnosed with HIE who underwent therapeutic hypothermia (TH).

**Materials and Methods:** Newborns diagnosed with moderate to severe Hypoxic-Ischemic Encephalopathy (HIE) and treated with therapeutic hypothermia at Neonatal Intensive Care Unit of Ankara Bilkent City Hospital were retrospectively evaluated between September 2019 and September 2021. Maternal characteristics (such as maternal age, parity, chronic illnesses, gestational diabetes and hypertension, medications, history of fever or infections during pregnancy, early membrane rupture) and neonatal characteristics (gestational age, birth weight, gender, mode of delivery, Apgar score, need for resuscitation at birth, postnatal inotrope use, type and duration of respiratory support, presence of clinically or electrographically observed seizures and medications used in treatment, laboratory values, echocardiographic findings, aEEG results, and magnetic resonance imaging findings) were recorded from medical records.

**Results:** In the study, 53 (53%) of the 100 included newborns were male, while 47 (47%) were female. Of these, 55% were delivered via cesarean section, and 45% were delivered vaginally. The median (25-75<sup>th</sup> percentile) gestational age and birth weight of the infants were 39 (37-39.5) weeks and 3173 (2900-3405) g, respectively. Among the patients, 93% were diagnosed with moderate HIE, while 7% were diagnosed with severe HIE. The median (25-75<sup>th</sup> percentile) pH value of the patients undergoing hypothermia was 7 (6.9-7) (mmHg), and the median (25-75<sup>th</sup> percentile) BE value was -17.1 (-20.8 to -15.4) (mmol/L). The 1<sup>st</sup> and 5<sup>th</sup> minute Apgar scores were found

to be 5 (4-6) and 7 (6-8), respectively. The Thompson Score of the patients was 8 (7-17). It was determined that 35% of the patients had seizures (clinically or detected by aEEG). Of the patients with seizures, 25.7% were treated with fenobarbital, 68.6% with levetiracetam, and 5.7% with both drugs. There was no significant difference in demographic, clinical, laboratory, or radiological characteristics between infants with and without seizures.

**Discussion:** As a result of this study, a risk factor contributing to seizures in infants diagnosed with HIE who underwent TH could not be identified. Prospective studies with larger sample sizes and longer-term evaluations are needed to further assess this issue.

**Keywords:** Hypoxic-ischemic encephalopathy, Perinatal risk factors, Seizure, Therapeutic hypothermia

### ÖZ

**Amaç:** Yenidoğan bebeklerde Hipoksik İskemik Ensefalopati (HİE), morbidite ve mortalitenin önde gelen nedenlerindedir. Bu çalışmanın amacı, terapötik hipotermi (TH) uygulanan HİE tanılı yenidoğanlarda nöbet gelişiminde rol oynayan perinatal risk faktörlerinin belirlenmesidir.

**Gereç ve Yöntemler:** Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Yenidoğan Kliniğinde Eylül 2019-Eylül 2021 tarihleri arasında orta-ağır HİE tanısı ile izlenen ve terapötik hipotermi tedavisi uygulanan yenidoğanlar retrospektif olarak değerlendirildi. Dosya kayıtlarından maternal özellikler (anne yaşı, parite, kronik hastalıklar, gebelik diyabeti ve hipertansiyonu, kullandığı ilaçlar, ateş veya gebelikte geçirilen enfeksiyon öyküsü, erken membran rüptürü) ve neonatal özellikler (gebelik yaşı, doğum

ağırlığı, cinsiyeti, doğum şekli, Apgar skoru, doğum odasında resüsitasyon, postnatal inotrop kullanımı, solunum destek tipi ve süresi, klinik veya elektrografik olarak gözlenen nöbet varlığı ve tedavide kullanılan ilaçlar, laboratuvar değerleri, ekokardiyografik değerlendirme sonuçları, aEEG sonuçları, magnetik rezonans görüntüleme bulguları ) kaydedilmiştir.

**Bulgular:** Çalışmaya dahil edilen 100 yenidoğan bebeğin 53 (%53)'ü erkek, 47 (%47)'si kızdı. Hastaların 55 (%55)'i sezaryan ile 45 (%45)'i normal vajinal yol ile doğmuştu. Olguların ortanca (25-75.p) gebelik haftaları ve doğum ağırlıkları 39 (37-39.5) hafta, ve 3173 (2900-3405) g'di. Hastaların 93 (%93)'ü orta HİE, 7 (%7)'si ağır HİE tanısı aldı. Hipotermiye alınan hastaların ortanca (25-75.p) pH değeri 7 (6.9-7) (mmHg)'di. Hipotermiye alınan hastaların ortanca (25-75. p) BE değeri -17.1 (-20.8--15.4) (mmol/L)'di. Hastaların 1. ve 5. dk Apgar skoru 5(4-6) ve 5 7(6-8) olarak bulundu. Hastaların Thompson Skoru 8 (7-17) olarak bulundu. Hastaların 35 (%35)'inin nöbet (klinik veya aEEG ile tespit edilen) geçirdiği tespit edildi. Nöbeti olan hastaların 9 (%25.7)'si fenobarbital, 24 (%68.6)'sı levetirasetam ve 2 (%5.7)'si her iki ilaç ile birlikte tedavi edildi. Nöbet geçiren bebeklerle geçirmeyenler arasında demografik, klinik, laboratuvar veya radyolojik olarak anlamlı bir farklılık bulunmadı.

**Tartışma:** Bu çalışmanın sonucunda, TH uygulanan HİE tanılı bebeklerde nöbet geçirilmesinde rol oynayan bir risk faktörü belirlenemedi. Bu konuda daha geniş hasta sayılı ve uzun dönem etkilerin de değerlendirileceği ileriye dönük çalışmalara ihtiyaç duyulmaktadır.

**Anahtar Sözcükler:** Hipoksik iskemik ensefalopati, Perinatal risk faktörleri, Nöbet, Terapötik hipotermi

# ABCD1 Genetic Analysis of Five Cases of X-Linked Adrenoleukodystrophy

## X'e Bağlı Adrenolökodistrofi olan Beş Vakanın ABCD1 Genetik Analizi

Filiz Başak ERGİN<sup>1</sup>, Kübra ÇİLESİZ<sup>1</sup>, Çiğdem Seher KASAPKARA<sup>2</sup>, Mehmet Muhittin YALÇIN<sup>3</sup>, Mehmet KESKİN<sup>4</sup>, İlknur ARSLANOĞLU<sup>5</sup>, Hale Zeynep BATUR ÇAĞLAYAN<sup>6</sup>, Aslı İNCİ<sup>1</sup>, İlyas OKUR<sup>1</sup>, Leyla TÜMER<sup>1</sup>, Fatih Süheyl EZGÜ<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatric Nutrition and Metabolism, Gazi University, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Nutrition and Metabolism, Yıldırım Beyazıt University, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Endocrinology and Metabolism, Gazi University, Ankara, Türkiye

<sup>4</sup>Department of Pediatric Endocrinology, Gaziantep University, Gaziantep, Türkiye

<sup>5</sup>Department of Pediatric Endocrinology, Düzce University, Düzce, Türkiye

<sup>6</sup>Department of Neurology, Gazi University, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Peroxisomes are multifunctional organelles that function in many anabolic and catabolic pathways. Their functions include hydrogen peroxide metabolism, bile acid synthesis, plasmogens, and  $\beta$ -oxidation of very long chain fatty acids (VLCFAs). X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD) is caused by loss-of-function mutations in the ABCD1 gene, leading to problems in peroxisomal  $\beta$ -oxidation of VLCFAs and their cell accumulation. The accumulation is toxic to the central nervous system, adrenal cortex, and Leydig cells. X-ALD is a phenotypically heterogeneous disease. The incidence is approximately 6-8 per 100 000 live births. The ABCD1 gene encodes the ATP-binding cassette (ABC) transporter, subfamily D, (ALDP) protein, a peroxisomal membrane transport protein consisting of 10 exons on the X chromosome. X-ALD manifests itself clinically with three main phenotypes: the childhood cerebral form (cALD) is the most common form, seen in 31-35% of patients. Other phenotypes are adrenomyeloneuropathy (AMN), which occurs in adulthood, and Addison's disease, which only presents with adrenal insufficiency. Since it is an X-linked disease, half of heterozygous women develop myelopathy and peripheral neuropathy after the age of 60.

**Materials and Methods:** In this study, five male cases that applied to the Gazi University Department of Pediatric Nutrition and Metabolism for diagnosis and follow-up were included. Four patients presented to our clinic with regression in neurological and cognitive abilities, and one patient presented with findings consistent with adrenal insufficiency. All patients had significant elevations in all or several biomarkers including tetracosanoic acid (C24:0), hexacosanoic acid (C26:0), and C24:0/C22:0 and C26:0/C22:0 ratios in the VLCFA analysis, and three had leukodystrophic areas in MRI. Targeted next-generation

sequencing analysis of 450 metabolic diseases was performed on the patients, and the data were evaluated according to the ACMG classification.

**Results:** As a result of genetic analysis, five different hemizygous variations were detected in ABCD1. According to the ACMG classification, two variants were pathogenic, the other two were likely pathogenic, and one was a variant of unknown significance. Of these variants, c.1978C>T (p.Arg660Trp) and c.1679C>T (p.Pro560Leu) were previously defined variations, while c.1034T>C (p.Leu345Pro), c.776dup (p.Ala260GlyfsTer41), and c.2235dup (p.\*746Leuext\*55) were shown for the first time in our study.

**Discussion:** In the five patients included in our study, three different phenotypes of X-ALD were observed. X-ALD, which has a wide range of symptoms, should not be overlooked in the differential diagnosis of many diseases. In addition to neurological and cognitive decline, insidious symptoms such as bladder control and gait disorders should also be taken into account. It should not be forgotten that it can also present with only adrenal insufficiency. Making phenotypic distinctions with clinical evaluation is of critical importance. Genetic verification for early diagnosis plays a vital role, especially in monitoring insidious cases and following up with female carriers in the family. This approach plays a key role in preventing progressive neurological and endocrine complications. To date, more than 1200 pathogenic or likely pathogenic variants have been shown in ABCD1. Although genotype-phenotype correlation has not been established in the studies conducted to date, these detected changes will contribute to both the determination of the pathogenic variant distribution in our country and the correct interpretation of new variants together with patient clinics in rare diseases.

**Keywords:** ABCD1, Adrenal insufficiency, X-Linked Adrenoleukodystrophy

**ÖZ**

**Amaç:** Peroksisomlar, birçok anabolik ve katabolik yolda görev yapan multifonksiyonel organellerdir. Görevleri arasında; hidrojen peroksit metabolizması, safra asitlerinin sentezi, plazmojenler ve çok uzun zincirli yağ asitlerinin (ÇUZYA)  $\beta$ -oksidasyonu yer almaktadır. X'e bağlı adrenolökodistrofi (X-ALD), ABCD1 genindeki fonksiyon kaybına neden olan mutasyonlar sonucunda ÇUZYA'ların peroksisomal  $\beta$ -oksidasyonundaki sorunlara yol açar ve hücrelerde birikimine neden olur. Birikim; merkezi sinir sistemi, adrenal korteks ve Leydig hücrelerinde toksik etki gösterir. X-ALD, fenotipik olarak heterojen bir hastalıktır. İnsidansı yaklaşık olarak 100 000 canlı doğumda 6-8'dir. ABCD1 geni X kromozomunda lokalize 10 ekzondan oluşan ve bir peroksisomal membran taşıyıcı proteini olan ATP bağlayan kaset (ABC) alt ailesi D üye 1 (ALDP) proteinini kodlar. X-ALD, klinik olarak üç ana fenotiple kendini gösterir: çocukluk çağı serebral formu (cALD) en sık görülen form olup, hastaların %31-35'inde görülür. Diğer fenotipler, erişkin dönemde ortaya çıkan adrenomyeloneuropati (AMN) ve sadece adrenal yetmezlik ile seyreden Addison formudur. X'e bağlı bir hastalık olduğundan heterozigot kadınların yarısında 60'lı yaşlardan sonra myelopati ve periferik nöropati gelişmektedir.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu çalışmada Gazi Üniversitesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bölümünde tanı ve takip açısından başvuran beş erkek olguya yer verilmiştir. Kliniğimize ön planda dört hasta nörolojik ve bilişsel yetilerde regresyon, bir hasta adrenal yetmezlik kliniğiyle uyumlu bulgularla başvurdu. Hastaların tümünde ÇUZYA analizinde tetrakosanoik asit (C24:0), heksakosanoik asit (C26:0) ve C24:0/C22:0 ile C26:0/C22:0 oranlarını içeren biyobelirteçlerin tümü veya birkaçında anlamlı yükseklik, üçünde MR'da lökodistrofik alanları mevcuttu. Hastalara yeni nesil dizileme ile 450 metabolik hastalığın dâhil olduğu panel analizi yapıldı ve veriler ACMG sınıflandırmasına göre değerlendirildi.

**Bulgular:** Genetik analiz sonucunda ABCD1'de beş farklı değişiklik hemizigot olarak saptanmıştır. ACMG sınıflandırmasına göre bu değişikliklerden ikisi patojenik, diğer ikisi olası patojenik ve biri anlamlılığı bilinmeyen varyant olarak tespit edildi. Bu varyantlardan c.1978C>T(p.Arg660Trp) ve c.1679C>T(p.Pro560Leu) daha önce tanımlı değişiklik iken, c.1034T>C(p.Leu345Pro), c.776dup(p.Ala260GlyfsTer41) ve c.2235dup(p.\*746Leuext\*55) ilk defa bizim çalışmamızda gösterildi.

**Tartışma:** Çalışmamıza dâhil edilen beş hastada, X-ALD'nin üç farklı fenotipi de gözlemlenmiştir. Geniş bir semptom yelpazesine sahip X-ALD, birçok hastalığın ayırıcı tanısında gözden kaçırılmamalıdır. Nörolojik ve bilişsel gerilemelerin yanı sıra mesane kontrolü ve yürüme bozukluğu gibi sinsi belirtiler de dikkate alınmalıdır. Sadece adrenal yetmezlik kliniğiyle de gelebileceği unutulmamalıdır. Klinik değerlendirme ile fenotipik ayırım yapmak kritik öneme sahiptir. Erken tanı için genetik doğrulama, özellikle sinsi seyirli vakaların izlenmesi ve ailedeki kadın taşıyıcıların takibi açısından hayati bir rol oynar. Bu yaklaşım, ilerleyici nörolojik ve endokrin komplikasyonların önlenmesinde kilit rol oynar. Bugüne kadar ABCD1'de 1200'den fazla patojenik

ya da olası patojenik varyant gösterilmiştir. Yapılan çalışmalarda bugüne kadar genotip-fenotip korelasyonu kurulamamış olsa da saptanan bu değişiklikler ile nadir görülen hastalıklarda hem ülkemizde patojenik varyant dağılımının tespiti hem de hasta klinikleri ile birlikte yeni varyantların doğru yorumlanmasına katkıda bulunacaktır.

**Anahtar Sözcükler:** ABCD1, Adrenal Yetmezlik, X'e Bağlı Adrenolökodistrofi

# Postpartum Body Composition Analysis Using Bioelectrical Impedance Method in Gestational Diabetes and Associated Factors: A Case-Control Study

Gestasyonel Diyabette Doğum Sonrası Biyoelektriksel Empedans Yöntemi ile Vücut Kompozisyon Analizi ve Etkili Faktörler: Vaka-Kontrol Çalışması

Merve KÜÇÜKOĞLU KESER<sup>1</sup>, Sıddıka Songül YALÇIN<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatrics, Hacettepe University, Faculty of Medicine, Ankara, Türkiye

## ABSTRACT

**Objective:** Gestational Diabetes Mellitus (GDM) is a growing metabolic health issue with increasing prevalence. It poses various risks to both mother and infant in both the short and long term. The co-occurrence of GDM with another metabolic issue, obesity, is also frequently observed. Additionally, GDM is known to cause breastfeeding difficulties. The aim of this study was to examine the factors that may affect body composition measurements in GDM, thereby contributing to the management of the disease through new insights.

**Materials and Methods:** The study design was a case-control study. A total of 190 participants, consisting of 95 mother-infant pairs diagnosed with GDM and 95 healthy mother-infant pairs (control group), were included in the study. The participants were recruited from the Perinatology Clinic of Ankara Bilkent City Hospital. Demographic data and breastfeeding status were recorded through a face-to-face questionnaire administered to the mothers on the second day postpartum. Birth data were obtained from hospital records. The postpartum body composition of the mothers was measured using the bioelectrical impedance analysis (BIA) method with the TANITA BC 730 device (Tanita Corporation, Tokyo, Japan). The obtained data were analyzed using descriptive statistical techniques such as arithmetic mean, standard deviation, median, and percentage distributions. T-test, Chi-square, and ANOVA were used for analysis. A p-value of <0.050 was considered statistically significant.

**Results:** The prevalence of obesity, polyhydramnios, and hypertension was significantly higher in the GDM group compared to the control group ( $p<0.001$ ,  $p=0.002$ , and

$p<0.001$ , respectively). In the GDM group, body fat percentage, basal metabolic rate, metabolic age, and visceral fat levels measured with TANITA® postpartum were significantly higher ( $p<0.001$ ,  $p=0.030$ ,  $p<0.001$ , and  $p<0.001$ , respectively). Body water percentage was higher in the control group ( $p<0.001$ ). Bone mass percentage and muscle mass were similar between the two groups ( $p>0.050$ ). The rates of large-for-gestational-age (LGA) infants and macrocephaly were higher in the GDM group ( $p=0.002$  and  $p=0.029$ , respectively). The rate of breastfeeding within the first hour was lower, and the rate of formula feeding was higher in the GDM group ( $p=0.018$  and  $p=0.010$ , respectively). Although the rate of exercise was higher in the GDM group compared to the control group, this difference was not statistically significant ( $p>0.050$ ). When the effect of exercise on BIA parameters was examined, exercise was found to reduce body fat percentage, metabolic age, and visceral fat in both groups.

**Discussion:** Our study demonstrated that mothers with GDM had higher body fat percentage, basal metabolic rate, metabolic age, and visceral fat, as well as lower breastfeeding success, compared to healthy controls. Given the beneficial effects of exercise on these parameters, we believe that promoting physical activity in the postpartum period, especially in individuals with GDM, is essential. The findings of our study suggest that counseling on exercise and breastfeeding support in the management of GDM may yield positive health outcomes for both mothers and infants.

**Keywords:** Bioelectrical impedance analysis, Body composition, Gestational Diabetes, Infant

## ÖZ

**Amaç:** Gestasyonel Diyabetes Mellitus (GDM), prevalansı her geçen gün artan metabolik bir sağlık problemi olarak karşımıza çıkmaktadır. Hem kısa hem de uzun vadede anne-bebek çifti için çeşitli risklere neden olmaktadır. Bir başka metabolik sorun olan obezite ile birlikte görülme sıklığı fazladır. Ayrıca GDM'nin çeşitli emzirme problemlerine neden olduğu bilinmektedir. Çalışmamızda GDM'deki vücut kompozisyonu ölçümlerine etkili olabilecek faktörlerin incelenmesi ile hastalığın takibinde yeni bilgilerin elde edilmesi amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu çalışmanın tasarımı vaka-kontrol çalışmasıdır. Çalışmaya Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Perinatoloji kliniğine yatırılan GDM tanısı almış 95 anne-bebek çifti ve kontrol grubuna dahil edilen 95 sağlıklı anne-bebek çifti olmak üzere toplam 190 vaka dahil edildi. Postnatal 2. günde annelere uygulanan yüz-yüze anket ile demografik veriler ve emzirme durumu kaydedildi. Doğum bilgilerine hastane kayıtlarından ulaşıldı. Annelerin postpartum vücut kompozisyonları biyoelektriksel empedans analizi yöntemi ile TANITA BC 730 (Tanita Corporation, Tokyo, Japonya) cihazıyla ölçüldü. Elde edilen veriler aritmetik ortalama, standart sapma, medyan ve yüzde dağılımları gibi tanımlayıcı istatistik teknikleri kullanılarak analiz edildi. T-testi, Ki-kare ve ANOVA kullanıldı.  $p < 0.050$  istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.

**Bulgular:** GDM'li grupta obez olma durumu, polihidroamniyoz ve hipertansiyon görülme sıklığı kontrol grubuna göre anlamlı olarak daha yüksekti (sırasıyla  $p < 0.001$ ,  $p = 0.002$  ve  $p < 0.001$ ). GDM olan grupta doğum sonrası TANITA® ile ölçülen vücut yağ yüzdeleri, bazal metabolizma hızı, metabolik yaş ve iç organ yağlanması anlamlı olarak daha yüksek saptandı (sırasıyla  $p < 0.001$ ,  $p = 0.030$ ,  $p < 0.001$  ve  $p < 0.001$ ). Vücut su yüzdesi ise kontrol grubunda daha yüksekti ( $p < 0.001$ ). Kemik yüzdesi ve kas kütlesi açısından iki grup benzerdi ( $p > 0.050$ ). LGA olma durumu ve makrosefali oranları GDM'li grupta daha yüksekti ( $p = 0.002$  ve  $p = 0.029$ ). İlk 1 saatte emzirme oranı GDM olan grupta daha düşük, ticari formül mama kullanma oranları daha yüksekti ( $p = 0.018$  ve  $p = 0.010$ ). GDM'li grupta egzersiz yapma oranı kontrol grubuna göre yüksek çıksa da bu yükseklik istatistiksel olarak anlamlı değildi ( $p > 0.050$ ). Egzersizin biyoelektriksel empedans parametrelerine etkisi incelendiğinde egzersiz her iki grupta da yağ yüzdelerini, metabolik yaşı, iç organ yağlanmasını azaltıcı etki gösterdi.

**Tartışma:** Çalışmamız GDM'li annelerde daha yüksek vücut yağ yüzdesi, bazal metabolizma hızı, metabolik yaş ve iç organ yağlanması ile sağlıklı kontrollere kıyasla daha düşük emzirme başarısı olduğunu ortaya koymuştur. Bu parametreler üzerinde egzersizin olumlu etkileri olması nedeni ile özellikle GDM'li bireylerde postpartum dönemde fiziksel aktivitenin teşvik edilmesi gerektiğini düşünmekteyiz. Çalışmamızın bulguları, GDM'nin yönetiminde egzersiz ve emzirme desteği konularında danışmanlık verilmesinin hem anneler hem de bebekler için olumlu sağlık sonuçları doğurabileceğini ortaya koymaktadır.

**Anahtar Sözcükler:** Bioelectrical impedance analysis, Body composition, Gestational Diabetes, Infant

# Evaluation of Knowledge Levels of Pediatric Residents in Food Allergy Management

## Pediatric Asistanlarının Besin Alerjisi Yönetimindeki Bilgi Düzeylerinin Değerlendirilmesi

Ahmet SELMANOĞLU<sup>1</sup>, Kaan ÇELEBİER<sup>2</sup>, Zeynep Şengül EMEKSİZ<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatric Allergy and Immunology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Food allergy has seen a marked increase in prevalence in recent years, negatively affecting quality of life and posing a significant public health issue due to the associated morbidity and healthcare costs. Allergic reactions to food antigens can range from mild symptoms like urticaria to severe, life-threatening conditions such as anaphylaxis. Early and accurate diagnosis is critical for ensuring a favorable prognosis. In Turkey, the initial evaluation of patients with suspected food allergies is generally performed by pediatricians. These specialists play a key role in preventing unnecessary dietary restrictions while ensuring proper management and treatment, thus reducing the risk of complications like malnutrition or growth retardation. This study aimed to assess the awareness levels of pediatric residents regarding food allergies in our clinic.

**Materials and Methods:** A survey was conducted among pediatric residents at Ankara Bilkent City Hospital's Department of Pediatrics to evaluate their awareness of food allergies. Data were collected between September 1 and 30, 2024, using a self-assessment form administered in person. The form included multiple-choice questions focused on participants' demographic details, knowledge of food allergies, clinical approaches, and management strategies. The questionnaire was divided into the following categories:

- Diagnosis and Treatment of Food Anaphylaxis (4 questions)
- General Knowledge of Food Allergies (3 questions)
- Food Elimination (3 questions)
- Immunological Mechanisms of Food Allergies (2 questions)
- Reading Food Labels (2 questions)
- Atopic March (1 question)
- Psychosocial Effects of Food Allergies (1 question)
- Food Protein-Induced Enterocolitis Syndrome (FPIES) (1 question)
- Food-Pollen Syndrome (1 question)
- Alpha-Gal Syndrome (1 question)
- Proctocolitis (1 question)

**Results:** A total of 148 pediatric residents participated in the study, of whom 74.3% (n=110) were female. Among them, 42.6% (n=63) were in their first two years of residency. A total of 59 (39.9%) participants had received prior education on food allergies, with 30 (20.3%) having been trained by a pediatric allergist. Additionally, 30 (20.3%) participants had rotated through a pediatric allergy clinic. The highest correct response rate (91.8%) was observed in questions regarding FPIES, while the highest incorrect response rate (51.1%) was related to the definition of alpha-gal syndrome. Questions regarding decisions on food elimination and cases of proctocolitis had incorrect response rates of 44.4% and 41.4%, respectively. The average number of incorrect responses across the 20 questions was 4.8±3.2. When comparing by years of residency, residents in their first two years had a significantly higher average of incorrect answers compared to those in their third and fourth years (5.8±3.1 vs. 2.9±2.5, p<0.001). Similarly, residents who had not rotated through the pediatric allergy clinic had higher error rates compared to those who had (5.3±3.2 vs. 2.7±2.6, p<0.001). No significant difference in error rates was found between those who had taken a course on food allergies and those who had not (p=0.840).

**Discussion:** In Turkey, the diagnosis and long-term follow-up of children with food allergies are primarily handled by pediatricians. Emphasizing the importance of training pediatric residents during their specialty education is crucial, particularly in diagnosing food allergies.

**Keywords:** Anaphylaxis, Food allergy, Pediatrics



## ÖZ

**Amaç:** Besin alerjisi, son yıllarda sıklığında belirgin artış görülen, yaşam kalitesini olumsuz yönde etkileyen, önemli morbiditeye ve sağlık hizmetleri açısından yüksek maliyetlere yol açan bir halk sağlığı problemidir. Besin antijenlerine karşı gelişen alerjik reaksiyonlar, hafif semptomlardan (ürtiker) hayatı tehdit edebilecek şiddette anafilaksiye kadar geniş bir yelpazede görülebilir. Besin alerjisinin erken ve doğru teşhisi, iyi bir prognoz için kritik öneme sahiptir. Ülkemizde, besin alerjisi şüphesiyle başvuran hastaların ilk değerlendirmesi genellikle çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanları tarafından yapılmaktadır. Çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanları, gereksiz diyet kısıtlamalarını önlerken, uygun tedavi ve yönetimi sağlamakta; böylece yetersiz beslenme veya büyüme geriliği gibi komplikasyonların riskini azaltmaktadır. Bu çalışmanın amacı kliniğimizde pediatri eğitimlerini sürdüren asistanlarının besin alerjisi farkındalık düzeylerini belirlemektir.

**Gereç ve Yöntemler:** Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü'nde görev yapan pediatri asistanlarının besin alerjisi farkındalık düzeylerini değerlendirmek amacıyla bir anket uygulanmıştır. Veriler, 1-30 Eylül 2024 tarihleri arasında, pediatri asistanlarına yüz yüze uygulama şeklinde yapılan öz değerlendirme formu aracılığıyla toplanmıştır. Değerlendirme formu; katılımcıların demografik bilgileri, besin alerjisine ilişkin bilgi düzeyleri, klinik yaklaşımları ve yönetim stratejilerine odaklanan çoktan seçmeli sorulardan oluşmuştur. Değerlendirme formu; aşağıdaki başlıklar altında kategorize edilen soruları içermektedir:

- Besin Anafilaksisi Tanı ve Tedavi (4 soru)
- Besin Alerjisi Tanımlayıcı (3 soru)
- Besin Eliminasyonu (3 soru)
- Besin Alerjisi İmmünolojik Mekanizmaları (2 soru)
- Besin Etiket Okuma (2 soru)
- Atopik Marş (1 soru)
- Besin Alerjisi ve Psikososyal Etkiler (1 soru)
- BPIES (FPIES) Tanımlayıcı (1 soru)
- Besin-Polen Sendromu (1 soru)
- Alfa-Gal Sendromu (1 soru)
- Proktokolit (1 soru)

**Bulgular:** Çalışmamıza 148 pediatri asistanı katılmış olup, %74.3 (n=110)'u kadındı. Katılımcıların %42.6 (n=63)'ü asistanlık süresinin ilk iki yılı içerisindeydi. Daha önce besin alerjisi eğitimi alan kişi sayısı 59 (%39.9)'du; bunların 30 (%20 .3)'ü çocuk alerji uzmanı tarafından eğitim almıştı. Ayrıca, 30 (%20.3) katılımcı çocuk alerji polikliniğinde rotasyonel olarak çalışmıştı. Katılımcıların en yüksek doğru yanıt oranı %91.8 ile Besin Protein İlişkili Enterokolit Sendromu (BPIES) sorusunda görülmüştür. En yüksek yanlış yanıt oranı ise %51.1 ile alfa-gal alerjisinin tanımıyla ilgili soruda gerçekleşmiştir. Besin eliminasyonu kararı ve proktokolit vaka sorularında sırasıyla %44.4 ve %41.4 oranında yanlış yanıt verilmiştir. Ortalama yanlış sayısı ise 20 sorudan 4.8±3.2'di. Asistanların kıdem yıllarına göre yanlış yapma oranları kıyaslandığında ilk 2 yıl içindeki asistanların, 2-4 yıl arasındakilere göre yanlış cevap verme ortalaması daha yüksek bulundu ve bu fark istatistiksel olarak

anlamlıydı (5.8±3.1, 2.9±2.5, p<0.001). Asistanların çocuk alerji polikliniğinde aktif çalışma durumuna göre yanlış yapma oranları kıyaslandığında; rotasyon yapmamış olanların yapmış olanlara göre yanlış cevap verme ortalaması daha yüksek bulundu ve bu fark istatistiksel olarak anlamlıydı (5.3±3.2, 2.7±2.6 p<0.001). Asistanların daha önce besin alerjisi ile ilgili bir ders alma durumuna göre yanlış yapma oranları kıyaslandığında ders alanlar ve almayanlar arasında yanlış cevap verme ortalaması açısından fark saptanmadı (4.8±2.6, 4.7±4.0, p=0.840).

**Tartışma:** Ülkemizde; besin alerjili çocukların tanısı ve uzun dönem izlemi çoğunlukla pediatri uzmanları tarafından yürütülmektedir. Uzmanlık eğitimi süresince besin alerjisi tanısı, besin eliminasyonu kararı, acil durumlar ve bu konuda ebeveynlerin bilgilendirilmesi gibi konularda asistan eğitiminin önemine dikkat çekmek istiyoruz. Periyodik hizmet içi eğitim programları bilgi eksikliklerini gidermekle birlikte besin alerjisi konusundaki farkındalığı da arttıracaktır.

**Anahtar Sözcükler:** Anafilaksi, Besin alerjisi, Pediatri

# Characteristics of Patients with Periodic Fever, Aphthous Stomatitis, Pharyngitis and Cervical Adenitis (PFAPA) Syndrome Who Did Not Achieve Remission Over the Age of Eight

Periyodik Ateş, Aftöz Stomatit, Farenjit ve Servikal Adenit (PFAPA) Sendromu Olan ve Sekiz Yaş Üzerinde Remisyona Ulaşamayan Hastaların Özellikleri

Şeyma ERTEM, Banu ÇELİKEL ACAR

Department of Pediatric Rheumatology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

## ABSTRACT

**Objective:** Periodic fever, aphthous stomatitis, pharyngitis and cervical lymphadenitis (PFAPA) syndrome is a recurrent fever syndrome of unknown etiology, characterized by the regular recurrence of attacks of fever, pharyngitis, oral aphthae and cervical lymphadenopathy. It is usually seen in early childhood and remission is expected to be achieved at approximately 7-8 years of age. Less frequent attacks may continue in late childhood and even in adulthood. The aim of this study was to reveal the demographic and clinical characteristics of patients with PFAPA syndrome who did not achieve remission in the expected period.

**Materials and Methods:** The medical records of 195 pediatric patients diagnosed with PFAPA syndrome who received outpatient or inpatient treatment at Ankara Bilkent City Hospital between 2019-2022 were retrospectively reviewed. Patients were divided into two groups: those who achieved remission by recovering from their attacks at the expected time (<8 years of age) and those who did not.

**Results:** Total of 195 patients followed up with PFAPA syndrome were included in this study. It was found that 171 patients (87.7%) achieved remission at the age of <8 years, and 24 (12.3%) continued to have attacks at the age of >8 years. No significant difference was observed between groups in terms of gender, age of onset of symptoms, duration of attacks and number of attacks ( $p>0.050$ ). The age at diagnosis of patients who did not achieve remission at the age of >8 years was significantly higher than those who achieved remission at the age of <8 years ( $4.7\pm 2.70$  years;  $3.03\pm 1.40$ ,  $p<0.001$ ) (Table I). No statistically significant difference was observed in patients in both groups in terms of arthritis and arthralgia, abdominal pain, aphthous stomatitis, cryptic tonsillitis, family history of rheumatic disease and MEFV gene analysis positivity (Table I). While rash was observed more in the group that did not achieve

remission at the age of >8, lymphadenopathy was seen more in those that achieved remission at the age of <8 ( $p=0.004$ ,  $p=0.001$ , respectively). In the MEFV gene analysis, the most common mutations in patients who achieved remission at the age of <8 were E148Q ( $n=16$ , 37%) and M694V ( $n=14$ , 32%), and in those who did not achieve remission at the age of >8, the most common mutation was M694V ( $n=3$ , 60%). The treatments applied to the patients are given in Table I.

**Discussion:** Patients with PFAPA syndrome usually reach remission under the age of 8. However, the attacks of some of these patients don't end in the expected period. This study showed that the attacks of patients who continue at the age of >8 years started later and that rashes, which are not typical symptoms of PFAPA, were seen more frequently. The fact that the period of reaching remission may be longer in patients whose complaints started later than expected and who have findings other than the typical findings of PFAPA syndrome should be taken into consideration when evaluating treatment options.

**Keywords:** Attack duration, Intermittent fever, Late childhood

**Table I: Demographic and clinical characteristics of PFAPA syndrome patients with and without remission at <8 years of age**

	Patients reaching remission at <8 years of age (n=171)	Patients who fail to achieve remission at >8 years of age (n=24)	p
Gender (girl)*	81 (47)	12 (50)	0.809
Age at onset of complaints, year <sup>†</sup>	1.65±1.29	2.1±1.74	0.113
Age at diagnosis, year <sup>†</sup>	3.03±1.40	4.7±2.70	<0.001
Attack duration, day <sup>†</sup>	4.56±136	4.08±1.30	0.111
Number of attacks, n <sup>†</sup>	10.78±2.99	9.88±3.84	0.181
Sore throat*	135 (79)	18 (75)	0.660
Arthritis/arthritis*	20 (11)	6 (25)	0.073
Rash*	3 (2)	3 (125)	0.004
Abdominal pain*	49 (29)	9 (375)	0.375
Aphthous stomatitis	49 (29)	9 (375)	0.375
Cryptic tonsillitis	150 (88)	18 (75)	0.091
Lymphadenopathy	81 (47)	3 (125)	0.001
Family history of rheumatic disease*	58 (34)	11 (46)	0.253
Treatments received by the patient*			
Steroid	43 (25)	0 (0)	
Colchicine	61 (36)	1 (4)	
Tonsillectomy	31 (18)	1 (4)	
MEFV genetic analysis positivity**	43 (30)	5 (31)	0.099

\*: n(%), †: mean±SD, **PFAPA**: Periodic fever, aphthous stomatitis, pharyngitis and cervical lymphadenitis, **MEFV**: Mediterranean fever

## ÖZ

**Amaç:** Periyodik ateş, aftöz stomatit, farenjit ve servikal lenfadenit (PFAPA) sendromu, etiolojisi bilinmeyen ateş, farenjit, oral aft ve servikal lenfadenopati ataklarının düzenli aralıklarla tekrarlanması ile karakterize tekrarlayan bir ateş sendromudur. Genellikle erken çocukluk döneminde görülmektedir ve yaklaşık 7-8 yaşta remisyona ulaşılması beklenmektedir. Daha az sıklıkta ataklar geç çocukluk döneminde hatta erişkin dönemde de devam edebilir. Bu çalışmanın amacı, PFAPA sendromu olan ve beklenen dönemde remisyona ulaşamayan hastaların demografik ve klinik özelliklerini ortaya koymaktır.

**Gereç ve Yöntemler:** Ankara Bilkent Şehir Hastanesi'nde 2019-2022 yılları arasında ayaktan veya yatarak tedavi gören PFAPA sendromu tanısı almış 195 çocuk hastanın tıbbi kayıtları retrospektif olarak incelendi. Hastalar; atakları beklenen zamanda (<8 yaş) düzelerek remisyona ulaşanlar ve ulaşamayanlar olarak iki gruba ayrıldı.

**Bulgular:** Bu çalışmaya PFAPA sendromu ile izlenen 195 hasta dahil edildi. Hastaların 171'inin (%87.7) <8 yaşta remisyona ulaştığı, 24'ünde (%12.3) atakların >8 yaşta devam ettiği saptandı. Sekiz yaş altı remisyona ulaşan ve ulaşamayan hastalar arasında cinsiyet, yakınma başlama yaşı, atak süresi ve atak sayısı açısından anlamlı farklılık izlenmedi (p>0.050). Sekiz yaş üstü remisyona ulaşamayan hastaların tanı alma yaşı, <8 yaşta remisyona ulaşanlara göre anlamlı olarak yüksekti (4.7±2.70 yıl; 3.03±1.40, p<0.001) (Tablo I). Her iki gruptaki hastalarda artrit ve artralji, karın ağrısı, aftöz stomatit, kriptik tonsillit, ailede romatizmal hastalık öyküsü olması ve MEFV

gen analiz pozitifliği açısından istatistiksel olarak fark izlenmedi (Tablo I). >8 yaşta remisyona ulaşamayan grupta döküntü daha fazla izlenirken, <8 yaşta remisyona ulaşanlarda lenfadenopati daha fazla görülmekteydi (sırasıyla; p=0,004, p=0,001). <8 yaşta remisyona ulaşan hastalarda MEFV gen analizinde en sık E148Q (n=16, %37) ve M694V (n=14, %32) mutasyonu, >8 yaşta remisyona ulaşamayanlarda ise en sık M694V (n=3, %60) mutasyonu saptandı. Hastalara uygulanan tedaviler Tablo I'de verilmiştir.

**Tartışma:** PFAPA sendromu olan hastalar genellikle 8 yaşın altında remisyona ulaşmaktadır. Ancak bu hastaların bir kısmının atakları beklenen dönemde sonlanmamaktadır. Bu çalışmada >8 yaşta atakları devam eden hastaların ataklarının daha geç başladığı ve PFAPA'nın tipik belirtilerinden olmayan döküntünün daha sık görüldüğü gösterildi. Beklenilenden daha geç dönemde yakınmaları başlayan, PFAPA sendromunun tipik bulguları haricinde bulgular saptanan hastalarda remisyona ulaşma süresinin daha uzun olabileceği tedavi seçenekleri değerlendirilirken göz önüne alınmalıdır.

**Anahtar Sözcükler:** Atak süresi, Aralıklı ateş, Geç çocuklu

**Tablo I: <8 yaşta remisyona ulaşan ve ulaşamayan PFAPA sendromu tanılı hastaların demografik ve klinik özellikleri**

	Remisyona <8 yaşta ulaşan hastalar (n=171)	Remisyona >8 yaşta ulaşamayan hastalar (n=24)	p
Cinsiyet (kız)*	81 (47)	12 (50)	0.809
Yakınma başlama yaşı, yıl†	1.65±1.29	2.1±1.74	0.113
Tanı alma yaşı, yıl†	3.03±1.40	4.7±2.70	<0.001
Atak süresi, gün†	4.56±136	4.08±130	0.111
Atak sayısı, n†	10.78±2.99	9.88±3.84	0.181
Boğaz ağrısı*	135 (79)	18 (75)	0.660
Artrit/artralji*	20 (11)	6 (25)	0.073
Döküntü*	3 (2)	3 (125)	0.004
Karın ağrısı*	49 (29)	9 (375)	0.375
Aftöz stomatit*	49 (29)	9 (375)	0.375
Kriptik tonsillit*	150 (88)	18 (75)	0.091
Lenfadenopati*	81 (47)	3 (125)	0.001
Ailede romatizmal hastalık öyküsü*	58 (34)	11 (46)	0.253
Hastanın aldığı tedaviler*			
Steroid	43 (25)	0 (0)	
Kolşisin	61 (36)	1 (4)	
Tonsillektomi	31 (18)	1 (4)	
MEFV genetik analizi pozitifliği*	43 (30)	5 (31)	0.099

\*: n(%), †: mean±SD, **PFAPA**: Periyodik ateş, aftöz stomatit, farenjit ve servikal lenfadenit, **MEFV**: Mediterranean fever

# What Are Essential Clues for Predicting Cerebral Palsy?

## Serebral Palsiyi Öngörmede Önemli İpuçları Nelerdir?

Meryem Hilal ALTAŞ, Özge DEDEOĞLU, Ayşegül Neşe ÇITAK KURT

Department of Child Neurology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Various perinatal and postnatal problems such as neonatal asphyxia, hyperbilirubinaemia, hypoglycaemia, haemorrhage, seizures and hydrocephalus contribute to neurodevelopmental problems in early childhood and cause a risk for cerebral palsy. Determination of early neurological examination findings and investigation of risk factors in medical history in detail are very beneficial in predicting cerebral palsy, directing to early rehabilitation programmes and prognosis. In this study, we aimed to investigate the clinical features and possible risk factors in the development of cerebral palsy in term infants referred to the neurology outpatient clinic because of retardation in developmental stages.

**Materials and Methods:** The follows-up of term infants between the ages of 3-24 months who were referred to the pediatric neurology outpatient clinic of Ankara Bilkent City Hospital between June 2022 and June 2024 were retrospectively analysed. The type of birth, birth week, weight, history of hyperbilirubinemia, hypoxia/hypoglycaemia, cranial ultrasound and magnetic resonance imaging (MRI) findings were recorded. Developmental delay, speech and gait disorders, history of seizures and the treatments received during outpatient clinic visits were recorded.

**Results:** Total of 56 (60%) of the cases were male and 38 (40%) were female. Total of 76% of the cases had a history of caesarean section and the rate of low birth weight was 15% (n=14). The mean duration of hospitalisation in the neonatal intensive care unit was 9 days (minimum-maximum: 0-120 days), 25 (26%) patients had a history of intubation and 22% (n=21) of these patients were diagnosed with asphyxia. A history of hyperbilirubinaemia was noted in 11 patients and hypoglycaemia in 6 patients. Cerebral palsy was diagnosed in 28% (n=27) of the cases. In 74 patients, global developmental delay was determined. While 55 patients had retardation in gross motor development, 67 patients had retardation in cognitive development. Total of 25 (26%) patients had a diagnosis of epilepsy and were using anti-seizure medication. Whereas

no pathology was observed on brain MRI in 12 (12%) of the patients, findings supporting the diagnosis were noted in 23% of the patients. The patients are under follow-up in the relevant departments in terms of visual, hearing and developmental retardation.

**Discussion:** In the literature, the majority of studies reported that prematurity and low Apgar scores were predictors of cerebral palsy in infants. In our series, low birth weight and history of asphyxia were found to be the most common risk factors in term infants. Even though neuroimaging is a biomarker for the prediction of neurodevelopmental outcomes in high-risk infants, limitations remain in correlating it with long-term outcomes. The rate of MRI findings supporting the diagnosis of cerebral palsy was low in the cases in our study.

**Keywords:** Cerebral palsy, History of asphyxia, Risk factors

### ÖZ

**Amaç:** Neonatal asfiksi, hiperbilirubinemi, hipoglisemi, kanama, nöbetler ve hidrosefali gibi perinatal ve postnatal dönemdeki birçok sorun erken çocukluk çağında nörogelişimsel problemlere neden olmakta ve serebral palsy açısından risk oluşturmaktadır. Erken nörolojik muayene bulgularını tespit etmek ve öyküdeki risk faktörlerini ayrıntılı sorgulamak serebral palsiyi öngörmede ve erken rehabilitasyon programlarına yönlendirmede ve prognozda oldukça değerlidir. Bu çalışmada nöroloji polikliniğine gelişim basamaklarında gerilik nedeniyle yönlendirilen miad süt çocuklarında klinik özelliklerin değerlendirilmesi ile serebral palsy gelişiminde olası risk faktörlerinin araştırılması amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Haziran 2022- Haziran 2024 tarihleri arasında Ankara Bilkent Şehir Hastanesi çocuk nöroloji polikliniğine yönlendirilen zamanında doğan 3 -24 ay aralığında olan süt çocuklarının takipleri retrospektif olarak incelendi. Olguların doğum şekli, haftası, kilosu, hiperbilirubinemi, hipoksi/hipoglisemi öyküsü, kraniyal ultrason ve manyetik rezonans görüntüleme (MRG) bulguları kaydedildi. Poliklinik kontrollerinde

saptanan gelişim basamaklarında gerilik, konuşma ve yürüme bozuklukları, nöbet öyküsü ve aldığı tedaviler kaydedildi.

**Bulgular:** Olguların 56'sı (%60) erkek, 38'i (%40) kızdı .Olguların %76'sında sezaryan doğum öyküsü mevcutken, düşük doğum ağırlığı oranı %15 (n=14) tespit edildi. Yenidoğan yoğun bakımda yatış süreleri ortalama 9 gündü ( minimum-maksimum: 0-120 gün), 25 (%26) hastada entübasyon öyküsü mevcuttu ve bu hastaların %22'sine (n=21) asfiksi tanısı konulmuştu. Olguların 11'inde hiperbilirubinemi, 6'sında hipoglisemi öyküsü alındı. Olguların %28 (n=27) serebral palsi tanısı konuldu. Toplam 74 hastada global gelişim geriliği tespit edildi. Hastaların 55'inde kaba motor gelişim basamaklarında gerilik varken; 67'sinde bilişsel gelişim basamaklarında gerilik saptandı. Toplam 25 (%26) olguda epilepsi tanısı mevcut olup antinöbet ilaç kullanmaktaydı. Hastaların 12'sinin beyin MRG da patoloji izlenmezken; % 23'ünde tanıyı destekleyici bulgu tespit edildi. Hastaların görme işitme ve gelişimsel gerilikleri açısından ilgili bölümlerde takibi devam etmektedir.

**Tartışma:** Literatürde çalışmaların çoğunluğu prematüre bebeklerin ve düşük Apgar skorunun çocuklarda serebral palsi belirleyicisi olduğunu bildirmiştir. Bizim serimizde term bebeklerde düşük doğum ağırlığı ve asfiksi öyküsü en sık risk faktörleri olarak tespit edilmiştir. Nörogörüntüleme, yüksek riskli bebeklerde nörogelişimsel sonuçların öngörülmesinde umut verici bir biyobelirteç olmasına rağmen, uzun vadeli sonuçlarla ilişkilendirmede sınırlamalar devam etmektedir .Çalışmamızdaki olgularda MRG bulgularının serebral palsi tanısını destekleme oranı düşüktü.

**Anahtar Sözcükler:** Serebral palsi, Asfiksi öyküsü, Risk faktörleri

# Evaluation of Factors Affecting the Development of Patent Ductus Arteriosus in Very Low Birth Weight Newborns

## Çok Düşük Doğum Ağırlıklı Yenidoğanlarda Patent Duktus Arteriosus Gelişimine Etki Eden Faktörlerinin Değerlendirilmesi

Nazmiye Bengü KARAÇAĞLAR, Mustafa Şenol AKIN, Evrim ALYAMAÇ DİZDAR

Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, University of Health Sciences, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Hemodynamically significant patent ductus arteriosus (hsPDA) is one of the important problems in premature infants followed up in the neonatal unit. It is associated with serious long-term morbidities such as bronchopulmonary dysplasia, intraventricular hemorrhage, necrotizing enterocolitis as well as increased mortality risk in preterm neonates. The aim of this study was to evaluate our patients with hsPDA, predict the risk of developing hsPDA based on clinical and laboratory findings, and ensure closer follow-up for these patients.

**Materials and Methods:** In this study, the records of preterm infants hospitalised in our clinic between 2019 and 2021 with a gestational age of <32 weeks were retrospectively reviewed. Patients with major congenital anomalies and those who died before echocardiographic examination were excluded. Patients were divided into two groups: those with hsPDA and those without. Clinical and demographic characteristics were evaluated using patient files and the hospital database.

**Results:** A total of 297 patients were included in the study. In the hsPDA group (n=120), the median birth weight was 975 grams (1060–1600) and the gestational age was 28 weeks (25–29), while in the non-hsPDA group (n=177), these were 1380 grams (1060–1600) and 30 weeks (28–31), respectively. In the hsPDA group, birth weight, gestational age, 5-minute APGAR score, and platelet count at admission were statistically lower. And also in this group, MPV values, the need for intubation in the delivery room, the frequency of respiratory distress syndrome (RDS), retinopathy of prematurity ( $\geq$ stage 2), intraventricular hemorrhage ( $\geq$ stage 3), and bronchopulmonary dysplasia were statistically higher. Lower gestational age (OR=0.719; 95% CI 0.624–0.829;  $p<0.001$ ) and the development of RDS (OR=4.49; 95% CI 2.44–8.27;  $p<0.001$ ) were identified as independent risk factors for hsPDA.

**Discussion:** Preterm infants with RDS, lower gestational age, and more immature characteristics are more likely to develop PDA. Taking early and effective measures for PDA in this patient group is critical to prevent PDA-related morbidity and mortality.

**Keywords:** Low birth weight, PDA, Prematurity

### ÖZ

**Amaç:** Hemodinamik anlamlı patent duktus arteriosus (haPDA) yenidoğan ünitesinde takip edilen prematüre bebeklerin önemli sorunlarından biridir. Preterm yenidoğanlarda bronkopulmoner displazi, intraventriküler kanama, nekrotizan enterokolit gibi ciddi uzun dönem morbiditelerin yanısıra artmış mortalite riski ile ilişkilidir. Bu çalışma ile amacımız haPDA olan hastalarımızı değerlendirmek, klinik bulgular/laboratuvar verileri ile haPDA gelişme riski taşıyan hastaları öngörebilmek ve bu hastaların daha yakın takibini sağlamaktır.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışmamızda 2019-2021 yılları arasında kliniğimize yatırılan, gebelik haftası <32 hafta olan preterm bebeklerin kayıtları retrospektif olarak incelendi. Majör konjenital anomalisi olan ve ekokardiyografik inceleme yapılmadan kaybedilen hastalar çalışma dışı bırakıldı. Hastalar haPDA olanlar ve olmayanlar olarak iki gruba ayrıldı. Klinik ve demografik özellikleri hasta dosyaları ve hastane veri tabanı kullanılarak değerlendirildi.

**Bulgular:** Çalışmaya toplam 297 hasta dahil edildi. haPDA grubunda (n=120) median doğum ağırlığı 975 gram (1060-1600) ve gebelik haftası 28 hafta (25-29) iken, haPDA olmayan grupta (n=177) sırasıyla 1380 gram (1060-1600) ve 30 hafta (28-31)'di. haPDA olan grupta doğum ağırlığı, gebelik haftası, 5. dk APGAR skoru, yatış sırasındaki trombosit seviyesi istatistiksel olarak daha düşük bulundu. Ayrıca bu grupta, MPV değeri, doğum salonu entübasyon ihtiyacı, respiratuvar distres sendromu (RDS),

prematüre retinopatisi ( $\geq$ evre2), intraventricüler kanama ( $\geq$ evre3), bronkopulmoner displazi görülme sıklığı istatistiksel olarak daha yüksek saptandı. Gebelik haftasının küçük olması (OR=0.719 ; %95 CI 0.624-0.829;  $p<0.001$ ) ve RDS gelişimi (OR=4.49; %95 CI 2.44-8.27;  $p<0.001$ ) haPDA için bağımsız risk faktörleri olarak belirlendi.

**Tartışma:** RDS gelişen, gebelik haftası daha düşük olan, daha immatür özellikteki preterm bebeklerde PDA gelişme olasılığı daha yüksektir. Bu hasta grubunda PDA'ya yönelik erken ve etkili önlemler almak, PDA'ya bağlı morbidite ve mortaliteyi önlemek açısından kritik öneme sahiptir.

**Anahtar Sözcükler:** Düşük doğum ağırlığı, PDA, Prematürite



# Clinical Characteristics of Female Patients Treated with GnRHa for Precocious Puberty or Early and Fast Puberty

## Erken Ergenlik veya Hızlı Tempolu Puberte Nedeniyle GnRHa Tedavisi Başlanan Kız Hastaların Klinik Özellikleri

Emregül IŞIK, Hande Nur ŞENGİL, Gönül BÜYÜKYILMAZ

Department of Pediatric Endocrinology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Central precocious puberty (CPP) refers to the onset of secondary sex characteristics before the age of 8 in females which results from early activation of the hypothalamic-pituitary-gonadal axis. Early and fast puberty (EFP) is characterized by signs of puberty in girls between 8 and 9 years of age and a fast transition from Tanner I stage to the next stage within 6 months, accompanied by accelerated growth and bone maturation and reaching Tanner stage 3 before 10 years of age. Gonadotropin-releasing hormone agonists (GnRHa) have become the treatment of choice for children with CPP and EFP. In this study, we aimed to evaluate the clinical and laboratory features of the patients who were diagnosed with CPP or EFP and started on GnRHa in our clinic at the time of diagnosis.

**Materials and Methods:** This retrospective study included 92 girls who were diagnosed with CPP or EFP and received GnRHa treatment between September 2023 and September 2024. Anthropometric measurements, bone age and pubertal status of the patients were evaluated. Laboratory results of Follicle-stimulating hormone (FSH), Luteinizing hormone (LH), Estradiol (E2) and peak LH on luteinizing hormone -releasing hormone (LHRH) stimulation test at the time of diagnose and uterus length and ovarian volume on pelvic ultrasonography were recorded.

**Results:** The mean age of the patients was 8.88 ±0.66 years. GnRHa treatment was started before 8 years of age or at 8 years in 11.9% (n=11), between 8-9 years in 41.3% (n=38), between 9-10 years in 46.7% (n=43) of the patients. In the pubertal examination, breast development was compatible with Tanner stage 2 in 14 patients (15.2%), Tanner stage 3 in 53 patients (57.7%), and Tanner stage 4 in 25 patients (27.1%). Breast development was the first presentation symptom in 86.9% of the patients, 2.2% of the patients presented with axillary or pubic hair while menarche was the first presentation symptom in 9.7% of the patients. At the time of diagnosis, height standard

deviation scores (SDS) was 0.82±1.02, body mass index SDS was 0.58±0.75, and bone age was 10.47±0.98. Before treatment, basal LH value (U/L) was 1.65±2.53 (min-max; 0.07-19), peak LH value (U/L) in LHRH test was 11.23±8.19 (min-max; 4.16-53), and LH/FSH ratio was 0.86±0.44 (min-max; 0.22-2.15). On ultrasonographic evaluation, right ovary volume was 3.75±2.14 mm<sup>3</sup>, left ovary volume was 3.45±2.03 mm<sup>3</sup>, and uterine diameter in length was 38.95±11.51 mm (min-max; 16-74).

**Discussion:** Precocious puberty is one of the important reasons for referral to the pediatric endocrinology. It is very important to distinguish between CPP, EFP, or normal puberty variants in the decision of treatment and follow-up. In the differential diagnose, Tanner stage of puberty, bone age, basal LH, LHRH test and pelvic ultrasonography are used. This study evaluated the patients who were started on GnRHa due to CPP or EFP. Most of our patients were between 8-10 years old and treatment was started because of EFP. Girls with CPP or EFP have accelerated linear growth for age, advanced bone age and pubertal LH levels.

**Keywords:** GnRH analog, Precocious puberty

### ÖZ

**Amaç:** Santral puberte prekoks (SPP) hipotalamo-hipofiz-gonad (HHG) ekseninin harekete geçmesi sonucu kızlarda 8 yaşından önce puberte bulgularının başlamasıdır. Hızlı tempolu puberte ise kızlarda 8 ila 9 yaş arasında ergenlik belirtileri başlamasına rağmen 6 ay içinde Tanner I evresinden bir sonraki evreye hızlı geçiş, hızlanmış büyüme ve kemik olgunlaşması, 10 yaşından önce tanner evre 3 evresine ulaşma ile karakterizedir. Gonadotropin salgılatıcı hormon agonistleri (GnRHa) SPP ve hızlı tempolu pubertesi olan çocuklar için tercih edilen tedavidir. Bu çalışmada SPP veya hızlı tempolu puberte nedeniyle GnRHa tedavisi başlanan hastaların tanı anındaki klinik özelliklerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Çocuk Endokrinolojisi polikliniğinde Eylül 2023-Eylül 2024 tarihleri arasında SPP veya hızlı tempolu puberte tanısıyla GnRHa tedavisi başlanan 92 kız hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların antropometrik ölçümleri, kemik yaşı, Tanner evrelendirmesi değerlendirildi. Tanı anındaki folikül stimüle edici hormon (FSH), lüteinize edici hormon (LH), estradiol (E2), luteinize edici hormon salgılatıcı hormon (LHRH) uyarı testi, pelvik ultrasonografi sonuçları kaydedildi.

**Bulgular:** Hastaların yaş ortalaması  $8.88 \pm 0.66$  yıldır. Hastaların % 11.9'unda (n=11) tedavi 8 yaş ve altında, %41.3'ünde (n=38) tedavi 8-9 yaş arasında, %46.7'sinde (n=43) tedavi 9-10 yaş arasında başlandı. Puberte muayenesinde 14 (%15.2) hastada meme Tanner evre 2, 53 (%57.7) hastada meme Tanner evre 3, 25 (%27.1) hastada meme Tanner evre 4 ile uyumluydu. Hastaların %86.9'unda ilk geliş şikayeti memede büyüme, %2.2'sinde ilk geliş şikayeti kıllanma ve %9.7'sinde ilk geliş şikayeti menarşdi. Tanı anında boy SDS  $0.82 \pm 1.02$ , vücut kitle indeksi SDS  $0.58 \pm 0.75$ , kemik yaşı  $10.47 \pm 0.98$  ölçüldü. Tedavi öncesi bazal LH değeri (U/L)  $1.65 \pm 2.53$  (en büyük-en küçük; 0.07-19), LHRH testinde pik LH değeri (U/L)  $11.23 \pm 8.19$  (en büyük-en küçük; 4.16-53), LH/FSH oranı  $0.86 \pm 0.44$  (en büyük-en küçük; 0.22-2.15) saptandı. Ultrasonografik değerlendirmede sağ over hacmi  $3.75 \pm 2.14$  mm<sup>3</sup>, sol over hacmi  $3.45 \pm 2.03$  mm<sup>3</sup>, uterus uzunluğu  $38.95 \pm 11.51$  mm (en büyük-en küçük; 16-74) ölçüldü.

**Tartışma:** Erken ergenlik çocuk endokrin polikliniğine başvuruların önemli nedenlerinden biridir. Bu şikayetle başvuran hastalarda erken ergenlik, hızlı tempolu ergenlik veya normal puberte varyantlarının ayırt edilmesi uygun hastaya tedavi başlanması açısından önemlidir. Ayırıcı tanı için tanner evrelemesi, kemik yaşı, bazal LH, LHRH testi ve pelvik USG bulguları kullanılmaktadır. Çalışmamızda GnRHa tedavisi başlanan hastaların çoğu 8-10 yaş arasında olup hızlı tempolu ergenlik nedeniyle tedavi başlanmıştır. Hastalarda lineer büyümede hızlanma, kemik yaşında ilerleme ve pubertal düzeyde LH düzeyleri görülmektedir.

**Anahtar Sözcükler:** GnRH analog, Puberte prekoks

# Does Easy Access to Health Services Affect the Prevalence of Asthma and Allergic Diseases?

## Sağlık Hizmetlerine Kolay Ulaşım Astım ve Alerjik Hastalık Prevalansını Etkiliyor mu?

Deniz YILMAZ<sup>1</sup>, Ersoy CİVELEK<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatric Immunology and Allergy, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Immunology and Allergy, Memorial Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** The prevalence of childhood allergic diseases has been increasing worldwide for the last 40 years. This increase has also been shown in studies conducted in the same region in different years. Changes in environmental and living conditions have been shown to be the reason for this. While these reasons may be responsible, increased awareness of the disease may also be responsible. In addition, access to health services has also become easier. The objective of this study was to ascertain whether heightened awareness of allergic diseases and improved accessibility to healthcare services have contributed to an increase in their prevalence.

**Materials and Methods:** In order to confirm this hypothesis, the lifetime frequency of allergic diseases in the children of healthcare workers who have easy access to healthcare institutions and have higher awareness was investigated. A questionnaire form based on ISAAC was sent to healthcare workers electronically.

**Results:** The questionnaire was sent to 224 people. Total 222 people responded. Total of 52.1% (112) of the children were boys. The mean age was 11.8±6.4 years. Lifetime asthma was 20.3%, allergic rhinitis 20.6%, atopic dermatitis 22.7%, food allergy 14.1%, drug allergy 11.8%, latex allergy 3.1%, bee venom allergy 6.3% and anaphylaxis 3.7%. Inhaled steroid use was 32.6%, inhaled salbutamol use 41.1%, montelukast use 24%, nasal steroid use 32.8%, topical corticosteroid use 30% and use of at least one allergy medication 54.5%. Children who underwent food elimination were 10.5%, hypoallergen/amino acid-based formula was initiated in 2.7%, and drug use was prohibited in 5%. Total of 13.1% of children were <37 weeks old. The proportion of children whose mothers smoked during pregnancy was 14.6% and the proportion of children whose mothers smoked inside the house was 18.7%. Maternal or paternal asthma or allergic rhinitis was 28%, maternal or paternal food allergy was 11.6%, and maternal or paternal drug allergy was 16.3%.

**Discussion:** The prevalence of allergic diseases in children of healthcare workers was found to be higher than in the general population. Changing environmental factors may be effective in this higher prevalence as well as high awareness of the disease. Therefore, controlled studies should be conducted and risk factors should be accurately determined. Accurate determination of risk factors will guide research on pathogenesis.

**Keywords:** Allergic diseases, Asthma, Prevalance

### ÖZ

**Amaç:** Çocukluk çağında görülen alerjik hastalıkların sıklığı son 40 yıldır tüm dünyada artmaktadır. Bu artış aynı bölgede farklı yıllarda yapılan çalışmalarda da gösterilmiştir. Buna neden olarak çevresel ve yaşam koşullarındaki değişimler gösterilmiştir. Bu sebepler sorumlu olabileceği gibi hastalığın farkındalığının artması da sorumlu olabilir. Ayrıca sağlık hizmetlerine ulaşım da kolaylaşmıştır. Bu çalışmanın amacı, alerjik hastalıklara ilişkin farkındalığın artmasının ve sağlık hizmetlerine erişimin kolaylaşmasının bu hastalıkların yaygınlığında bir artışa katkıda bulunup bulunmadığını analiz etmektir.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu hipotezi doğrulamak amacıyla sağlık kuruluşlarına ulaşımı kolay olan ve farkındalıkları daha yüksek olan sağlık çalışanlarının çocuklarındaki yaşam boyu alerjik hastalık sıklığı araştırılmıştır. ISAAC esas alınarak oluşturulan bir anket formu elektronik ortamda sağlık çalışanlarına gönderilmiştir.

**Bulgular:** Anket formu 224 kişiye gönderildi. Toplam 222 kişi cevap verdi. Çocukların %52.1 (112)'si erkekti. Yaş ortalaması 11.8±6.4 yıldır. Çocuklarda yaşam boyu astım %20.3, alerjik rinit %20.6, atopik dermatit %22.7, besin alerjisi %14.1, ilaç alerjisi %11.8, lateks alerjisi %3.1 an venomu alerjisi %6.3 ve anafilaksi %3.7 olarak saptandı. İnhal steroid kullanımı %32.6, inhale

salbutamol kullanımı %41.1, montelukast kullanımı %24, nazal steroid kullanımı %32.8, topikal kortikosteroid kullanımı %30 ve en az bir alerji ilacı kullananlar %54.5 olarak bulundu. Besin eliminasyonu yapılan çocuklar %10.5, hipoalerjen/aminoasit bazlı mama başlananlar %2.7, ilaç kullanımı yasaklananlar %5'ti. Çocukların %13.1'i <37 haftalık. Gebelikte annesi sigara içenler %14.6 ve evin içinde sigara içilen çocuklar %18.7'ydi. Annede veya babada astım veya alerjik riniti olanlar %28, annede veya babada besin alerjisi olanlar %11.6, annede veya babada ilaç alerjisi olanlar %16.3'tü.

**Tartışma:** Sağlık çalışanlarının çocuklarında alerjik hastalıkların görülme sıklığı normal topluma göre daha yüksek bulunmuştur. Bu yükseklikte değişen çevresel faktör etkili olabileceği gibi hastalık farkındalığının yüksek olması da etkili olabilir. Bu nedenle kontrollü çalışmalar yapılmalı ve risk faktörleri doğru olarak belirlenmelidir. Risk faktörlerinin doğru belirlenmesi patogenez konusundaki araştırmalar için yol gösterici olacaktır.

**Anahtar Sözcükler:** Alerjik hastalıklar, Astım, Prevalans

# Etiology, Treatment and Outcomes of Children with Convulsive State Epilepticus in the Pediatric Intensive Care Unit: A Retrospective Study

## Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde Konvülfif Status Epileptikuslu Çocukların Etiyolojisi, Tedavileri ve Sonuçlarının İncelenmesine Yönelik Retrospektif Çalışma

Hatice BEKTAŞ ÖNTAŞ<sup>1</sup>, Esra KOÇKUZU<sup>2</sup>, Serhat EMEKSİZ<sup>2</sup>, Ayşegül Neşe ÇITAK KURT<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatric Neurology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Intensive Care, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** The aim of this study was to describe the etiology, treatments, and outcomes of children admitted to the pediatric intensive care unit (PICU) with a diagnosis of convulsive status epilepticus (SE).

**Materials and Methods:** This retrospective cohort study reviewed the medical records of patients aged 1 month to 18 years admitted to the PICU with a diagnosis of SE between January-December 2023. The etiology of SE was determined through diagnostic evaluations (electroencephalogram, neuroimaging, metabolic, and genetic investigations); all pharmacological and supportive interventions, including first- and second-line antiepileptic drugs, mechanical ventilation, and neuroprotective treatments, were recorded. Mortality rates, neurological outcomes at discharge, length of stay in the PICU and overall hospital, seizure recurrence within 6 months, and neurological follow-up were documented.

**Results:** Out of 1411 PICU admissions, 48 patients with 50 episodes of SE were identified. Of these patients, 25 were female (52.1%). A total of 28 (58.3%) had a history of epilepsy prior to SE, 26 (55.3%) had abnormal neurological examination findings before SE, and 27 (57.5%) had developmental delay in at least one domain. A history of consanguinity was noted in 20 (41.7%) patients. When the characteristics of the 50 SE episodes were analyzed, it was analyzed that median age of SE onset was 36 months (IQR 15-82). Patients were transferred from other centers in 21 cases, admitted from the emergency department in 20 cases, and transferred from inpatient wards in 9 cases. The etiology of SE was progressive in 16 patients, idiopathic in 13, remote symptomatic in 11, acute symptomatic in 6, and febrile in 4. Triggering factors included infection in 24 episodes, antiepileptic drug non-compliance in 3, post-infectious processes in 2, trauma in 2, post-vaccine reaction in 1, and hypertension in 1 episode. In 17 episodes, no triggering

factor was identified. Laboratory results were normal in 46 (92%) episodes.

Regarding first-line treatment, 34 patients received midazolam alone, seven received diazepam and midazolam, three received diazepam, midazolam, and ketamine, three received diazepam alone, and one received diazepam, midazolam, and propofol. In one patient, first-line treatment was skipped and second-line treatment was initiated directly. In second-line treatment, 19 patients received levetiracetam, 17 received levetiracetam and phenytoin, three received phenytoin alone, three received levetiracetam, phenytoin, and valproic acid, and six patients did not receive second-line treatment. Third-line treatment involved midazolam infusion for seizures in 31 episodes, midazolam infusion for sedation in 10 intubated patients (without continuing seizures), and thiopental infusion in three patients. Seizures recurred in the PICU in 31 (62%) episodes. Thirty-four episodes were classified as refractory SE, and four episodes were classified as super-refractory SE. Intubation was required in 27 episodes. The median length of PICU stay was six days (IQR 3-13), and the median total hospital stay was 18 days (IQR 10-44). Neurological deterioration compared to the pre-SE state was observed in 14 episodes at discharge, and three deaths occurred during the 50 episodes. Among 37 patients who continued follow-up, 18 (49%) experienced seizure recurrence within six months.

**Discussion:** This study found that the most common etiologies of SE in children admitted to the PICU were progressive and idiopathic causes, with infections being a prominent triggering factor. Heterogeneity in first-line SE treatment practices was noted, particularly in cases transferred to the hospital. A high proportion of cases involved refractory SE, and these patients frequently required intubation and prolonged PICU stays.

**Keywords:** Status epilepticus, Pediatric intensive care unit, Seizures, Refractory status epilepticus

## ÖZ

**Amaç:** Bu çalışmanın amacı, konvülfif status epileptikus (SE) tanısı ile pediatrik yoğun bakım ünitesine (YBÜ) yatırılan çocukların etiyolojisini, tedavileri ve sonuçlarını tanımlamaktır.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu retrospektif kohort çalışmasında Ocak-Aralık 2023 aylarında pediatrik YBÜ'ye SE tanısı ile yatırılan 1ay-18 yaş arası hastaların tıbbi kayıtlarının incelenmiştir. SE etiyolojisinin tanınması için yapılan incelemeler (elektroensefalogram, nörogörüntüleme, metabolik ve genetik incelemeler) yoluyla belirlenmesi; birinci ve ikinci basamak antiepileptik ilaçlar, mekanik ventilasyon ve nöroprotektif tedaviler dahil olmak üzere uygulanan tüm farmakolojik ve destekleyici müdahalelerin kaydedilmesi; mortalite oranları, taburculuk sırasındaki nörolojik sonuçlar, YBÜ ve genel hastanede kalış süresi, 6 aylık sürede nöbet tekrarı ve nörolojik takip gibi sonuçların kaydedilmesi planlanmıştır.

**Bulgular:** Toplam 1411 yoğun bakım yatış kaydında SE nedeniyle yatışı bulunan 48 hastaya ait 50 yatış epizodu incelenmiştir. Bu hastaların 25 (%52.1)'i kadındı. Hasta öyküleri incelendiğinde 28 (%58.3) kişinin SE öncesi epilepsi öyküsü, 26 (%55.3) kişinin SE öncesi nörolojik muayene bulgularında anormallik ve 27 (%57.5) kişinin gelişimsel olarak en az bir alanda gelişimsel geriliği olduğu tespit edilmiştir. Hastaların %41.7 (n=20)'sinde akraba evliliği öyküsü olduğu saptanmıştır. Toplam 50 SE epizodunun özellikleri incelendiğinde, SE başlangıç yaşı ortanca 36 ay (IQR 15-82) olarak hesaplanmıştır. Dış merkezden sevk edilen hastalar 21, acil servisten yatırılanlar 20, yatan hasta servisinden gelenler ise 9 olarak kaydedilmiştir. SE'nin etiyolojisi; 16 hastada progresif, 13 hastada idiyopatik, 11 hastada uzak semptomatik, 6 hastada akut semptomatik ve 4 hastada ise febril status olarak belirlenmiştir. Tetikleyici faktörler olarak; enfeksiyon 24, ilaç uyumsuzluğu 3, post-enfeksiyöz süreçler 2, travma 2, aşı sonrası reaksiyon 1, hipertansiyon 1 epizodda saptanmış, 17 epizodda ise tetikleyici faktör tespit edilememiştir. Laboratuvar sonuçları 46 epizodda (%92) normal bulunmuştur.

İlk basamak tedavide, 34 hastaya tek başına midazolam, yedi hastaya diazepam ve midazolam, üç hastaya diazepam, midazolam ve ketamin, üç hastaya tek başına diazepam, bir hastaya diazepam, midazolam ve puşe propofol verilmiş, bir hastada ise birinci basamak tedavi verilmeden doğrudan ikinci basamağa geçilmiştir. İkinci basamak tedavide 19 hastaya levetiresetam (LEV), 17 hastaya LEV ve fenitoin, üç hastaya tek başına fenitoin, üç hastaya LEV, fenitoin ve valproik asit verilmiş, altı hastada ise ikinci basamak tedavi uygulanmamıştır. Üçüncü basamak tedavide 31 epizodda midazolam infüzyonu, 10 entübe hastaya nöbeti devam etmemekle birlikte sedasyon amaçlı midazolam infüzyonu, üç hastaya tiyopental infüzyonu uygulanmıştır. Toplam 31 (%62) epizodda nöbet yoğun bakımda da tekrarlamıştır. Otuzdört epizod dirençli SE, dört epizod ise süper-dirençli SE olarak değerlendirilmiştir. Toplam 27 epizodda entübasyon ihtiyacı olmuştur. Yoğun bakım kalış süresi ortanca 6 gün (IQR=3-13), hastanede toplam kalış süresi ortanca 18 gün (IQR=10-44) olarak kaydedilmiştir. Ondört epizodda taburculuk sırasında nörolojik durumda SE öncesi duruma göre kötüleşme

gözlenmiş ve toplam vakalar içinde 3 ölüm gerçekleşmiştir. Takiplere devam eden 37 hastanın altı aylık takiplerinde 18'inin (%49) nöbetleri tekrar etmiştir.

**Tartışma:** Bu çalışmada, pediatrik yoğun bakım ünitesine konvülfif SE tanısı ile yatırılan hastalarda, SE'nin en sık etiyolojisinin progresif ve idiyopatik nedenler olduğu, enfeksiyonun ise tetikleyici faktörler arasında öne çıktığı görülmüştür. Hastaneye sevk sürecinin de bir parçası olan birinci basamak SE tedavisi ile ilgili heterojen uygulamaların olduğu saptanmıştır. Tedavi sürecinde dirençli SE vakalarının yüksek oranlarda olduğu ve bu vakalarda entübasyon ve yoğun bakımda uzun süreli yatışların yaygın olduğu belirlenmiştir.

**Anahtar Sözcükler:** Status epileptikus, Pediatrik yoğun bakım ünitesi, Nöbet, Refrakter status epileptikus

# Evaluation of Clinical and Molecular Findings in Eleven Patients with Kabuki Syndrome

## Kabuki Sendromu Tanılı Onbir Hastanın Klinik ve Moleküler Bulgularının İncelenmesi

Ayşe Burcu DOĞAN ARI<sup>1</sup>, Ayberk TÜRKYILMAZ<sup>2</sup>, Esra KILIÇ<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatric Genetics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Medical Genetics, Karadeniz Technical University, Trabzon, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Kabuki syndrome is a well-known genetic disorder characterized by growth retardation, microcephaly, seizures, intellectual disability, hypotonia, prominent fetal pad and can be recognized by typical facial findings. Typical facial findings include long palpebral fissure, lower eyelid eversion, ptosis, lateral sparse arch-shaped eyebrows, long eyelashes, large and prominent ears. Other findings include cardiac anomalies, genitourinary anomalies, cleft palate and lip, gastrointestinal anomalies and skeletal anomalies. Clinical findings occur as a result of variants in the KMT2D, KDM6A gene. Here, we presented 11 patients with Kabuki syndrome who were followed up in our clinic.

**Materials and Methods:** Eleven patients who presented to the Ankara Bilkent City Hospital pediatric genetics outpatient clinic with typical facial and clinical findings were included in the study. KMT2D, KDM6A gene analysis, clinical exome analysis and whole exome analysis were performed. Clinical and molecular findings of patients with Kabuki Syndrome will be presented here.

**Results:** The mean age of the patients was 6.6 years (0-12 years), six were female and five were male. Except for one patient, there was no consanguinity in the other patients. All patients had typical facial appearance and prominent fetal pad. Three patients had microcephaly and four patients had short stature. Intellectual disability was present in nine patients. Except for two patients, all other patients were able to walk and speak. Three patients had a history of seizures. One patient was using antiepileptic drugs. Two patients had cleft palate, three patients had cryptorchidism, two patients had inguinal hernia, one patient had Charcot Marie Tooth disease, one patient had ganglioneuroblastoma, one patient had Immune Thrombocytopenic Purpura, one patient had autoimmune hemolytic anemia, one patient had anal atresia, two patients had developmental hip dysplasia, one patient had chronic

kidney disease, one patient had vertebral segmentation anomaly. Cardiac anomaly was detected in ten patients and renal anomaly in seven patients. Nine patients had anomalies in ophthalmologic examination, four patients had cranial MR findings and four patients had hearing loss. Genetic analysis performed for the clinical diagnosis revealed heterozygous variants in the KMT2D gene in ten patients and in the KDM6A gene in one patient.

**Discussion:** Kabuki syndrome is a genetic disorder characterized by typical facial features, prominent fetal pad, growth retardation and intellectual disability. Confirmation of the diagnosis is important for increasing clinical awareness, appropriate follow-up of patients and genetic counseling.

**Keywords:** Intellectual disability, KMT2D, Microcephaly

### ÖZ

**Amaç:** Kabuki sendromu büyüme geriliği, mikrosefali, nöbet, zihinsel yetersizlik, hipotoni, belirgin fetal pad ile karakterize; tipik yüz bulguları ile tanınabilen iyi bilinen bir genetik hastalıktır. Tipik yüz bulguları arasında uzun palpebral fissür, alt göz kapağı eversiyonu, ptozis, laterali seyrek ark şeklinde kaş, uzun kirpikler, büyük ve belirgin kulaklar bulunmaktadır. Diğer bulgular arasında kardiyak anomaliler, genitoüriner anomaliler, yarı damak dudak, gastrointestinal anomaliler, iskelet anomalileri bulunmaktadır. KMT2D, KDM6A genindeki varyantlar sonucu klinik bulgular ortaya çıkmaktadır. Burada kliniğimizde takip ettiğimiz 11 Kabuki sendromu hastası sunduk.

**Gereç ve Yöntemler:** Ankara Bilkent Şehir Hastanesi çocuk genetik polikliniğine başvuran tipik yüz ve klinik bulguları ile tanınan 11 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastalara KMT2D, KDM6A gen analizi, klinik ekzom analizi, tüm ekzom analizi yapıldı. Burada Kabuki Sendromu tanılı hastaların klinik ve moleküler bulguları sunulacaktır.

**Bulgular:** Hastaların 6'sı kız 5'i erkek, yaş ortalamaları 6.6 yaş (0-12 yaş)'dı. Bir hasta dışında diđer hastalarda akrabalık yoktu. Tüm hastalarda tipik yüz görünümü ve belirgin fetal pad mevcuttu. Üç hastada mikrosefali, dört hastada boy kısalığı vardı. Dokuz hastada zihinsel yetersizlik mevcuttu. İki hasta dışında diđer hastalar yürüme ve konuşma yeteneđi kazanmıştı. Üç hastanın nöbet öyküsü vardı. Bir hasta antiepileptik kullanıyordu. İki hastada yarık damak, üç hastada inmemiş testis, iki hastada inguinal herni, bir hastada Charcot Marie Tooth hastalığı, bir hastada gangliyonöroblastom, bir hastada İmmün Trombositopenik Purpura, bir hastada otoimmün hemolitik anemi, bir hastada anal atrezi, iki hastada gelişimsel kalça displazisi, bir hastada kronik böbrek hastalığı, bir hastada vertebra segmentasyon anomalisi mevcuttu. Hastaların onunda kardiyak anomali, yedi hastada renal anomali saptandı. Dokuz hastanın göz muayenesinde anomali, dört hastada kranial MR bulgusu, dört hastada işitme kaybı vardı. Klinik tanıya yönelik yapılan genetik analizde on hastada KMT2D geninde, bir hastada KDM6A geninde heterozigot varyant saptandı.

**Tartışma:** Kabuki sendromu tipik yüz özellikleri, belirgin fetal pad, büyüme geriliđi, zihinsel yetersizlik ile karakterize genetik bir hastalıktır. Tanının doğrulanması, klinik farkındalığın artırılması, hastaların uygun takibi ve genetik danışma açısından önemlidir.

**Anahtar Sözcükler:** Zihinsel yetersizlik, KMT2D, Mikrosefali



# Smith-Lemli-Opitz Syndrome Diagnosed in the Neonatal Period: A Case Report

## Yenidoğan Döneminde Tanı Alan Smith-Lemli-Opitz Sendromu: Olgu Sunumu

Metehan ŞAHİN<sup>1</sup>, Yusuf Kemal Çağatay SEYMEN<sup>1</sup>, Emre SANRI<sup>1</sup>, Gülfer AKÇA<sup>2</sup>, Aslıhan SANRI<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Samsun University Faculty of Medicine, Samsun, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatrics, Samsun Training and Research Hospital, Samsun, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Smith-Lemli-Opitz syndrome (SLOS) is a rare congenital metabolic disorder caused by pathogenic variants in the 7-dehydrocholesterol reductase (DHCR7) gene. The reported incidence among the Caucasian population ranges from 1 in 20.000 to 40.000. The DHCR7 enzyme catalyzes the reduction of 7-dehydrocholesterol (7DHC) to cholesterol in the final step of cholesterol biosynthesis. In SLOS, due to mutations in the DHCR7 gene, there is a reduction in the levels or activity of the DHCR7 enzyme, leading to an inability to convert 7DHC into cholesterol. This results in decreased blood cholesterol levels and increased 7DHC levels. Clinical features of SLOS include prenatal and postnatal growth retardation, moderate-to-severe intellectual disability, microcephaly, dysmorphic facial features, cleft palate, postaxial polydactyly, congenital heart disease, urogenital anomalies, and syndactyly between the second and third toes. Two types of SLOS have been identified based on clinical course and prognosis: the classical form (type I) and acrodysgenital syndrome (type II). In this case report, we discuss a type I SLOS case that presented with dysmorphic features in the early postnatal period, was referred for genetic consultation, and was diagnosed based on clinical findings, lipid profile, and confirmed by molecular genetic analysis.

**Case Reports:** A female infant born via cesarean section at 37 weeks of gestation, weighing 2420 grams, was admitted to the neonatal intensive care unit due to multiple congenital anomalies. The mother was 25 years old, and this was her first live birth. Physical examination revealed a cleft palate, bilaterally low-set ears, a flat nasal bridge, retrognathia, hypertelorism, postaxial polydactyly in both hands and Y-shaped syndactyly between the second and third toes on both feet (Figure 1). Additional anomaly screening showed bilateral ptotic kidneys and cardiac anomalies, including atrioventricular septal defect, bicuspid aortic valve, and patent ductus arteriosus. The lipid profile, performed with SLOS in mind, showed low cholesterol (23 mg/dL) and HDL (9 mg/dL), while LDL levels were



**Figure 1:** Physical malformations of the patient

undetectable. Genetic analysis revealed a homozygous c.452 G>A (p.W151\*) mutation in the DHCR7 gene, a pathogenic variant previously associated with the disease. The patient was diagnosed with SLOS.

**Discussion:** Smith-Lemli-Opitz syndrome is a rare autosomal recessive cholesterol biosynthesis disorder associated with multiple malformations, caused by pathogenic variants in the DHCR7 gene. When SLOS is considered in the differential diagnosis of cases with multiple congenital anomalies, measuring cholesterol levels in laboratory tests can guide the clinician. Diagnosing SLOS is important for providing genetic counseling to the family, highlighting that the probability of having another child with SLOS is 25%, and offering prenatal diagnosis options.

**Keywords:** DHCR7, Smith-Lemli-Opitz syndrome (SLOS), 7DHC

**ÖZ**

**Amaç:** Smith-Lemli-Opitz sendromu (SLOS), 7-dehidrokolesterol redüktaz (DHCR7) geninin patojenik varyantlarının neden olduğu nadir görülen doğumsal bir metabolik hastalıktır. Görülme sıklığı beyaz ırkta 1/20 000- 40 000 olarak belirtilmektedir. DHCR7 enzimi, kolesterol biyosentezinin son aşamasında 7-dehidrokolesterolün (7DHC) kolesterole indirgenmesini katalize eder. SLOS'da DHCR7 genindeki mutasyon nedeni ile DHCR7 enzim seviyelerinde veya aktivitesinde azalması sonucunda; 7DHC kolesterole dönüşemeyeceği için kan kolesterol düzeyleri düşerken, 7DHC seviyelerinde artış ortaya çıkar. Prenatal ve postnatal gelişme geriliği, orta-ağır derecede mental gerilik, mikrosefali, dismorfik yüz bulguları, yarı damak, postaksiyel polidaktili, konjenital kalp hastalıkları, ürogenital anomaliler ve 2. ve 3. ayak parmakları arasında sindaktili SLOS bulguları arasındadır. Klinik seyir ve prognoza göre, klasik form (tip I) ve akrodisgenital sendrom (tip II) olmak üzere iki tipi tanımlanmıştır. Sunduğumuz bu bildiride erken postnatal dönemde dismorfik bulguları nedeni ile genetik konsültasyonu istenen, klinik bulguları ve lipid profili ile SLOS tanısından şüphelenilen ve moleküler genetik analizi ile tanısı kesinleşen SLOS tip I olgusu tartışıldı.

**Olgu Sunumu:** Yirmi beş yaşındaki annenin 1. gebeliğinden 1. yaşayan olarak 37. gebelik haftasında 2420 gr, C/S ile doğan kız bebek çoklu doğumsal anomali saptanması üzerine yenidoğan yoğun bakım servisine yatırıldı. Fizik muayenesinde, yarı damak, bilateral düşük kulak, basık burun kökü, retromikrognati, hipertelorizm, her iki elde postaksiyel polidaktil ve her iki ayakta 2. ve 3. parmaklar arasında Y şeklinde sindaktili mevcuttu (Şekil 1). Ek anomali taramasında bilateral pitotik böbrek ve kardiyak anomali (atrioventriküler septal defekt, biküspit aortik kapak, patent ductus arteriozus) saptandı. Smith-Lemli-Opitz sendromu düşünülerek bakılan lipid profilinde kolesterol (23 mg/dl) ve HDL (9 mg/dl) düşük, LDL ise ölçülemeyecek kadar düşüktü. Genetik analizde DHCR7 geninde homozigot c.452 G>A (p.W151\*) mutasyonu saptandı. Bu mutasyon patojenik olup daha önce hastalıkla ilişkilendirilmiştir. Hastaya SLOS tanısı konmuştur.

**Tartışma:** Smith-Lemli-Opitz sendromu, DHCR7 geninin patojenik varyantlarının neden olduğu nadir görülen, çoklu malformasyonların eşlik ettiği otozomal resesif geçişli kolesterol biyosentez bozukluğudur. Çoklu doğumsal anomali olan vakalarda ayırıcı tanıda SLOS düşünüldüğü taktirde laboratuvar

testlerinde kolesterol düzeyinin ölçülmesi klinisyene yol gösterici olacaktır. SLOS tanısı konulması, aileye bir sonraki çocuklarının SLOS olma olasılığının %25 olduğu vurgulanarak genetik danışmanlık verilmesi ve ailelere prenatal tanı seçeneği sunulması açısından önemlidir.

**Anahtar Sözcükler:** DHCR7, Smith-Lemli-Opitz sendromu (SLOS), 7DHC



**Şekil 1:** Hastadaki fiziksel malformasyonlar

# A Rare Case Diagnosed in the Neonatal Period: Zellweger Syndrome Type 5

## Yenidoğan Döneminde Tanı Alan Nadir Bir Olgu: Zellweger Sendromu Tip 5

Metehan ŞAHİN<sup>1</sup>, Sümeyye Hilal BÖLÜKBAŞI ARSLAN<sup>1</sup>, Yusuf Kemal Çağatay SEYMEN<sup>1</sup>, Emre SANRI<sup>1</sup>, Ünal AKÇA<sup>2</sup>, Aslıhan SANRI<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Samsun University Faculty of Medicine, Samsun, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatrics, Samsun Training and Research Hospital, Samsun, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Zellweger syndrome (cerebrohepatorenal syndrome) (ZS) is a rare autosomal recessive disorder characterized by peroxisome biogenesis disorder, leading to severe central nervous system, kidney, and liver dysfunction in the neonatal period. The prevalence of ZS is estimated to be approximately 1 in 50 000 live births. Common clinical findings include hypotonia, seizures, hepatomegaly, craniofacial dysmorphism, and early death. Dysfunction in peroxisomes caused by mutations in pexin (PEX) genes, which are involved in peroxisome biogenesis, results in the accumulation of very long-chain fatty acids (VLCFAs) in various organs. Most infants succumb to respiratory infections, gastrointestinal bleeding, or liver failure within six months of disease onset. This case is presented due to its rarity and diagnosis in the neonatal period.

**Case Reports:** A 10-day-old female infant was referred to the neonatal intensive care unit with hypotonia, feeding difficulties, and respiratory distress. The prenatal history was unremarkable, the third child of a 27-year-old mother, was born at 38 weeks with a weight of 2950 grams. There was third-degree consanguinity between the parents. The family history revealed no hereditary diseases, congenital anomalies, sibling deaths, or similar complaints. On physical examination, the patient had epicanthus, hypertelorism, dysplastic ears, wide fontanelles, retrognathia, a bulbous nose tip, hepatomegaly, and hypotonia (Figure 1). Laboratory tests showed impaired liver function (AST=1127, ALT=339). Abdominal ultrasonography (USG) revealed bilateral renal cortical cysts, cranial USG showed cerebral cysts, and echocardiography revealed a patent foramen ovale. During follow-up, the patient experienced seizures, and her electroencephalogram was consistent with bilateral epileptiform activity. Cranial MRI revealed cystic lesions in the choroid plexus areas of the bilateral lateral ventricles. Fundus examination was normal. Due to hypotonia, distinctive



**Figure 1:** Malformations present on the patient's face.

facial appearance, and central nervous system, liver, and renal involvement, VLCFA analysis was requested with suspicion of ZS. Elevated C26:0 levels and increased C26:0/C22:0 and C24:0/C22:0 ratios were consistent with ZS. Based on the VLCFA results, a peroxisomal disease gene panel was requested. Genetic analysis revealed a homozygous pathogenic mutation in the PEX2 gene. The patient, whose parents were carriers, was diagnosed with ZS type 5.

**Discussion:** ZS is a fatal disorder that causes dysmorphism, severe neurological dysfunction, hepatorenal disease, and metabolic abnormalities in affected individuals. In addition to clinical findings, elevated serum VLCFA, phytanic acid, pristanic acid, transaminase, and total bile acids serve as diagnostic clues. Radiologically, renal cortical cysts, cranial polymicrogyria, abnormal migration, and subependymal cysts are important findings. ZS is genetically heterogeneous and results from mutations in one of 13 PEX genes. ZS type 1, caused by mutations in the PEX1 gene, is the most common type, accounting for 60.5% of cases. The PEX2 gene mutation found

in our patient represents 3.1% of all ZS cases. Currently, there is no definitive cure for ZS, and treatment is generally symptomatic. Therefore, early diagnosis is crucial for the multidisciplinary management of patients and for providing counselling to the family. In conclusion, ZS should be considered in patients with hypotonia, dysmorphism, central nervous system involvement, and hepatorenal disease.

**Keywords:** Cerebrohepatorenal syndrome, PEX2, Zellweger syndrome

## ÖZ

**Amaç:** Zellweger sendromu (serebrohepatorenal sendrom) (ZS) peroksizom biyogenez bozukluğu ile karakterize, yenidoğan döneminde ciddi santral sinir sistemi, böbrek ve karaciğer disfonksiyonu ile ortaya çıkan otozomal resesif nadir bir hastalıktır. ZS prevalansının yaklaşık 50 000 canlı doğumda 1 olduğu tahmin edilmektedir. Yaygın klinik bulgular arasında hipotoni, nöbet, hepatomegali, kraniyofasiyal dismorfizm ve erken ölüm bulunur. Peroksizom biyogenezinde rol oynayan peksin (PEX) genlerindeki mutasyonlara bağlı olarak peroksizomlarda ortaya çıkan fonksiyon bozukluğu, çeşitli organlarda çok uzun zincirli yağ asitlerinin (ÇUZYA) birikimine sebep olur. İnfantların çoğu hastalığın başlangıcından 6 ay içinde solunum yolları enfeksiyonları, sindirim sistemi kanamaları ya da karaciğer yetmezliğinden kaybedilirler. Bu olguyu nadir görülmesi ve yenidoğan döneminde tanı konulması nedeniyle sunmayı uygun bulduk.

**Olgu Sunumu:** Postnatal 10 günlük kız bebek hipotoni, beslenme güçlüğü ve solunum sıkıntısı ile yenidoğan yoğun bakım servisine sevk edilmişti. Prenatal öyküsünde özellik olmayan hasta, 27 yaşındaki annenin 3. gebeliğinden 3. yaşayan olarak 38 haftalık, 2950 gram doğmuştu. Anne baba arasında 3. derece akrabalık mevcuttu. Aile öyküsünde herhangi bir kalıtsal hastalık, doğumsal anomali, kardeş ölümü ve benzer yakınması olan birey yoktu. Hastanın fizik muayenesinde epikantus, hipertelorizm, displastik kulaklar, geniş fontaneler, retrognati, bulböz burun ucu, hepatomegali ve hipotonisite mevcuttu (Şekil 1). Laboratuvar tetkiklerinde karaciğer fonksiyon testlerinde bozukluk (AST=1127 ALT=339) saptandı. Abdominal ultrasonografisinde (USG) bilateral renal kortikal kistler, transfontanel USG'de serebral kistler ve ekokardiyografisinde patent foramen ovale saptandı. İzleminde nöbet geçiren hastanın elektroensefalografisi bilateral epileptiform aktivite ile uyumlu idi. Kraniyal MR'da bilateral lateral ventrikül gövdesinde koroid plexus lokalizasyonlarında kistik lezyonlar görüldü. Göz dibini normaldi. Hipotoni, ayırt edici yüz görünümü, santral sinir sistemi, karaciğer ve renal tutulumu olan hastadan ZS şüphesi ile ÇUZYA analizi istendi. Hastada C26:0 düzeyi, C26:0/C22:0 ve C24:0/C22:0 oranlarında yükseklik saptanarak ZS ile uyumlu olarak değerlendirildi. ÇUZYA sonucuna göre hastadan peroksizomal hastalık gen paneli istendi. Hastanın genetik analizinde PEX2 geninde homozigot patojenik mutasyonu



**Şekil 1:** Hastanın yüzünde mevcut olan malformasyonlar.

saptandı. Anne babanın taşıyıcı olduğu gösterilen hastaya ZS tip 5 tanısı kondu.

**Tartışma:** Zellweger sendromu, etkilenen bireylerde dismorfizm, ciddi nörolojik disfonksiyon, hepatorenal hastalık ve metabolik anormalliklere sebep olan ölümcül bir hastalıktır. Klinik bulgulara ek olarak biyokimyasal olarak serum ÇUZYA, fitanik asit, pristanik asit, transaminaz ve toplam safra asitlerinin artması tanısız ipucu sağlar. Radyolojik olarak renal kortikal kistler ve kraniyal polimikrogrfi, anormal migrasyon ve subependimal kistler gibi bulgular önemlidir. ZS genetik olarak heterojen olup 13 PEX geninden birindeki mutasyonlardan kaynaklanır. PEX1 genindeki mutasyonlar sonucu oluşan ZS tip 1 en sık görülen tip olup olguların %60.5'ini oluşturur. Hastamızda mutasyon saptadığımız PEX2 geni ise tüm ZS olgularının %3.1'ini oluşturmaktadır. Şu an için ZS için bir kalıcı bir tedavi yoktur. Tedavi genellikle semptomatiktir. Bu nedenler erken tanı hastaların multidisipliner yönetimi ve aileye verilecek danışma açısından oldukça önemlidir. Sonuç olarak ZS, hipotoni, dismorfizm, merkezi sinir sistemi tutulumu ve hepatorenal hastalığı olan hastalarda akla gelmelidir.

**Anahtar Sözcükler:** Serebrohepatorenal sendrom, PEX2, Zellweger sendromu

## A Rare Cause of Acute Onset Headache in Children: Brain Abscess

### Çocuk Hastada Ani Gelişen Baş Ağrısının Nadir Bir Nedeni: Beyin Apsesi

Gözde Melisa KALYONCU ARICAN<sup>1</sup>, Dilara ÇELİKCAN ÖZMARANGOZ<sup>1</sup>, Betül DEMİRCİOĞLU KALAYCI<sup>1</sup>, Zeynep GENÇE ÖZ<sup>2</sup>, Mustafa Oğuz KAYNAK<sup>3</sup>, Harun DEMİRCİ<sup>2</sup>, Halise AKÇA<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

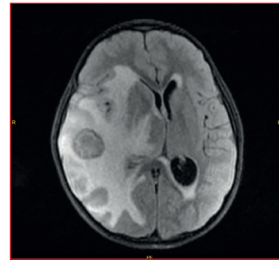
<sup>2</sup>Department of Brain and Nerve Diseases Surgery, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Child Emergency, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

#### ABSTRACT

**Objective:** In childhood, brain abscesses are caused by resistant bacterial infections (otitis media, orbital cellulitis, mastoiditis, sinusitis), penetrating injuries, or neuro-surgical interventions. Underlying conditions like immunodeficiency, congenital heart diseases with right-to-left shunt, and chronic pulmonary infections can predispose to brain abscess formation. Clinical symptoms of brain abscess typically include headache, fever, and focal neurological deficits; however, early symptoms may be nonspecific. Symptoms such as neck stiffness, vomiting, mental changes, and seizures should prompt consideration of a brain abscess. This case report presents a child with severe headache and restricted neck movement who was diagnosed with a brain abscess.

**Case Reports:** A 6-year-and-7-month-old girl was admitted to our hospital with fever, headache, restricted neck movements, and vomiting. A detailed medical history revealed that the patient had been diagnosed with otitis media one week prior. She had received three days of intravenous ceftriaxone treatment, which was followed by a single dose of vancomycin due to the persistence of symptoms and the suspicion of meningitis. Upon presentation, the patient was observed to be in a generally good state of health, demonstrating alertness, orientation, and cooperation, with vital signs within the normal range. She was crying out due to pain. Physical examination showed oropharyngeal hyperemia, cerumen in both ears, and meningeal irritation signs (neck stiffness, Kernig's sign, Brudzinski's sign). Deep neck infection and meningitis were considered as primary diagnoses. Laboratory tests revealed positive acute phase reactants. A contrast-enhanced brain magnetic resonance imaging scan revealed a lesion measuring 57x52x50 mm with peripheral contrast enhancement in the right temporoparietal cortical-subcortical area. Additionally,



**Figure 1:** Contrast-enhanced brain magnetic resonance imaging scan of the patient

diffusion restriction was observed in the central region. Diffusion restriction resulted in the formation of vasogenic oedema around the lesion, which was more pronounced in the area of the abscess. The third ventricle and right ventricle exhibited compression, with a 10 mm shift from the midline to the left. The left lateral ventricle exhibited dilatation due to compression, accompanied by trans-ependymal signal compatible with cerebrospinal fluid (CSF) leakage. The ventricle was 23 mm in diameter. Diffusion restriction was observed within 10 mm of the ventricle, suggesting that the abscess may have opened into the ventricle. The basal ganglia and capsular structures were compressed on the right, with oedema extending to this area (Figure 1). The patient was initiated on parenteral ceftriaxone, vancomycin, and metronidazole. The pathological assessment of the surgical specimen obtained from the neurosurgery department indicated a diagnosis of abscess. The patient, who is still undergoing follow-ups and antibiotic therapy at our hospital, is currently in a satisfactory overall condition and displays normal neurological examination outcomes following surgery.

**Conclusion:** Brain abscesses in childhood are rare but potentially life-threatening conditions that require prompt diagnosis and treatment. Advances in imaging techniques have enabled earlier diagnosis, and innovations in surgical techniques have led to significant improvements in treatment outcomes. Brain abscess should be considered in children presenting

with sudden headache, fever, and neurological symptoms, and prompt diagnosis and treatment should be initiated. An effective and timely multidisciplinary approach is crucial for improving outcomes in childhood brain abscesses.

**Keywords:** Brain Abscess, Headache, Pediatric

## ÖZ

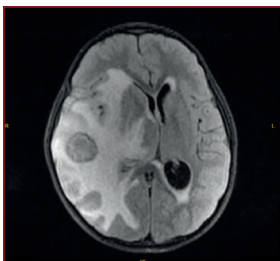
**Amaç:** Çocukluk çağında beyin abselerinin nedenleri dirençli bakteriyel enfeksiyonlar (otitis media, orbital selülit, mastoidit, sinüzit gibi), penetran yaralanmalar veya nöroşirüjik girişimlerdir. Altta yatan immün yetmezlik, sağdan sola şanlı konjenital kalp hastalıkları, kronik akciğer enfeksiyonları gibi durumlar beyin apsesine zemin hazırlayabilmektedir. Beyin apsesinin klinik belirtileri tipik olarak baş ağrısı, ateş ve fokal nörolojik bozuklukları içerir; ancak hastalığın erken evresinde belirtiler nonspesifik olabilir. Boyun tutulması, kusma, mental değişiklikler ve nöbetler beyin apsesini aklımıza getirmelidir. Bu olguda şiddetli baş ağrısı ve boyun hareketlerinde kısıtlılık şikayetleriyle başvuran ve beyin apsesi tanısı konulan bir çocuk hasta sunulmuştur.

**Olgu Sunumu:** Altı yaş yedi aylık kız hasta ateş, baş ağrısı, boyun hareketlerinde kısıtlılık ve kusma yakınmalarıyla hastanemize getirildi. Öyküsünde bir hafta öncesinde ateş, kulak ağrısı ve kusma şikayetleriyle otit tanısı aldığı, üç gün intravenöz seftriakson tedavisi verildiği, sonrasında klinik düzelmediği görülünce menenjit şüphesi nedeniyle tek doz vankomisin tedavisi verildiği öğrenildi. Başvurusunda genel durumu iyi, bilinci açık, oryante, koopere ve yaşamsal bulguları normal sınırlardaydı. Ağrısı nedeniyle çılgık çılgıça bağınyordu. Fizik muayenesinde orofarenks hiperemikti, her iki kulakta buşonu olan hastanın meningeal irritasyon bulguları (ense sertliği, Kerning, Brudzinski belirtileri) mevcuttu. Hastada ön planda derin boyun enfeksiyonu ve menenjit düşünülüdü. Laboratuvar tetkiklerinde akut faz reaktanları yüksekti. Kontrastlı beyin manyetik rezonans görüntülemesinde sağ temporoparietal kortikal-subkortikal alanda 57x52x50 mm ebatlı periferik kontrastlanma gösteren lezyon tespit edildi. Ayrıca santralinde difüzyon kısıtlaması görülmekteydi. Difüzyon kısıtlaması nedeniyle apse lehine, lezyon etrafında yaygın vazojenik ödem mevcuttu. Orta hattan sola 10 mm şift ile birlikte 3. ventrikül ve sağ ventrikül bası vardı. Sol lateral ventriküde basıya bağlı dilatasyon ve BOS sızıntısı ile uyumlu transependimal sinyal mevcuttu. Sol lateral ventrikül 23 mm'di. Sol lateral ventrikülün 10 mm içerisinde difüzyon kısıtlaması mevcut olup apsenin ventriküle de açıldığı düşünölmekteydi. Bazal ganglionlar ve kapsöler yapılar sağda

basılıydı ve ödem bu alana uzanmaktaydı (Şekil 1). Hastaya parenteral seftriakson, vankomisin ve metronidazol tedavileri başlandı. Beyin cerrahisi bölümü tarafından opere edilen hastadan elde edilen materyalin patolojik değerlendirilmesi apse lehine raporlandı. Hastanemizde takipleri ve antibiyoterapisi devam etmekte olan hastanın ameliyat sonrası genel durumu iyi, nörolojik muayenesi normal seyretmektedir.

**Tartışma:** Çocukluk çağı beyin apseleri nadir görülen ancak potansiyel olarak hayatı tehdit eden, acil tanı ve tedavi gerektiren bir durumdur. Son yıllarda gelişmiş görüntüleme yöntemleriyle daha erken teşhis edilebilmekte ve cerrahi tekniklerdeki yeniliklerle tedavi süreçlerinde önemli ilerlemeler kaydedilmektedir. Ani baş ağrısı, ateş ve nörolojik semptomlarla gelen çocuklarda beyin apsesi akla gelmeli, hızlı bir şekilde tanı ve tedavi aşamalarına geçilmelidir. Etkili ve zamanında multidisipliner yaklaşım, çocukluk çağı beyin apselerinin sonuçlarını iyileştirme açısından büyük önem taşımaktadır.

**Anahtar Sözcükler:** Beyin Apsesi, Baş Ağrısı, Pediatri



**Şekil 1:** Hastanın kontrastlı beyin manyetik rezonans görüntülemesi

# Cystic Biliary Atresia in a Neonate: A Case Report

## Yenidoğanda Kistik Bilier Atrezi: Vaka Sunumu

Sevilay ALTUNAY, Fatma ÖZCAN SIKI, Mehmet ÖZTÜRK, Murat KONAK, Saime Sündüs UYGUN

Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Selcuk University, Konya, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** The assessment of treatment for neonatal cholestasis in patients with biliary atresia is of paramount importance, as a delay in diagnosis may result in a reduction in the efficacy of the administered treatment. Biliary atresia is a biliary disease characterized by persistent jaundice, acholic stools, and dark urine in the first weeks of life. It is a progressive obliterative disease of the tracts. Cystic biliary atresia is defined as cystic change in an obliterated bile duct, it is a rare but important subtype of biliary atresia. In this study, we aimed to present a case of cystic biliary atresia who was diagnosed with cystic biliary atresia while being examined for prolonged jaundice and underwent surgery at the age of 29 days.

**Case Reports:** A male baby born at 37+6 weeks with caesarean section weighing 2080 g (<3P) was directed to us diagnosed at 25 days of age due to high direct bilirubin levels. There were no known features in the antenatal follow-up. When the patient applied to our institution; weight was 2315g (<3P) and head circumference was measured as 32 cm (<3P). On physical examination, his activity and general condition were good. The skin and sclera were icteric in color. There was no tenderness on abdomen examination, the abdomen was slightly distended, and the liver was palpable 1-2 cm below the ribs. He had acholic stool. Other system examinations were normal. The patient child was evaluated by gastroenterology and a detailed liver panel study was recommended. In the entire abdominal USG performed by pediatric radiology, the gallbladder could not be visualized and a 22x32 mm lesion adjacent to the liver was detected. A cystic lesion caused pressure around it and an 8x18 mm tubular structure was observed on the anterolateral side of the cystic structure. Magnetic resonance cholangiopancreatography was performed, similar lesions were described, and the intrahepatic bile ducts and common bile duct could not be visualized. The patient was consulted with pediatric surgery. An operation decision was made with the preliminary diagnoses of choledochal cyst and cystic biliary atresia. Preparations was completed and patient was operated.

The gallbladder and bile ducts were visualized during surgery. Atresic segment in the bile ducts and the cystic structure was excised. The surgical procedure was completed by performing a portoenterostomy. The patient's pathology samples were sent, histomorphological findings showed features consistent with "Biliary Atresia". Patient's follow-up and treatment continues with the diagnosis of cystic biliary atresia.

**Discussion:** As a result, patients presenting with high direct bilirubin should be evaluated with a multidisciplinary approach, appropriate imaging evaluation of the methods by specialist physicians and timely treatment with appropriate surgery will improve the prognosis of the disease is of serious importance.

**Keywords:** Acholic stool, Biliary atresia, Neonatal cholestasis

### ÖZ

**Amaç:** Yenidoğan kolestazi, biliyer atrezili hastalarda tanıda gecikme olması durumunda tedavi başarısı azalacağı için hızla değerlendirilmelidir. Biliyer atrezi, yaşamın ilk haftalarında geçmeyen sarılık, akolik gaita ve koyu renkli idrar ile bulgu veren safra yollarının ilerleyici obliteratif hastalığıdır. Kistik biliyer atrezi, oblitere olmuş bir safra kanalındaki kistik değişiklik olarak tanımlanır, biliyer atrezinin nadir görülen ama önemli bir alt tipidir. Biz de bu çalışmada uzamış sarılık sebebiyle tetkik edilirken kistik biliyer atrezi tanısı alan ve 29 günlükken opere edilen kistik biliyer atrezili olguyu sunmayı amaçladık.

**Olgu Sunumu:** 37+6 haftalıkken sezeryan ile 2080 gr (<3P) doğan erkek bebek, 25 günlükken tetkiklerinde direk bilirubin yüksekliği olması sebebiyle tarafımıza yönlendirildi. Antenatal takiplerinde bilinen bir özellik yoktu. Hasta kurumumuza başvurduğunda; ağırlığı 2315 gr (<3P) baş çevresi 32 cm (<3P) olarak ölçüldü. Fizik muayenesinde aktivitesi ve genel durumu iyiydi. Cilt ve sklera rengi ikterikti. Batın muayenesinde hassasiyet yoktu, batın hafif distandüydü, karaciğer kot altında 1-2 cm ele geliyordu. Akolik gaitası mevcuttu. Diğer

sistem muayeneleri normaldi. Hasta çocuk gastroenteroloji ile değerlendirildi ve ayrıntılı karaciğer paneli çalışması önerildi. Pediatrik radyoloji tarafından çekilen tüm batin USG'de safra kesesi görüntülenemedi, karaciğer komşuluğunda 22x32 mm'lik etrafına bası etkisi yapan kistik lezyon ve kistik yapının anterolateralinde 8x18 mm'lik tübüler yapı izlendi. Hastaya manyetik rezonans kolanjiopankreatografi çekildi, benzer lezyonlar tariflendi ve intrahepatik safra yolları ve koledok kanalı görüntülenemedi. Hasta çocuk cerrahi ile konsülte edildi. Koledok kisti ve kistik biliyer atrezi ön tanıları ile operasyon kararı alındı. Hazırlıkları tamamlanan hasta opere edildi. Cerrahi sırasında safra kesesi ve safra yolları görüntüldü. Safra yollarında atrezik segment ve kistik yapı eksize edildi. Portoenterostomi yapılarak cerrahi işlem tamamlandı. Hastanın patoloji numuneleri gönderildi, histolojisi biliyer atrezi ile uyumlu sonuçlandı. Hastanın kistik biliyer atrezi tanısı ile takip ve tedavisine devam edilmektedir.

**Tartışma:** Sonuç olarak direk billirubin yüksekliği ile gelen hastaların multidisipliner yaklaşımla değerlendirilmesi, uygun görüntüleme yöntemlerinin uzman hekimler tarafından değerlendirilmesi ve zamanında uygun cerrahi ile tedavi edilmesi hastalığın prognozu açısından ciddi önem taşımaktadır.

**Anahtar Sözcükler:** Akolik gaita, Biliyer atrezi, Yenidoğan kolestazi



# Malignant Ataxia: Intracranial Mass

## Malign Ataksi : İntrakraniyal Kitle

Merve KAHYAOĞLU<sup>1</sup>, Süley ÇOBANOĞLU<sup>1</sup>, Büşra Elif ŞAHİN<sup>1</sup>, Mustafa Oğuz KAYNAK<sup>2</sup>, Halise AKÇA<sup>2</sup>, Aysu ÖZTAŞ<sup>1</sup>, Harun DEMİRCİ<sup>3</sup>, Zeynep GENÇE ÖZ<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Emergency, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Brain and Nerve Surgery, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Ataxia is a condition characterised by impaired posture and balance, as well as voluntary movement coordination. It is usually a self-limiting and benign clinical condition. The most common cause of acute ataxia in children is acute postinfectious cerebellar ataxia. Various causes such as central nervous system infections, cranial and cervical masses, Guillain Barre syndrome also play a role in the etiology of ataxia. This case report presents the case of a pediatric patient who presented with ataxia and was subsequently diagnosed with a high-grade glial tumour.

**Case Reports:** A 3 year 11 month old girl was brought to our pediatric emergency department with a complaint of unsteadiness in walking for six days. She had acute gastroenteritis that lasted for five days a week ago and an upper respiratory tract infection a month ago. We've learned that she had intermittent tenderness in her left knee three months before this acute process, her left leg trembled intermittently during activity and she had difficulty in balancing, she also had tremors in her hands noticed in school. The patient's general condition was good, she was cooperative and oriented, her vital signs were stable, and her physical examination revealed positive cerebellar tests, other system examinations were normal. Acute phase reactants were requested for infectious conditions, which are the most common causes of ataxia in childhood, and neuroimaging for intracranial events (intracranial mass, venous thrombosis, arterial ischemia, etc.). Laboratory tests were normal. Non-contrast computerized brain tomography was performed. Manyetic rezonans could not be performed. In the imaging report there was a large heterogeneous mass lesion originating from the midline at the level of the septum pellucidum, extending into the corpus- posterior of the right lateral ventricle, infiltrating the inferior left thalamus, measuring approximately 6.5x7x6 cm in total size, with local calcifications and necrotic

areas. The anterior horn of the right lateral ventricle and the 3<sup>rd</sup> ventricle appeared compressed. On the right, narrowing of fissures and sulci secondary to hydrocephalus in the cerebral hemispheres and dilatation at the level of the temporal horn, occipital horn and corpus were noted. There was a shift of approximately 19 mm from right to left in the midline structures. Intracranial space-occupying lesion was considered in the foreground of the patient. Experienced neurosurgeon planned emergency surgery due to the shift. The patient was taken into surgery and a large mass was resected. The pathology report was reported as compatible with high-grade (Stage 4) glial tumor and the patient was transferred to the pediatric oncology department.

**Discussion:** Although the majority of childhood ataxias are reported to have a benign course in the literature, it is suggested that malignant causes should also be kept in mind. Although symptoms are reported to develop over days, a careful history can typically reveal signs of mild weakness and coordination difficulties lasting weeks to months. In this case, an intracranial mass, one of the life-threatening causes of ataxia, was diagnosed in a pediatric patient who presented to the emergency department with ataxia.

**Keywords:** Ataxia, Intracranial mass, Malignancy

### ÖZ

**Amaç:** Ataksi, duruş ve dengede bozukluk ve istemli hareketlerde ince becerilerin bozulması halidir. Çoğunlukla kendini sınırlayabilen ve iyi huylu bir klinik durumdur. Çocuklarda akut ataksinin en sık nedeni akut postenfeksiyöz serebellar ataksidir. Merkezi sinir sistemi enfeksiyonları, kraniyal ve servikal kitleler, Guillain Barre sendromu gibi çeşitli nedenler de ataksi etiyolojisinde rol almaktadır. Bu olguda ataksi ile başvuran ve yüksek dereceli glial tümör tanısı konulan bir çocuk hasta sunulmuştur.

**Olgu Sunumu:** Üç yaş 11 aylık kız hasta altı gündür yürümede dengesizlik şikayetiyle çocuk acil servisimize getirildi. Hastanın öyküsünden bir hafta öncesinde yaklaşık beş gün süren akut gastroenterit ve bir ay öncesinde üst solunum yolu enfeksiyonu geçirdiği öğrenildi. Anamnezi derinleştirildiğinde bu akut süreçten üç ay önce sol dizinde aralıklı hassasiyetinin olduğu, aktivite esnasında sol bacağına aralıklı titrediği ve denge kurmakta zorlandığı, okulda öğretmenin fark ettiği ellerde titremesinin olduğu öğrenildi. Genel durumu iyi, bilinci açık, koopere ve oryante, yaşamsal bulguları stabil olan hastanın fizik muayenesinde cerebellar testlerin pozitif olduğu, diğer sistem muayenelerinin normal olduğu görüldü. Çocukluk çağında ataksinin en sık nedeni olan enfeksiyöz durumlar için kan akut faz reaktanları ve intrakraniyal nedenler (intrakraniyal kitle, venöz tromboz, arteriyel iskemi vs.) için nörogörüntüleme tetkikleri istendi. Laboratuvar tetkikleri normal sınırlardaydı. Hastaya kontrastsız bilgisayarlı beyin tomografisi çekildi. Planlanan diffüzyon manyetik rezonanslı görüntüleme hasta uyumsuzluğu nedeniyle ile çekilemedi. Radyoloji bölümü tarafından bildirilen görüntüleme raporunda septum pellicidum düzeyinde orta hattan köken alarak sağ lateral ventrikül korpusu-posterioru içerisine uzanım gösteren, sol talamusu inferiorda infiltre eden, total boyutu yaklaşık 6.5x7x6 cm ölçülen, içerisinde yer yer kalsifikasyonlar ve nekrotik alanlar izlenen büyük boyutlu heterojen kitle lezyonu mevcuttu. Sağ lateral ventrikül anterior hornu ve 3. ventrikül basılı görünümdeydi. Sağda serebral hemisferlerde hidrosefaliye sekonder fissür ve sulkuslarda daralma ve temporal horn, oksipital horn ve korpus düzeyinde dilatasyon dikkati çekmekteydi. Orta hat yapılarında yaklaşık 19 mm sağdan sola şift mevcuttu. Hastada ön planda intrakraniyal yer kaplayan lezyon düşünülürdü. Tecrübeli beyin cerrahisi tarafından mevcut durumun kitle olabileceği kanaatine varıldı ve şift olması nedeniyle acil operasyon planlandı. Hasta operasyona alındı, büyük bir kitle rezeksiyonu yapıldı. Patoloji raporu yüksek dereceli (Evre 4) Glial tümör ile uyumlu olarak raporlandı ve hasta onkoloji bölümüne devredildi.

**Tartışma:** Literatürde çocukluk çağı ataksilerinin çoğunluğunun iyi huylu bir gidişat gösterdiği bildirilse de malign nedenlerin de akılda bulundurulması gerektiği önerilmektedir. Semptomların günler içinde geliştiği bildirilse de, dikkatli bir öykü tipik olarak hafif zayıflık belirtilerini ve haftalar ila aylar süren koordinasyon zorluklarını ortaya çıkarabilir. Bu olguda ataksi nedeni ile acil servise başvuran çocuk hastaya, ataksinin hayatı tehdit edebilecek nedenlerinden biri olan intrakraniyal kitle tanısı konulmuştur.

**Anahtar Sözcükler:** Ataksi, İntrakraniyal kitle, Malignite

# Herpes Simplex Virus Encephalitis Requiring Decompressive Craniectomy: Case Report

## Dekompressif Kraniyektomi Gereken Herpes Simplex Virüs Ensefaliti: Olgu Sunumu

Şeyma ERDEM TORUN<sup>1</sup>, Edin BOTAN<sup>2</sup>, Hasan ÖZEN<sup>2</sup>, Özlem MUSTAFAOĞLU<sup>3</sup>, İbrahim İLİK<sup>4</sup>, Merve BOYRAZ<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Van Training and Research Hospital, Van, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric intensive care, Van Training and Research Hospital, Van, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Pediatric infection, Van Training and Research Hospital, Van, Türkiye

<sup>4</sup>Department of Radiology, Van Training and Research Hospital, Van, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Herpes simplex virus encephalitis (HSE) is the most common sporadic encephalitis in children. Early diagnosis and treatment significantly reduce mortality, but when delayed, the mortality rate is over 70%. Pathological conditions such as inflammatory processes, hemorrhage and necrosis associated with the disease can create a mass effect and lead to conditions such as uncal herniation and intracranial hypertension (IHD) resistant to medical treatment. IHD and uncal herniation secondary to it are the most important cause of death in cases with encephalitis. In such cases, timely surgical decompression is of great importance. Here, we present a case of HSE in which decompressive craniectomy (DC) was applied for the treatment of refractory IHD.

**Case Reports:** A 13-year-old male patient was admitted to our hospital with fever, headache, altered consciousness for the last 2 days and convulsions for the last 7 days. In the examination of the central nervous system, light reflexes were bilateral, pupils were isochoric, Glasgow Coma Scale Score (GCS)= 10/15, neck stiffness was present, Brudzinski and Kernig signs were negative, cranial nerve examination was normal, muscle strength was 5/5 in the lower and upper extremities, and there was increased deep tendon reflexes in the lower extremity. Babinski was positive in the right foot. Lumbar puncture (LP) was performed after imaging. There was no growth in the cultures. Clinical and radiological findings were found to be consistent with HSE (Figure 1). Despite rapid acyclovir administration, his consciousness gradually deteriorated. Emergency cranial magnetic resonance imaging revealed a midline shift (Figure 2A). Treatment for IHD was started with 3% iv sodium chloride, hyperventilation, 45-degree bed head elevation, and dexamethasone for cerebral edema. However, despite maximum medical decongestant treatment, IHD worsened, anisocoria, and worsening of GCS, and DC was

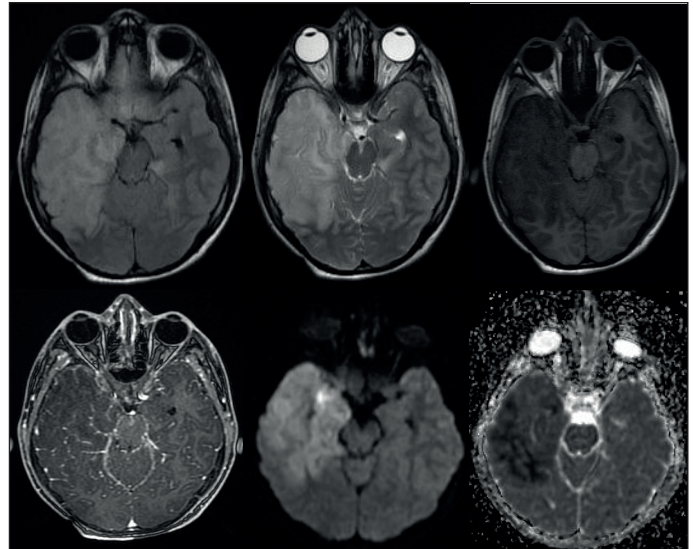


Figure 1: The imaging findings at the time of presentation.

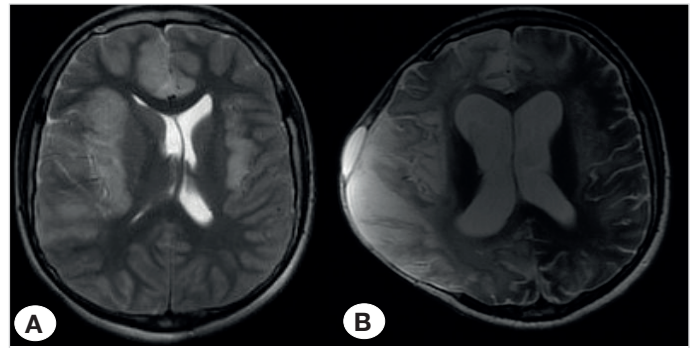


Figure 2: A preoperative cranial imaging (A) and a postoperative magnetic resonance image (B) of a patient presenting with a midline shift.

performed on the right temporal region without lobectomy on the 8<sup>th</sup> day of the patient's hospitalization. DC provided partial improvement in the herniation of intracranial structures and

potentially saved the patient's life (Figure 2B). The patient was discharged after 4 months of hospitalization with a physical therapy rehabilitation program, unable to perform his daily activities independently, with mild right hemiparesis, aphasia, and facial asymmetry.

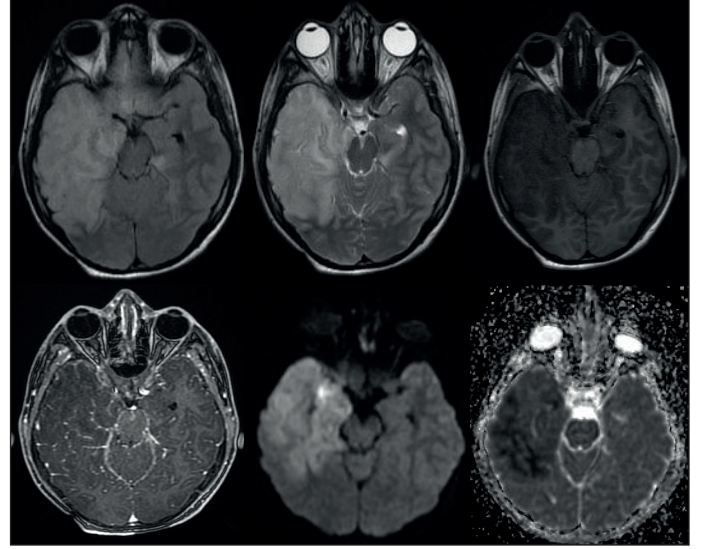
**Discussion:** In children with encephalitis, the clinical picture varies from a self-limiting picture to a severe disease that causes lifelong morbidity and mortality. HSE is a medical emergency. Despite the developments in antiviral treatment and the positive effects of treatment on mortality, focal necrosis and edema associated with HSE can lead to IHD, causing significant morbidity and mortality, and patients can be discharged with sequelae. Therefore, the development of resistant IHD is extremely important in terms of mortality and early measures should be taken to prevent it. DC is an alternative treatment method to prevent death. DC can help these patients by reducing ICH, improving cerebral perfusion, and preventing herniation syndrome, as it did in our patient. In fulminant HSE where brainstem compression is imminent, early surgical intervention is of great importance in terms of mortality and morbidity.

**Keywords:** Decompressive craniectomy, Encephalitis, HSV

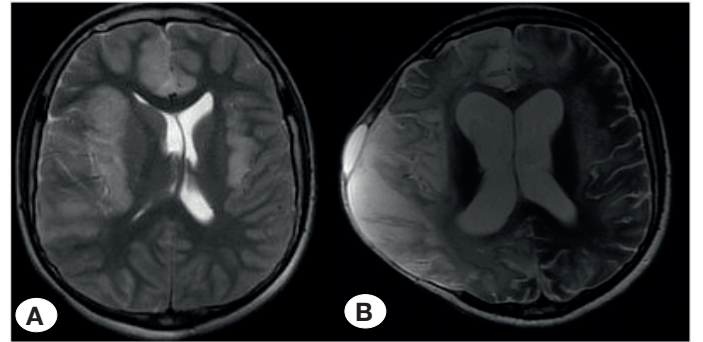
## ÖZ

**Amaç:** Herpes simpleks virüs ensefaliti (HSE) çocuklarda en sık görülen sporadik ensefalittir. Erken tanı ve tedavi mortaliteyi önemli ölçüde azaltmakla birlikte, geç kalındığında ise ölüm oranı %70'in üzerindedir. Hastalıkla ilişkili inflamatuvar süreçler, kanama ve nekroz gibi patolojik durumlar kitle etkisi oluşturarak, unkal herniasyon, tıbbi tedaviye dirençli intrakraniyal hipertansiyon (İKH) gibi durumlara yol açabilmektedir. İKH ve buna sekonder gelişen unkal herniasyon ensefalitli olgulardaki ölümün en önemli sebebidir. Bu gibi durumlarda zamanında uygulanan cerrahi dekompresyon büyük önem taşımaktadır. Burada dirençli İKH tedavisi için dekompresif kraniyektomi (DK) uygulanan bir HSE vakasını sunuyoruz.

**Olgu Sunumu:** On üç yaş erkek hasta, 7 gündür süren ateş, baş ağrısı, bilinç değişikliği ve son 2 gündür olan konvülsiyon nedeniyle hastanemize başvurdu. Santal sinir sistem muayenesinde ışık refleksi bilateral alınmakta, pupiller izokorik, Glaskov Koma Skalası Skoru (GKS)=10/15), ense sertliği mevcut, brudzinski ve kerning bulguları negatif, kranyal sinir muayenesi doğal, kas kuvveti alt ve üst ekstremitelerde 5/5 olup, alt ekstremitelerde derin tendon reflekslerinde artış mevcuttu. Babinski sağ ayakta pozitif. Görüntülemelerin ardından lomber ponksiyon (LP) yapıldı. Kültürlerinde üreme yoktu. Klinik ve radyolojik bulguları HSE ile uyumlu bulundu (Şekil 1). Hızlı asiklovir uygulamasına rağmen bilinci giderek bozuldu. Acil kraniyal manyetik rezonans görüntüleme yapılan hastada orta hat şifti saptandı (Şekil 2A). İKH'na yönelik iv %3 sodyum klorür, hiperventilasyon, 45 derece yatak başı elevasyonu, deksametazon ile beyin ödemi tedavisi başlandı. Bununla birlikte, maksimum tıbbi dekonjestan tedavisine rağmen, İKH'nun kötüleşmesi, anizokori ve GKS'deki



Şekil 1: Hastanın başvuru anındaki görüntüleme bulguları.



Şekil 2: Hastanın preoperatif (A) orta hat şifti olan kranyal görüntülemesi ve postoperatif, (B) manyetik rezonans görüntüsü.

kötüleşme ile, hastanın yatışının 8.gününde sağ temporal bölgeye, lobektomi yapılmadan DK yapıldı. DK ile intrakraniyal yapıların herniasyonunda kısmi iyileşme sağlandı ve potansiyel olarak hastanın hayatını kurtardı (Şekil 2B). Hasta 4 aylık yatışın ardından günlük aktivitelerini bağımsız yapamayacak şekilde; hafif sağ hemiparezi, afazi, fasyal asimetri ile fizik tedavi rehabilitasyon programına alınarak taburcu edilmiştir.

**Tartışma:** Ensefalitli çocuklarda klinik, kendini sınırlayan bir tablodan hayat boyu morbidite ve mortaliteye neden olan şiddetli hastalık tablosuna kadar değişkenlik göstermektedir. HSE, tıbbi bir acil durumdur. Antiviral tedavideki gelişmelere ve tedavinin mortalite üzerindeki olumlu etkilerine rağmen, HSE ilişkili fokal nekroz ve ödem İKH'ye yol açarak önemli bir morbidite ve mortalite oluşturup, hastalar sekelle taburcu olabilmektedir. Bu nedenle dirençli İKH gelişmesi mortalite açısından son derece önemlidir ve önlenmesi için erken önlemler alınmalıdır. DK ölümü önlemek için alternatif bir tedavi yöntemidir. DK, İKH'nu azaltarak, serebral perfüzyonu iyileştirip, herniasyon sendromunu önleyerek hastamızda olduğu gibi bu hastalara yardımcı olabilir. Beyin sapı kompresyonunun yaklaştığı fulminan HSE'de, erken cerrahi müdahale mortalite ve morbidite açısından büyük önem taşımaktadır.

**Anahtar Sözcükler:** Dekompresif Kraniyektomi, Ensefalit, HSV

# Life-threatening Latrogenic Hypocalcemia

## Hayatı Tehdit Eden İyatrojenik Hipokalsemi

Rümeysa Reyhan CANDER KOZ<sup>1</sup>, Mustafa Oğuz KAYNAK<sup>2</sup>, İrem Nur YILDIZ<sup>2</sup>, Beyzanur DOLAY<sup>2</sup>, Naciye Beyza EKSELLİ<sup>1</sup>, Halise AKÇA<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Emergency, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** It has been reported that oral phosphate preparations used as bowel cleansers can lead to various severe side effects, such as electrolyte imbalances, in patients of all age groups. The management of these patients may range from intravenous fluid therapy to cardiopulmonary resuscitation. Here, we present a pediatric patient who developed a severe electrolyte imbalance following the use of oral phosphate for bowel preparation before a barium enema.

**Case Reports:** A 3-year-old girl was brought to the emergency department due to the development of cramps and pain in her hands and feet upon waking up in the morning. The patient's history revealed that she had been followed up for constipation for two years and had taken 45 mL of PHOSPHO-SODA® (containing 21.6 g monobasic sodium phosphate and 8.1 g dibasic sodium phosphate) orally 6 hours before presentation for bowel preparation prior to a planned barium enema. On admission, her general condition was moderate, she was conscious, and tetany and a positive Trousseau's sign were observed in the distal extremities. Prolongation of the QT interval (0.5 seconds) was observed on the monitor. Blood gas analysis revealed hypocalcemia with low ionized calcium levels (0.7 mmol/L), leading to a diagnosis of symptomatic hypocalcemia. Intravenous slow push calcium gluconate was administered at a dose of 100 mg/kg, and parenteral hydration therapy was initiated. Following the first dose of intravenous calcium, Trousseau's sign disappeared, and repeat ECG showed normalization of the QT interval (0.42 seconds). Laboratory tests revealed calcium levels of 6.9 mg/dL and phosphorus levels of 16.0 mg/dL. Subsequent follow-ups showed normalization of calcium (10-9.5-10.2 mg/dL) and phosphorus (13.3-6.3-5.2 mg/dL) levels. The patient, with no additional complaints, was discharged in good health.

**Discussion:** There are numerous cases in the literature indicating that phosphate-containing bowel cleansers can cause hypocalcemia and related complications. This case demonstrates the need for caution when using phosphate preparations in pediatric patients and underscores the importance of early recognition and prompt treatment of potentially life-threatening side effects.

**Keywords:** Hypocalcemia, Hyperphosphatemia, Latrogenic hypocalcemia, Oral phosphate

### ÖZ

**Amaç:** Bağırsak temizleyicisi olarak kullanılan oral fosfat preparatlarının tüm yaş grubu hastalarda elektrolit dengesizlikleri gibi birçok ciddi yan etkiye yol açabileceği bildirilmektedir. Hastaların yönetimi intravenöz sıvı tedavisinden kardiyopulmoner resüsitasyona kadar ilerleyebilen geniş bir yelpazeyi içermektedir. Burada, baryumlu kolon tetkiki öncesi bağırsak temizliği amaçlı oral fosfat kullanımı sonucu ciddi elektrolit dengesizliği gelişen bir çocuk hasta sunulmuştur.

**Olgu Sunumu:** Üç yaşındaki kız hasta sabah uyanığında ellerinde ve ayaklarında kasılma ve ağrı gelişmesi üzerine acil servise getirildi. Hastanın öyküsünden iki yıldır kabızlık nedeniyle takipli olduğu, etiyojolojiye yönelik planlanan baryumlu kolon tetkiki öncesinde bağırsak temizliği için başvurudan 6 saat önce 45 ml PHOSPHO-SODA® (21.6 g monobazik sodyum fosfat ve 8.1 g dibazik sodyum fosfat) oral yolla aldığı öğrenildi. Gelişinde genel durumu orta, bilinci açık olan hastanın ekstremitelerde tetani ve Trousseau bulgusu pozitifliği saptandı. Monitörize edilen hastanın QT intervalinde uzama (0.5 saniye) olduğu görüldü. Kan gazında iyonize kalsiyum düzeyinde düşüklük (0.7 mmol/L) saptanırken semptomatik hipokalsemi tanısıyla kalsiyum glukonat 100 mg/kg dozunda intravenöz

yavaş puşe verilip parenteral hidrasyon tedavisine başlandı. İlk doz intravenöz kalsiyum tedavisi sonrası Trousseau bulgusunun kaybolduğu ve kontrol EKG'de QT intervalinin normale (0.42 sn) döndüğü gözlemlendi. Laboratuvar tetkiklerinde kalsiyum 6.9 mg/dL, fosfor: 16.0 mg/dL saptandı. Hastanın takiplerinde yapılan kontrollerinde kalsiyumun 10-9.5-10.2 mg/dL, fosfor 13.3-6.3-5.2 mg/dL şeklinde normale döndüğü görüldü. Ek şikayet olmayan hasta şifa ile taburcu edildi.

**Tartışma:** Literatürde fosfat içeren bağırsak temizleyicilerinin hipokalsemi ve hipokalsemiye bağlı komplikasyonlara neden olabileceğine dair çok sayıda vakalar mevcuttur. Bu olgu, pediatrik hastalarda fosfat içeren preparatların kullanımında dikkatli olunması ve hayatı tehdit etme potansiyeli olan yan etkilerin hızlı bir şekilde tanınarak tedavi edilmesi gerektiğini göstermektedir.

**Anahtar Sözcükler:** Hipokalsemi, Hiperfosfatem, İyatrojenik hipokalsemi, Oral fosfat

# The Complication of Unproven Everyday Knowledge: Foreign Body Aspiration

## Kanıtlanmamış Gündelik Bilginin Komplikasyonu: Yabancı Cisim Yutma

Güler GÖZÜDELİ YAR<sup>1</sup>, Beyza Nur ATAY<sup>1</sup>, Mustafa Oğuz KAYNAK<sup>2</sup>, Osman Nuri İŞ<sup>3</sup>, Elif Emel ERTEN<sup>3</sup>, Halise AKÇA<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Emergency, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Pediatric Surgery, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Children diagnosed with Autism Spectrum Disorder (ASD) often experience behavioral problems alongside chewing and swallowing dysfunction issues. These feeding difficulties raise concerns among parents due to an increased risk of aspiration. Garlic, which contains organosulfur compounds and has antioxidant properties, is effective in hypercholesterolemia, inhibiting platelet aggregation, and strengthening the immune system. However, excessive consumption of garlic can lead to unexpected side effects such as a burning sensation and diarrhea. This case presented a child with a foreign body in the esophagus after consuming garlic.

**Case Reports:** A 13-year-old male patient diagnosed with ASD was brought to the Pediatric Emergency Department by ambulance due to complaints of coughing, chest pain, and difficulty swallowing. It was learned that he had swallowed a whole clove of garlic approximately half an hour prior, after which he developed coughing and chest pain, and was unable to swallow despite gagging. His mother had given him the garlic, believing, based on popular information on social media, that "garlic is good for acne". Upon arrival, the patient appeared to be in good general condition; all system examinations, especially the respiratory system examination, were normal, with the exception of hypersalivation. Initially evaluated in the resuscitation room, the patient's vital signs were stable, and he was moved to the Pediatric Emergency Observation area. Due to the potential risk of aspiration/swallowing of the garlic, a two-view chest X-ray was requested, which showed no pathological findings. A blood gas analysis was performed due to possible hypoxic effects, which returned normal results. Routine laboratory tests were within normal limits. As the hypersalivation persisted, the patient was consulted to the pediatric surgery department for potential endoscopic intervention. After evaluation by the surgeons, it was suspected that there was a foreign body in the esophagus. A 14 French

orogastric tube was inserted at the bedside, and the garlic was extracted whole. It was observed that his concurrent symptoms resolved. The patient was discharged in a healed state at the end of the follow-up process.

**Discussion:** Children with ASD may exhibit atypical feeding behaviors; therefore, attention must be paid to the type, quantity, and manner of feeding. Various studies in the literature indicate that children with ASD have atypical feeding behaviors, with reported cases resulting in aspiration. This case illustrates that unverified everyday information can lead to unwanted consequences.

**Keywords:** Autism spectrum disorder, Foreign body aspiration, Garlic

### ÖZ

**Amaç:** Otizm spektrum bozukluğu (OSB) tanılı çocuk hastalarda davranışsal problemlerin yanısıra çiğneme ve yutma disfonksiyonu sorunlarıyla da sıklıkla karşılaşmaktadır. Bu beslenme sorunları aspirasyon riskini arttırdığı için ebeveynleri endişelendirmektedir. Organosülfür bileşikleri içeren ve antioksidan özelliği bulunan sarımsak hiperkolesterolemide, trombosit agregasyon inhibisyonunda, bağışıklık sistemini güçlendirmede etkilidir. Ancak fazla miktarda sarımsak tüketilmesi yanma hissi ve ishal gibi beklenmeyen etkiler gösterebilmektedir. Burada sarımsak tüketimi sonrası özefagusta yabancı cisim olan bir çocuk hasta sunulmuştur.

**Olgu Sunumu:** Otizm spektrum bozukluğu (OSB) tanılı 13 yaşındaki bir erkek hasta öksürük, göğüs ağrısı ve yutkunamama şikayetleriyle kara ambulansıyla Çocuk Acil Servisi'ne getirildi. Hastanın öyküsünden yaklaşık yarım saat önce bir diş sarımsağı bütün olarak yuttuğu ve bundan birkaç saniye sonra öksürük ve göğüs ağrısının geliştiği, yutkunamadığı, öğürmesine rağmen çıkaramadığı öğrenildi. Sarımsağı annesinin verdiği, verme nedeninin

ise sosyal medyada popüler olan “sarımsağın sivilcelere iyi geldiği” bilgisi olduğu anlaşıldı. Hastanın gelişinde genel durumu iyi, başta solunum sistem muayenesi olmak üzere tüm sistem muayeneleri normaldi, sadece hipersalivasyonu mevcuttu. Öncelikle resüsitasyon odasında değerlendirilen hastanın vital bulguları stabil olduğu görülünce Çocuk Acil Müşahede alanına alındı. Hastada ön planda sarımsağın aspirasyon/yutma riski nedeniyle solunum yolu ya da özofagusta olabileceği düşünülerek iki yönlü akciğer grafisi istendi, patolojik görünüme rastlanmadı. Hipoksik etkilenme olabileceği için istenen kan gazı değerlendirmesi normal sonuçlandı. Rutin laboratuvar tetkikleri normal sınırlardaydı. Hastanın takiplerinde hipersalivasyonunun devam etmesi üzerine endoskopik girişim ihtiyacı olabileceği için çocuk cerrahisi bölümüne konsülte edildi. Cerrahlar tarafından değerlendirilen hastada yabancı cismin özofagusta olabileceği düşünülerek hastaya yatak başında 14 F orogastrik sonda takıldı ve sarımsak bütün olarak çıkarıldı. Eş zamanlı semptomlarının gerilediği görüldü. Hasta takip sürecinin sonunda şifa haliyle taburcu edildi.

**Tartışma:** Otizm spektrum bozukluğu (OSB)’li çocuklar atipik beslenme davranışları sergileyebileceği için beslendiği ürüne, miktarına, beslenme biçimine dikkat edilmesi gerekmektedir. Literatürde OSB’li çocukların atipik beslenme davranışları olduğunu gösteren çeşitli çalışmalar mevcut olup; aspirasyonla sonuçlanan vakalar bildirilmiştir. Bu vaka sayesinde kanıtlanmamış gündelik bilgilerin istenmeyen sonuçlar doğurabileceği görülmüştür.

**Anahtar Sözcükler:** Otizm spektrum bozukluğu, Yabancı cisim aspirasyonu, Sarımsak



# Ecthyma Gangrenosum due to Coagulase-Negative Staphylococcus

## Koagülaz Negatif Stafilokoka Bağlı Ektima Gangrenozum

Halime YAZAR, Saime SÜNDÜS UYGUN, Gülsüm AKALIN

Department of Pediatrics, Selçuk University Faculty of Medicine, Konya, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Coagulase-negative staphylococcus are saprophytes that constitute part of the normal flora of the skin. However, in cases of invasive procedures such as skin trauma, intravenous catheter, shunt systems, joint prosthesis, they may adhere to the surface of these foreign bodies and may multiply and cause infection due to their ability to escape from the immune system. Ecthyma gangrenosum is an infective lesion of skin and mucous membranes. It may develop after hematogenous spread of bacteria or primary skin infection. In this case report, we present the case of a patient who was followed up in the neonatal intensive care unit and developed ecthyma gangrenosum due to coagulase-negative staphylococcus. A search of the literature reveals that no cases of ecthyma gangrenosum caused by coagulase-negative staphylococcus have been previously published.

**Case Reports:** The patient was born at 22+6 weeks' gestation due to placental abruption, with a weight of 535 grams, and was subsequently admitted to the neonatal intensive care unit. On the third day of the patient's hospitalisation, an examination was conducted to determine the presence of infection, and a blood culture was obtained due to the sudden deterioration in the patient's general condition. The patient was consulted to pediatric infection department and teicoplanin and meropenem treatment was started with a prediagnosis of nosocomial sepsis. In the follow-up of the patient, petechiae-like lesions initially manifested on the left arm and right leg (Figure 1). They subsequently enlarged, assuming a round ecchymotic appearance with a necrotic center and clear borders (Figure 2). New lesions continued to appear in different parts of the patient's body, and the findings progressed. The patient was diagnosed with ecthyma gangrenosum with pediatric infection. The patient was treated with vancomycin, meropenem, colistin and fluconazole. All blood cultures obtained from the patient grew



Figure 1: Petechiae-like lesions in the patient



Figure 2: Ecchymotic lesions on the patient

coagulase-negative staphylococcus, and therefore ecthyma gangrenosum due to coagulase-negative staphylococcus was considered to be the aetiology. The patient with respiratory failure died of multiple organ failure on the ninth day of his life, despite intensive supportive care.

**Discussion:** Coagulase-negative staphylococci should be kept in mind in cases with ecthyma gangrenosum and should be considered in antibiotic selection.

**Keywords:** Coagulase-negative staphylococcus, Ecthyma gangrenosum, Newborn

## ÖZ

**Amaç:** Koagülaz negatif stafilocoklar cildin normal florası içinde yer alan saprofit bakterilerdir. Ancak cilt travması, intravenöz kateter, şant sistemleri, eklem protezi gibi invaziv işlem uygulanması durumlarında, bu yabancı cisimlerin yüzeyine yapışabilmekte ve immün sistemden kaçabilme yeteneklerine bağlı olarak çoğalıp enfeksiyona neden olabilmektedirler. Ektima gangrenozum deri ve mukoza zarlarının enfektif bir lezyonudur. Bakterilerin hematojen yayılımı veya primer deri enfeksiyonu sonrasında gelişebilir. Bu olgu sunumunda yenidoğan yoğun bakım ünitesinde takip edilen ve koagülaz negatif stafilocoklara bağlı ektima gangrenozum gelişen bir hasta sunulmuştur. Literatürde koagülaz negatif stafilocoklara bağlı ektima gangrenozum gelişen bir hastaya rastlanmamıştır.

**Olgu Sunumu:** Hasta plasenta dekolmanı nedeniyle 22+6 hafta, 535 gram doğdu ve yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Hastanın yatışının üçüncü gününde genel durumda ani kötüleşme olması nedeniyle enfeksiyon yönünden tetkikleri yapıldı ve kan kültürü alındı. Hasta çocuk enfeksiyona danışıldı ve nazokomiyal sepsis ön tanısı ile teikoplanin ve meropenem tedavisi başlandı. Hastanın takibinde sol kol ve sağ bacakta önce

peteşi benzeri lezyonları çıktı (Şekil 1) ve bunlar hızla büyüyerek ortası nekrotik, sınırları belirgin yuvarlak ekimotik lezyonlara dönüştü (Şekil 2). Hastanın vücudunun farklı yerlerinde yeni lezyonlar ortaya çıkmaya devam etti ve bulgular ilerledi. Hastaya çocuk enfeksiyonla birlikte ektima gangrenozum tanısı koyuldu. Vankomisin, meropenem, kolistin ve flukonazol olarak tedaviye devam edildi. Hastadan alınan tüm kan kültürlerinde koagülaz negatif stafilocok üredi ve bu nedenle hastada koagülaz negatif stafilocoka bağlı ektima gangrenozum düşünüldü. Solunum yetmezliği olan hasta, yoğun destek tedavisine rağmen yaşamının dokuzuncu gününde çoklu organ yetmezliğine bağlı kaybedildi

**Tartışma:** Ektima gangrenozum gelişen vakalarda koagülaz negatif stafilocoklar da akılda tutulmalıdır ve antibiyotik seçiminde göz önünde bulundurulmalıdır.

**Anahtar Sözcükler:** Koagülaz negatif stafilocok, Ektima gangrenozum, Yenidoğan



Şekil 1: Hastadaki peteşi benzeri lezyonlar



Şekil 2: Hastadaki ekimotik lezyonlar

# Management of a Newborn Patient with Capillary Leak Syndrome Unresponsive to Other Treatments Using Methylene Blue and Theophylline: A Case Report

Diğer Tedavilere Yanıtsız Yenidoğan Kapiller Sızıntı Sendromunun Teofilin ve Metilen Mavisi ile Yönetimi: Olgu Sunumu

Ümmühan ERÇİNAR ERDEM<sup>1</sup>, Murat KONAK<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Selçuk University Faculty of Medicine, Konya, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Neonatology, Selçuk University Faculty of Medicine, Konya, Türkiye

## ABSTRACT

**Objective:** Systemic capillary leak syndrome is characterized by increased vascular permeability, leading to hypovolemic shock. Treatment options include fluid resuscitation, intravenous immunoglobulin, albumin, blood replacement products, and, rarely, theophylline and methylene blue. There is limited literature regarding the use of theophylline and methylene blue in pediatric cases, with some reports of adult cases exploring these as alternative treatments. In this case report, the examination and vital findings of a newborn patient with systemic capillary leak syndrome who was followed up in the neonatal intensive care unit and who did not respond to conventional therapies were presented. Additionally, the treatment management with methylene blue and theophylline, which has not been widely documented in the literature regarding pediatric patients, was discussed.

**Case Reports:** A 28-week-old female patient presented with hemodynamic instability, hypoalbuminemia, hemoconcentration, and pleural effusion. She was subsequently admitted to our neonatal intensive care unit for further observation and management. A comprehensive differential diagnostic evaluation was conducted, and the patient was diagnosed with systemic capillary leak syndrome by excluding alternative etiologies. The patient's condition was managed with fluid support, blood product replacement, albumin and surfactant, but these treatments did not result in any improvement in the patient's condition. As a potential alternative therapy, theophylline and methylene blue were administered, given the evidence that these have yielded positive outcomes in some cases of systemic capillary leak syndrome in adults. Following the initial doses of these agents, slight improvements in the patient's hemodynamic parameters were noted, and urine output was established.

**Discussion:** The systemic capillary leak syndrome represents a significant challenge to manage, with a high mortality rate across all age groups. Due to its rarity, treatment typically focuses on eliminating the underlying cause, fluid support, and the experimental use of various agents targeting specific pathophysiological mechanisms. Given that the condition is even rarer in the pediatric and neonatal populations, there is a lack of consensus in the literature regarding treatment management. This underscores the need for alternative treatment options and the sharing of clinical experiences. In our case, we utilized theophylline and methylene blue (agents previously trialed in adult systemic capillary leak syndrome cases but not in children) on a patient whose condition was deteriorating despite other treatments. Although the final outcome was mortality, we observed a significant and clinically meaningful improvement in the patient's condition.

**Keywords:** Capillary leak syndrome, Methylene blue, Theophylline, Newborn

## ÖZ

**Amaç:** Sistemik kapiller sızıntı sendromu damar geçirgenliğinde artış sebebiyle ortaya çıkan hipovolemik şok tablosudur. Hastalığın tedavisinde sıvı takviyesi, intravenöz immünglobülin, albümin, kan replasman ürünleri, nadiren teofilin ve metilen mavisi kullanılmaktadır. Çocukluk çağında teofilin ve metilen mavisiyle ilgili literatürde bilgi bulunmamakta, erişkinde alternatif tedavi seçeneği olarak denenmiş vaka raporları bulunmaktadır. Bu olgu sunumunda yenidoğan yoğun bakım ünitesinde sistemik kapiller sızıntı sendromu tanısıyla takip edilen ve geleneksel

tedavilere yanıt vermeyen yenidoğan hastasının muayene ve vital bulguları palasılmıştır. Ayrıca hastanın literatürde çocuk hastada sınırlı düzeyde bilgi bulunan metilen mavisi ve teofilin kullanımı ile tedavi yönetimi sunulmuştur.

**Olgu Sunumu:** Yirmisekiz haftalık dünyaya gelen kız hastada doğumdan itibaren ortaya çıkan hemodinamik instabilite, hipoalbüminemi, hemokonsantrasyon, plevral efüzyon izlenmiş ve hasta yenidoğan yoğun bakım servisimizde takibe alınmıştır. Hastanın mevcut kliniğine sebep olabilecek geniş bir ayırıcı tanı araştırması yapılmış, olası klinikler ekarte edilerek hastaya sistemik kapiller sızıntı sendromu tanısı konmuştur. Hastanın tedavisi sıvı desteği, kan ürünleri raplasmanı, albümin, sürfaktan ile yönetilmeye çalışılmış ancak bu tedaviler altında hastanın kliniğinde düzelme sağlanamamıştır. Hastaya alternatif tedavi olarak bazı erişkin sistemik kapiller sızıntı sendromu vakalarında denenmiş ve olumlu cevap alınmış teofilin ve metilen mavisi uygulanmıştır. Bu ajanların ilk dozundan sonra hastanın hemodinamik parametrelerinde hafif düzelme izlenmiş ve hastada idrar çıkışı sağlanmıştır.

**Tartışma:** Sistemik kapiller sızıntı sendromu tüm yaş gruplarında yönetimi çok zor olan ve yüksek mortalite oranıyla seyreden bir sendromdur. Hastalığın nadir izlenmesi sebebiyle tedavide etkeni uzaklaştırma, sıvı desteği ve patofizyolojideki bazı mekanizmalara yönelik çeşitli ajanlar deneysel olarak kullanılmaktadır. Hastalık çocukluk ve yenidoğan döneminde çok daha nadir tanı aldığı için tedavi yönetim ile ilgili literatürde fikir birliği oluşturacak düzeyde bilgi bulunmamaktadır. Bu durum hastalığın tedavisi ile ilgili alternatif tedavi seçeneklerine ve deneyimlerin paylaşılmasına ihtiyacı artırmaktadır. Biz de erişkin sistemik kapiller sızıntı sendromu vakalarında denenmiş ancak daha önce çocukluk çağında uygulanmamış olan teofilin ve metilen mavisini diğer tedavilere cevap vermeyen ve kliniği kötüleşmekte olan hastamıza son seçenek olarak denedik ve nihai sonuç mortalite olsa da hastanın kliniğinde anlamlı kabul edilebilecek düzeyde iyileşme izledik.

**Anahtar Sözcükler:** Kapiller sızıntı sendromu, Metilen mavisi, Teofilin, Yenidoğan

# Iatrogenic Anticholinergic Toxidrome: From the Operating Room to the Pediatric Emergency Department

## İyatrojenik Antikolinergic Toksidrom: Ameliyathaneden Çocuk Acil Servisine

Meltem ÇETİN<sup>1</sup>, Leman AKCAN YILDIZ<sup>2</sup>, Halise AKÇA<sup>1</sup>, Can Demir KARACAN<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatric Emergency, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Emergency, Hacettepe University Faculty of Medicine, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** A toxidrome is defined as a group of symptoms and clinical signs that occur concurrently in individuals who have been poisoned. In anticholinergic toxidromes, muscarinic and/or nicotinic receptors are affected as a result of inhibition of acetylcholine reuptake. Clinically, it may vary from mild conditions such as hyperthermia and mydriasis to life-threatening conditions such as ventricular arrhythmia and convulsions.

**Case Reports:** A previously healthy 3-year-old girl was brought to ER by ambulance due to altered consciousness and previous cardiac arrest. History revealed that bradycardia developed during intubation for adenoid hypertrophy operation in another hospital, therefore intravenous atropine doses were administered repeatedly and cardiopulmonary resuscitation was performed for two minutes when cardiac arrest developed. Then, the patient was brought to our ER after she was stabilized. The physical examination upon presentation to the ER was notable for dehydrated and red skin, dilation of the pupils with hyperactive deep tendon reflexes and agitation on neurological examination. She was intubated with a cuffed tube. Initial assessment revealed a body temperature of 36.7°C, heart rate of 190/min, blood pressure of 115/95 mmHg, spO<sub>2</sub> 92%, and blood glucose of 360 mg/dl. She had sinus tachycardia during

the follow-up. The current clinical situation was evaluated as "anticholinergic toxidrome". After administration of midazolam (0.1 mg/kg, intravenously), the heart rate decreased to 152/min. Laboratory tests were within normal limits except for elevated white blood cell count (30.8x10<sup>9</sup>/L) and elevated lactate in venous blood gas (4.97 mmol/L). Vital signs were monitored and documented in a systematic and timely manner, in accordance with standard clinical practice. Normal sinus rhythm was observed in the second hour of follow-up. Urine output was monitored with a urinary catheter due to possible urinary retention. The patient was transferred to the Pediatric Intensive Care Unit for further follow-up and treatment and was discharged with cure after two days of hospitalization.

**Discussion:** Cases of anticholinergic poisoning in children can occur due to accidental drug ingestion or misadministration or overdose by healthcare personnel. Early recognition of these situations, which may lead to complications that may cause mortality and morbidity, and early intervention when necessary can be life-saving.

**Keywords:** Anticholinergic poisoning, Toxidrome

### ÖZ

**Amaç:** Zehirlenme durumlarında eş zamanlı görülen semptomlar ve klinik bulgular topluluğuna toksidrom denilmektedir. Antikolinergic toksidromlarda asetilkolin geri alımının engellenmesi sonucunda muskarinik ve/veya nikotinik reseptörlerde etkilenme görülür. Klinik olarak hipertermi, midriyazis gibi masum durumlardan ventriküler aritmi, konvülsiyon gibi hayatı tehdit eden durumlara kadar değişkenlik görülebilir.

**Olgu Sunumu:** Öncesinde sağlıklı olan 3 yaşındaki kız hasta bilinç değişikliği ve geçirilmiş kardiyak arrest sebebiyle ambulansla hastanemize getirildi. Hastanın öyküsünden adenoid hipertrofi operasyonu için entübasyon yapılırken bradikardi geliştiği ve bu nedenle art arda tekrarlayan kez atropin puşesi yapıldığı, kardiyak arrest gelişince 2 dakika kardiyopulmoner resüsitasyon uygulandığı öğrenildi. Hastanın geliş fizik muayenesinde genel



**Figure 1:** Significant mydriasis finding in anticholinergic toxidrome



**Resim 1:** Antikolinergik toksidromda belirgin midriyazis bulgusu

durumu kötü, entübe, ajite, pupiller midriyatik, cilt sıcak, kuru ve kırmızı, derin tendon refleksi hiperaktif, diğer sistem bulguları doğaldı. Yaşamsal bulgularında vücut sıcaklığı 36.7°C, kalp tepe atımı 190/dk, kan basıncı 115/95 mmHg, spO<sub>2</sub> %92, parmak ucu kan şekeri 360 mg/dl'di. Monitörizasyonda sinüs taşikardisi görüldü. Mevcut klinik durum "antikolinergik toksidrom" olarak değerlendirildi. Hastaya midazolam (0.1 mg/kg, intravenöz puşe) uygulanmasının ardından kalp tepe atımı 152 /dk'ya geriledi. Laboratuvar analizlerinde beyaz küre sayısı (30.8x10<sup>9</sup>/L) ve kan gazında laktat yüksekliği (4.97 mmol/L) dışındaki parametreler normal sınırlardaydı. Vital bulgular standart klinik uygulamalara uygun olarak sistematik bir şekilde takip edildi. Takibinin ikinci saatinde normal sinüs ritmi görüldü. Üriner retansiyon olabileceği için idrar sondası takılarak idrar çıkışı takip edildi. İleri takip ve tedavi için Çocuk Yoğun Bakım Servisine devredilen hasta iki günlük izleminden sonra şifa ile taburcu edildi.

**Tartışma:** Çocuklarda antikolinergik zehirlenme vakaları kazara ilaç alımı ya da sağlık personeli tarafından yanlış yolla veya yüksek dozda uygulamaya bağlı olarak ortaya çıkabilmektedir. Mortalite ve morbiditeye yol açabilen komplikasyonların gelişebileceği bu toksisite tablosunun erken tanınması ve gerekli durumlarda erken müdahale edilmesi hayat kurtarıcı olabilmektedir.

**Anahtar Sözcükler:** Antikolinergik zehirlenme, Toksidrom

# A Rare Side Effect of Pulse Steroid Therapy: Bradycardia

## Pulse Steroid Tedavisine Bağlı Nadir Bir Yan Etki: Bradikardi

Furkan GÜN, Berrak Naz KIRGİL, Zeynep İLHAN, Merve Ceren ÇAĞLAYAN, Nursena BİLGE, Özgenur DİRİK, Sabiha PALA HARMANCI, Orkun TOLUNAY

Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** The use of glucocorticoids has been associated with various cardiovascular effects, including fluid retention, early atherosclerotic disease, and arrhythmias. During steroid/pulse steroid treatment for macrophage activation syndrome secondary to systemic juvenile idiopathic arthritis (JIA), arrhythmias can occasionally be observed. Here, we presented a case of a patient treated for macrophage activation syndrome secondary to systemic JIA who developed bradycardia while receiving pulse steroid therapy.

**Case:** A 17-year-old female patient admitted to our hospital provided a history of weakness, headache, fever, chills, and shivering approximately two weeks prior to admission. During the following two weeks, she experienced intermittent fever, weakness, migratory joint pain without accompanying swelling, redness, or heat in her knee and ankle joints. Upon examination, a CRP level of 37 mg/dL prompted the initiation of oral antibiotic therapy. Due to persistent fever, elevated CRP level, increased ferritin levels, and splenomegaly noted on abdominal ultrasound, she was referred to our clinic. On the admission to the ward, the patient exhibited bilateral urticarial rash on the trunk and lower extremities, along with lymphadenopathy of varying sizes in the bilateral cervical and inguinal regions, a temperature of 38.6°C, and a ferritin level of 1707 µg/L. Cultures were negative, and no specific findings were observed in the tests for infectious diseases. An echocardiogram was normal, and the abdominal ultrasound revealed no pathologies aside from splenomegaly. C3, C4, ANA, anti-dsDNA, Coombs, and immunoglobulins tests were normal. A bone marrow aspiration was performed, which revealed hemophagocytosis. With rising ferritin levels to 6000 µg/L, ongoing thrombocytopenia, and persistent fever, a diagnosis of macrophage activation syndrome was considered, and steroid treatment was initiated. The patient's ferritin level rose to 14154 µg/L during follow-up, prompting the administration of pulse steroid therapy at 1 g/day for three

days. During the pulse steroid treatment, the patient's heart rate was observed to decrease to 50 beats per minute during the day and 45 beats per minute while sleeping at night. The echocardiogram remained normal, but an electrocardiogram indicated sinus bradycardia. Clinically, the patient did not exhibit any symptoms during bradycardia, which was assessed as a temporary side effect related to pulse steroid therapy and did not recur after the treatment. Following the pulse steroid therapy, the ferritin level decreased to 2993 µg/L and CRP to 31 mg/dL. The patient was then placed on a maintenance steroid therapy regimen. The patient was discharged in a satisfactory condition, exhibiting no fever or rash. Additionally, her ferritin and CRP levels had returned to the normal ranges. The medical team provided recommendations for outpatient care as part of the follow-up plan.

**Conclusion:** Although the relationship between bradycardia and high-dose corticosteroids was first documented in 1986, it is not commonly reported as a side effect. Cardiac arrhythmias have been observed in 1% to 82% of patients receiving high-dose corticosteroids. These side effects, including atrial fibrillation/palpitations, ventricular tachycardia, and sinus bradycardia, are typically associated with intravenous administration. Studies conducted across various diseases and age groups have reported an incidence of rhythm disturbances due to steroid use ranging from 1% to 18%. It is important to consider the potential side effects of high-dose pulse steroid therapy, which is currently used in the treatment of numerous diseases, in the context of cardiac arrhythmia.

**Keywords:** Arrhythmia, Bradycardia, Macrophage activation syndrome, Pulse steroid therapy

**ÖZ**

**Amaç:** Glukokortikoid kullanımı, sıvı tutulumu, erken aterosklerotik hastalık ve aritmiler dahil olmak üzere çeşitli kardiyovasküler etkilerle ilişkilendirilmiştir. Sistemik JIA'ya sekonder makrofaj aktivasyon sendromu tedavisinde yer alan steroid/pulse steroid tedavisi sırasında nadir de olsa aritmi saptanabilmektedir. Burada Sistemik Juvenil İdiyopatik Artrit'e (JIA) sekonder gelişen makrofaj aktivasyon sendromu nedeniyle tedavi edilen ve pulse steroid tedavisi almakta iken bradikardi gelişen bir olgu sunulmaktadır.

**Olgu:** Hastanemize başvuran 17 yaşındaki kız hastanın öyküsünde, başvurudan yaklaşık 2 hafta önce halsizlik, baş ağrısı, ateş, üşüme ve titreme şikayetlerinin başladığı öğrenildi. Takip eden 2 haftalık süreçte ara ara ateş, halsizlik, diz ve ayak bileği eklemlerinde şişlik, kızarıklık ve ısı artışının eşlik etmediği gezici eklem ağrısı olduğu kaydedildi. Tetkiklerinde C-reaktif protein (CRP) seviyesinin 37 mg/dl saptanması üzerine hastaya oral antibiyotik tedavisi başlandığı tespit edildi. Ateşinin devam etmesi, CRP yüksekliği, ferritin yüksekliği, abdomen ultrasonografisinde splenomegali saptanması üzerine kliniğimize yönlendirilen hastanın gövde ve alt ekstremitelerde bilateral basmakla solan ürtikeryal döküntüleri ve bilateral servikal ve inguinal bölgede farklı boyutlarda lenfadenopatisi olduğu saptandı. Ateşi 38.6°C ve ferritin seviyesi 1707 µg/L olan hasta servise yatırıldı. Hastanın kültürlerinde üreme olmadı, enfeksiyon hastalıklarına yönelik tetkiklerinde özellik saptanmadı. Yapılan ekokardiyografi normaldi ve abdomen ultrasonografide splenomegali dışında patoloji görülmedi. C3, C4, ANA, anti-dsDNA, Coombs ve Ig tetkikleri normal sonuçlandı. Hastaya kemik iliği aspirasyonu yapıldı. Kemik iliği aspirasyon değerlendirmesinde hemofagositoz görüldü. Ferritin değeri 6000 µg/L'ye yükselen, trombositopenisi olan ve ateşi devam eden hastada makrofaj aktivasyon sendromu düşünülerek steroid tedavisi başlandı. İzleminde ferritin değeri 14154 µg/L'ye yükselen hastaya 3 gün boyunca 1 gr/gün olmak üzere pulse steroid tedavisi verildi. Pulse steroid tedavisi sırasında hastanın kalp tepe atımının gündüz 50 atım/dk, gece uyurken 40 atım/dk'ya kadar düştüğü görüldü. Ekokardiyografisi normal olan hastanın elektrokardiyogramında sinüs bradikardisi saptandı. Bradikardi sırasında hastanın klinik olarak etkilenmesi yoktu. Bradikardi steroid tedavisine bağlı geçici yan etki olarak değerlendirildi ve pulse steroid tedavisi sonrası tekrarlamadı. Pulse steroid sonrası ferritin seviyesi 2993 µg/L'ye ve CRP seviyesi 31 mg/dl'ye kadar geriledi. Steroid tedavisi idameye geçildi. Genel durumu iyi olan, ateşi ve döküntüsü olmayan, ferritin ve CRP normal sınırlara düşen hasta ayaktan izlenmek üzere önerilerle taburcu edildi.

**Sonuç:** Bradikardi ile yüksek doz kortikosteroidler arasındaki ilişki ilk olarak 1986'da belgelenmiş olsa da, yaygın olarak bildirilen bir yan etki değildir. Yüksek doz kortikosteroid alan hastaların %1 ila %82'sinde kardiyak aritmiler görüldüğü bildirilmiştir. Atriyal fibrilasyon/ çarpıntı, ventriküler taşikardi ve sinüs bradikardisi gibi yan etkiler genellikle intravenöz uygulama yoluyla ilişkilidir. Literatürde farklı hastalık ve yaş gruplarında yapılmış çalışmalarda

steroid kullanımına bağlı %1-18 arasında değişen oranlarda ritim bozukluğu saptanmıştır. Günümüzde birçok hastalığın tedavisinde kullanılan yüksek doz pulse steroid tedavisinin kardiyak aritmi yan etkileri akılda tutulması gereken bir durumdur.

**Anahtar Sözcükler:** Aritmi, Bradikardi, Makrofaj aktivasyon sendromu, Pulse steroid



# Syndromic Approach in General Pediatric Practice: Williams and DiGeorge Syndromes

## Genel Pediatri Pratiğinde Sendromik Yaklaşım: Williams ve DiGeorge Sendromu

Khanım SHUKURLU<sup>1</sup>, Çiğdem GENÇ SEL<sup>2</sup>, Ali Kansu TEHÇİ<sup>1</sup>, Erhan AKSOY<sup>2</sup>, Emine POLAT<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Department of Pediatrics, Ankara Dr. Sami Ulus Pediatrics Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup> Department of Pediatric Neurology, Ankara Dr. Sami Ulus Children's Health and Diseases Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Williams syndrome is a microdeletion syndrome characterized by distinctive facial features (periocular appearance-elfin facies-), intellectual disability, and various abnormalities including cardiovascular (supravalvular aortic stenosis, peripheral pulmonary stenosis), endocrinological (idiopathic hypercalcemia, growth retardation), renal, ocular, auditory, connective tissue, and skeletal system anomalies. DiGeorge syndrome is characterized by dysmorphic facial features, palate anomalies, learning difficulties, and defects in the eyes, endocrine system (hypoparathyroidism, hypothyroidism), kidneys, and skeletal system. This report emphasized the importance of careful physical examination in differential diagnosis based on two cases presenting with syndromic findings.

**Case 1:** A 15-month-old girl presented to our clinic due to delayed walking and limited vocabulary. On physical examination, facial dysmorphism (especially elfin facies) was noted, and a FISH test was requested. The test result revealed a deletion of 1.5-1.8 Mb in the 7q11.23 region, confirming a diagnosis of Williams syndrome. Screening tests for the parents were negative. The patient was found to have associated cardinal features, including supravalvular aortic stenosis, and was monitored in the pediatric cardiology clinic. The patient, undergoing a home exercise program for walking, had a normal EEG when evaluated for possible concurrent neurological conditions. The patient's follow-up and treatment are being conducted in a multidisciplinary manner.

**Case 2:** A 3-year-old girl presented with frequent throat infections. Physical examination revealed facial dysmorphism and cleft lip and palate, leading to a FISH test request. The test detected a microdeletion at 22q11.2, resulting in a diagnosis of DiGeorge syndrome. Echocardiography, chest CT, and abdominal ultrasound, conducted to screen for associated

findings, were evaluated as normal. The patient had a history of frequently dropping objects from her hand over the last six months, and her EEG showed spikes and multiple spike-wave activity, leading to the initiation of levetiracetam treatment. Under levetiracetam therapy, the patient's symptoms improved, and her latest EEG was evaluated as normal.

**Discussion:** A syndromic approach in children is based on a multidisciplinary effort in managing genetic or neurodevelopmental syndromes. During the diagnosis and assessment process, pediatricians often encounter patients first. Following the pediatric examination, other specialties such as genetics, neurology, psychiatry, and those affecting specific organ systems of the syndrome become involved. Thus, the pediatrician's initial observations and findings during the physical examination are critical.

**Conclusion:** A multidisciplinary approach is necessary to meet all health, developmental, and social needs of a child with a syndrome. This teamwork aims to enhance the child's quality of life and realize their maximum potential. Parents should also be encouraged to actively participate in this process. The prognosis for children with delayed motor skills or physical difficulties is improved if the underlying syndrome is diagnosed at an early stage. Therefore, physicians should carefully evaluate all findings during the physical examination.

**Keywords:** Williams, Digeorge, FISH

### ÖZ

**Amaç:** Williams sendromu, özel yüz görünümü (peri yüzü, -elfin facies-), zihinsel yetersizlik, kardiyolojik (supravalvülaort stenozu, periferik pulmoner stenoza), endokrinolojik (idiyopatik hiperkalsemi, büyüme geriliği), renal, göz, işitme, baş dokusu ve iskelet sistemi anormallikleri ile seyreden bir mikrodelesyon sendromudur. Digeorge sendromu, dismorfik yüz görünümü, damak anomalileri, öğrenme güçlüğü, göz, endokrinolojik

(hipoparatiroidi, hipotiroidi), böbrek ve iskelet sistemi defektleri ile karakterizedir. Burada; sendromik bulgularla başvuran ve tanı alan iki olgu sunularak, dikkatli fizik muayenenin ayırıcı tanıdaki öneminin vurgulanması amaçlandı.

**Olgu 1:** On beş aylıkken yürüme geriliği ve kelime azlığı nedeniyle polikliniğimize başvuran kız hastanın fizik muayenesinde; fasiyal dismorfizm (özellikle peri yüzü görünümünde) bulgularının olması üzerine FISH testi istendi. Testin sonucu 7q11.23 bölgesinde 1.5-1.8 Mb'lık delesyonu saptanan hasta Williams tanısı aldı. Anne ve babadan yapılan tarama testleri negatifti. Hastanın eşlik eden kardiyak bulguları arasında supravavüler aort stenozu saptanmış olup çocuk kardiyoloji kliniğinde takibe alındı. Yürümeye yönelik olarak ev egzersizleri programında olan hastanın nörolojik yönden olası eşlik edebilecek durumlar açısından yapılan EEG'si normal olarak değerlendirildi. Hastanın takip ve tedavisi multidisipliner olarak sürdürülmektedir.

**Olgu 2:** Sık boğaz enfeksiyonu geçirme yakınmasıyla polikliniğimize başvuran 3 yaşında kız hastanın fizik muayenesinde fasiyal dismorfizm, yarı damak ve dudak bulgularının olması üzerine FISH testi istendi. Bu testte 22q11.2'de mikrodelsyon saptanan hasta Digeorge sendromu tanısı aldı. Sendroma eşlik edebilecek bulguları taramak amacıyla yapılan ekokardiyografi, toraks bilgisayarlı tomografisi, abdominal ultrasonografi normal olarak değerlendirildi. Son 6 aydır elinden sık sık obje düşürme öyküsü olan hastanın EEG sinde de diken, multiple diken dalga aktivitesi görülmesi üzerine levetirasetam başlandı. Levetirasetam tedavisi altında semptomları gerileyen hastanın son EEG'si normal olarak değerlendirildi.

**Tartışma:** Çocuklarda sendromik yaklaşım genetik veya nörogelişimsel sendromların yönetimindeki multidisipliner çalışmaya dayanmaktadır. Tanı süreci ve değerlendirme aşamasında çoğunlukla pediatristler ilk olarak hastaları karşılamaktadır. Çocuk hekiminin muayenesi sonrasında genetik, nöroloji, psikiyatri ve sendromun etkilediği spesifik organ sistemlerine yönelik diğer uzmanlık alanları sürece dahil olmaktadır. Bu açıdan çocuk hekiminin ilk muayene sırasındaki gözlemi ve fizik muayene bulguları oldukça önem taşımaktadır.

**Sonuç:** Multidisipliner yaklaşım, sendromik bir çocuğun tüm sağlık, gelişimsel ve sosyal ihtiyaçlarını karşılamak için gereklidir. Bu ekip çalışması, çocuğun yaşam kalitesini artırmayı ve maksimum potansiyelini gerçekleştirmeyi amaçlamaktadır. Ebeveynlerin de bu sürece aktif katılımı teşvik edilmelidir. Motor becerilerinde gecikme olan veya fiziksel zorluklar yaşayan çocukların prognozu, altta yatan sendrom erken bir aşamada teşhis edilirse iyileşir. Bu nedenle hekimler fizik muayene sırasında hastanın tüm bulgularını titizlikle değerlendirmelidirler.

**Anahtar Sözcükler:** Willams, Digeorge, FISH

# Neurological Approach to Language Development Delay: Clinical Importance of EEG and Treatment Process

## Dil Gelişimi Geriliğinde Nörolojik Yaklaşım: EEG'nin Klinik Önemi ve Tedavi Süreci

Neşat Tolga AKBAŞ<sup>1</sup>, Ali Kansu TEHÇİ<sup>1</sup>, Emine POLAT<sup>1</sup>, Çiğdem GENÇ SEL<sup>2</sup>, Erhan AKSOY<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Department of Pediatrics, Ankara Dr. Sami Ulus Pediatrics Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup> Department of Pediatric Neurology, Ankara Dr. Sami Ulus Children's Health and Diseases Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Neurological developmental disorders can lead to significant challenges during childhood. One of these disorders is difficulties in language development and speech. This study examined the clinical evaluation and treatment process of a child with language development delay and abnormal electroencephalography (EEG). It was aimed to evaluate the effectiveness of treatment approaches and to contribute to the process through this case.

**Case:** A three-and-a-half-year-old male patient presented to the clinic with a complaint of inability to speak. His history revealed that he had received speech and language therapy, group and individual therapy sessions and occupational therapy targeting fine motor skills due to insufficient meaningful word production. His family indicated that the isolation caused by the pandemic had increased his screen exposure during this process. Laboratory tests, hearing tests, and magnetic resonance imaging (MRI) performed for the expressive language delay were assessed within normal limits. During the EEG examination conducted at our hospital, epileptic activity originating from the bilateral centroparietotemporal region was detected, leading to the initiation of levetiracetam treatment for the patient. Two months after the start of treatment, a follow-up examination showed that the patient could say 45-50 words and had begun to form a few two-word sentences. Although abnormalities persisted in the follow-up EEG, they had decreased. Levetiracetam treatment was continued, and it was suggested to continue speech and language therapy simultaneously.

**Discussion:** In children with developmental language disorders, planning a neurological examination alongside a hearing test is essential. In children with normal hearing test and neurological examination results, and social communication that is consistent with normal stimuli, it should be considered that developmental language disorder may coexist with EEG abnormalities. EEG can

detect abnormalities not only in cases of epileptic seizure activity but also in speech disorders, Attention Deficit Hyperactivity Disorder, Specific Learning Disorder, and Autism. In children with language development delay and EEG abnormalities, it is important to rule out diagnoses such as Landau-Kleffner Syndrome, Autism Spectrum Disorder, and mental retardation. Furthermore, evaluating structural brain abnormalities that could lead to language development impairment, such as focal cortical dysplasias or leukoencephalopathy, through MRI would be an appropriate approach.

**Conclusion:** This case presentation aimed to emphasize the importance of EEG in isolated language development delay. It has been demonstrated that the effectiveness of levetiracetam treatment, initiated after detecting EEG abnormalities, is significant when there is no marked progress in speech despite long-term speech and language therapy. This situation highlights the importance of a multidisciplinary approach (general pediatrics, pediatric neurology, child psychiatry, speech and language therapy) in expressive language delay, as well as the role of EEG in clinical evaluation.

**Keywords:** Language development delay, EEG, Antiepileptic treatment

### ÖZ

**Amaç:** Nörolojik gelişim bozuklukları, çocukluk döneminde önemli zorluklara yol açabilmektedir. Bu bozukluklardan biri, dil gelişiminde ve konuşmada ortaya çıkan güçlüklerdir. Bu çalışmada, dil gelişim geriliği ve elektroensefalografi (EEG) anormallikleri gösteren bir çocuğun klinik değerlendirmesi ve tedavi süreci ele alınmıştır. Bu olgu üzerinden tedavi yaklaşımlarının etkinliğinin değerlendirilmesi ve sürece katkı sağlanması hedeflenmiştir.

**Olgu:** Üç buçuk yaşında bir erkek hasta, konuşamama şikayetiyle kliniğimize başvurdu. Anamnezinde, anlamlı kelime

üretiminde yetersizlik nedeniyle dil ve konuşma terapisi, grup ve bireysel tedavi seansları ve ince motor becerilere yönelik iş ve uğraş terapisi aldığı tespit edildi. Ailesi, bu süreçte pandeminin etkisiyle izole bir yaşam sürmesinin ekran maruziyetini artırdığını belirtti. Hastanın ifade edici dil geriliğine yönelik olarak gerçekleştirilen kan testleri, işitme testleri ve beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) tetkikleri normal sınırlar içinde değerlendirildi. Hastanemizde yapılan EEG incelemesinde, bilateral santroparietotemporal bölgeden köken alan epileptik aktivite saptanması üzerine hastaya levetirasetam tedavisine başlandı. Tedaviye başlandıktan iki ay sonra gerçekleştirilen kontrol muayenesinde, hastanın 45-50 kelime söyleyebildiği ve az sayıda iki kelimeli cümle kurmaya başladığı gözlemlendi. Kontrol EEG'sinde anormalliklerin azalma göstermesine rağmen devam etmesi nedeniyle levetirasetam tedavisi sürdürüldü. Hastaya ilaç tedavisine eş zamanlı olarak dil ve konuşma terapisine devam edilmesi önerildi.

**Tartışma:** Gelişimsel dil bozukluğu olan çocuklarda, öncelikle nörolojik muayenenin yanı sıra işitme testinin de planlanması gereklidir. İşitme testi ve nörolojik muayene sonuçları normal olan, ayrıca normal uyaranlar karşısında sosyal iletişimi çevresiyle uyumlu olan çocuklarda, gelişimsel dil bozukluğunun EEG anormallikleri ile birlikte görülebileceği göz önünde bulundurulmalıdır. EEG ile, epileptik nöbet aktivitesi dışında, konuşma bozukluklarının yanı sıra Dikkat Eksikliği ve Hiperaktivite Bozukluğu, Özel Öğrenme Güçlüğü ve Otizm gibi durumlarda da anormallikler saptanabilmektedir. Dil gelişim geriliği olan ve EEG anormalliği gösteren çocuklarda, Landau-Kleffner Sendromu, Otizm Spektrum Bozukluğu ve mental retardasyon tanılarının da dışlanması gerektiği unutulmamalıdır. Ayrıca, dil gelişiminde bozulmaya yol açabilecek yapısal beyin anormalliklerinin örneğin, fokal kortikal displaziler, lokoensefalopati gibi beyin MRG ile değerlendirilmesi uygun bir yaklaşım olacaktır.

**Sonuç:** Bu olgu sunumunda, izole dil gelişim geriliğinde EEG'nin önemini vurgulanması amaçlanmıştır. Uzun süre dil ve konuşma terapisi almasına rağmen konuşmada belirgin bir ilerleme kaydedilmediği durumda, EEG anormalliği saptanarak başlanan levetirasetam tedavisinin etkinliği ortaya konulmuştur. Bu durum, ifade edici dil geriliğine multidisipliner bir yaklaşımın (genel pediatri, pediatrik nöroloji, çocuk psikiyatrisi, dil ve konuşma terapisi) yanı sıra EEG'nin klinik değerlendirmedeki önemini vurgulamaktadır.

**Anahtar Sözcükler:** Dil gelişimi geriliği, EEG, Antiepileptik tedavi

# The Case of Infantile Spasm Presenting with Symptoms Similar to Infantile Colic: The Importance of Video Recording

## İnfanıl Kolik Benzeri Yakınmalarla Başvuran İnfantil Spazm Olgusu: Video Kaydının Önemi

Süheda Kübra DOĞAN<sup>1</sup>, Ali Kansu TEHÇİ<sup>1</sup>, Emine POLAT<sup>1</sup>, Çiğdem GENÇ SEL<sup>2</sup>, Erhan AKSOY<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Dr. Sami Ulus Pediatrics Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Neurology, Ankara Dr. Sami Ulus Children's Health and Diseases Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** With advancing technology, smartphones have become an increasingly significant tool in the field of medicine, as in many other areas. The recording of various movements by caregivers using smartphones provides a valuable method for physicians to evaluate diagnostic clues. In this case report, we presented a patient who was referred to the general pediatric clinic with colic-like complaints and whose video recorded by family revealed epileptic spasms, prompting an evaluation by a pediatric neurologist, which ultimately led to the diagnosis of infantile spasms.

**Case:** A 7-month-old male infant was referred to the general pediatrics clinic with complaints of colic and was initially diagnosed with infantile colic. The family was advised to record any suspicious movements on video. The recorded videos revealed cluster-like flexor movements and behaviors resembling salutation, prompting a referral to a pediatric neurology specialist. Despite the patient's mental and motor development being in line with peers and the neurological examination being evaluated as normal, hypsarrhythmia was detected on electroencephalography. As a result, the patient was diagnosed with infantile spasm (West Syndrome) and initiated on ACTH therapy. The patient's spasms regressed in response to the treatment, and brain magnetic resonance imaging (MRI) results were evaluated as normal. Genetic and metabolic tests were planned for the further etiological assessments.

**Discussion:** Infantile spasm is an epilepsy syndrome characterized by the triad of epileptic spasms, psychomotor developmental delay, and hypsarrhythmia during the infantile period. Similar to the presented case, it may initially manifest with symptoms resembling infantile colic. Etiological factors include structural brain abnormalities, metabolic, infectious,

and genetic causes, although in some cases, no underlying cause can be identified.

**Conclusion:** As families may struggle to distinguish potential seizures from normal infant movements, documenting a seizure (in our case, flexor spasm) via video recording is a valuable method for excluding other causes. In this context, enhancing family education and awareness plays a crucial role in the early diagnosis of epileptic seizures.

**Keywords:** Infantile colic, Infantile spasm, Video record

### ÖZ

**Amaç:** Gelişen teknolojiyle birlikte akıllı telefonlar, her alanda olduğu gibi tıp alanında da giderek daha önemli bir araç haline gelmiştir. Hasta yakınları tarafından çeşitli hareketlerin akıllı telefonlar ile videoya çekilmesi doktorların tanı ip uçlarını değerlendirmesinde oldukça faydalı bir yöntemdir. Bu olgu sunumunda; gaz sancısı yakınmasıyla genel pediatri polikliniğine başvuran hastanın videosunda epileptik spazmlarının görülmesi üzerine çocuk nöroloji tarafından değerlendirilen ve infanıl spazm tanısı alan bir olgu sunuldu.

**Olgu:** Gaz sancısı yakınmasıyla genel pediatri polikliniğine başvuran 7 aylık erkek hasta için infanıl kolik tanısı düşünülerek önerilerde bulunuldu. Aileye, şüpheli hareketlerin video kaydının alınması önerildi. Ailenin çektiği videolarda, küme halinde fleksör tarzda öne eğilme hareketleri ve selamlama benzeri davranışların gözlemlenmesi nedeniyle hasta çocuk nörolojisi uzmanına yönlendirildi. Mental motor gelişim basamakları yaşitlarıyla uyumlu ve nörolojik muayenesi normal olarak değerlendirilen hastanın çekilen elektroensefalografide hipsaritmi saptanması üzerine infanıl spazm (West Sendromu) tanısı aldı. Tedaviye yönelik olarak ACTH tedavisine başlanan hastanın spazmlarında gerileme görüldü. Beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) sonuçları normal olarak değerlendirilen hastada etyolojik değerlendirme amacıyla genetik ve metabolik tetkikler planlandı.

**Tartıřma:** İnfantil spazm, infantil dđnemde epileptik spazmlar, psikomotor geliřim geriliđi ve hipsaritmi üçlüsü ile karakterize bir epilepsi sendromu olarak tanımlanmaktadır. Burada sunulan olguya benzer řekilde, bařlangıçta infantil kolik benzeri semptomlarla kendini gösterebilir. Etyolojik faktörler arasında yapısal beyin anormallikleri, metabolik, enfeksiyöz ve genetik nedenler yer almakta olup, bazı durumlarda herhangi bir neden saptanmaksızın da ortaya çıkabilmektedir. Aileler, olası nöbetleri normal bebek hareketlerinden ayırt etmekte güçlük çekebileceđinden, video kaydı ile belgelenmiř bir nöbet diđer nedenlerin dıřlanmasında deđerli bir yöntemdir. Bu amaçla, ailelerin eđitim ve farkındalıđının artırılması, epileptik nöbetlerin erken teřhisinde önemli bir rol oynamaktadır.

**Anahtar Sözcükler:** İnfantil kolik, İnfantil spazm, Video kaydı

# Gastrointestinal Involvement in Henoch-Schönlein Purpura: A Case Presentation

## Gastrointestinal Tutulumla Seyreden Henoch-Schönlein Purpurası: Bir Olgu Sunumu

İlknur Elif AYDIN<sup>1</sup>, Ali Kansu TEHÇİ<sup>1</sup>, Gülseren ŞAHİN<sup>2</sup>, Mehmet BÜLBÜL<sup>3</sup>, Emine POLAT<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Dr Sami Ulus Children's Health and Diseases Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Gastroenterology, Ankara Dr Sami Ulus Children's Health and Diseases Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Pediatric Rheumatology, Ankara Dr Sami Ulus Children's Health and Diseases Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Henoch-Schönlein Purpura (HSP) is a common type of vasculitis affecting small blood vessels during childhood. It typically presents with abdominal pain, purpuric skin lesions, arthritis, and renal involvement. Gastrointestinal system (GIS) involvement is a significant complication of HSP, characterized by abdominal pain, bleeding, and inflammation. This condition plays a critical role in the disease course and can create emergencies that require a multidisciplinary approach. Here, we presented a case of a patient diagnosed with Henoch-Schönlein Purpura (HSP) who exhibited gastrointestinal system involvement.

**Case Reports:** A five-year-and-nine-month-old female patient presented with colicky abdominal pain persisting for one week. Physical examination revealed purpuric lesions that did not blanch upon pressure, located bilaterally behind the ears, in the lower extremities, and in the gluteal region. Abdominal examination showed tenderness and guarding. Laboratory investigations indicated elevated AST (153 U/L; reference: 0-36), ALT (350 U/L; reference: 0-39), prolonged Prothrombin Time (17.7 s; reference: 10-14), aPTT (25.1 s; reference: 21.6-32), and INR (1.55; reference: 0.80-1.2). Abdominal ultrasound revealed hepatomegaly and free fluid in the pelvic area. Given these findings and the suspicion of gastrointestinal system involvement in the patient diagnosed with HSP, steroid therapy (methylprednisolone 1 mg/kg/day) was initiated. From the second day of steroid treatment, the patient's abdominal tenderness decreased, and significant improvement in the skin lesions was observed. On the seventh day of treatment, the patient was fully recovered and discharged, to be monitored by pediatric nephrology.

**Discussion:** Henoch-Schönlein Purpura is the most common type of vasculitis and usually causes inflammation of small blood vessels during childhood. GIS involvement is a crucial

component of HSP and can have profound effects on the disease course. Gastrointestinal symptoms associated with HSP generally manifest as abdominal pain, bleeding, and digestive system complications. Early recognition of these symptoms has a determinative impact on patient prognosis. The literature frequently emphasizes the effectiveness of steroid therapy in managing gastrointestinal system involvement in HSP. Adopting a multidisciplinary approach is critically important in the management of HSP. Collaboration between pediatricians and gastroenterologists is vital for preventing complications during patient follow-up.

In conclusion, recognizing gastrointestinal system involvement in HSP plays a vital role in clinical management. This condition can be optimized through careful monitoring of symptoms and effective management of the treatment process. Successful management of HSP enhances the quality of life for children and reduces the risk of long-term complications. Therefore, adopting a multidisciplinary approach in the treatment process of pediatric patients diagnosed with HSP is crucial for both the management of emergencies and long-term follow-up.

**Keywords:** Gastrointestinal involvement, Henoch-Schönlein Purpura, Vasculitis

### ÖZ

**Amaç:** Henoch-Schönlein Purpurası (HSP), çocukluk döneminde sık görülen, küçük damarları etkileyen bir vaskülit türüdür. Hastalık genellikle karın ağrısı, purpura şeklinde deri döküntüleri, artrit ve böbrek tutulumu ile seyreder. Gastrointestinal sistem (GIS) tutulumu, HSP'nin önemli bir komplikasyonu olup, abdominal ağrı, kanama ve inflamasyon ile karakterizedir. Bu durum, hastalığın seyrinde kritik bir rol oynayarak, multidisipliner yaklaşım gerektiren acil durumlar yaratabilir. Burada, Henoch-Schönlein Purpurası (HSP) tanısı ile izlenen ve gastrointestinal sistem tutulumu ile seyreden bir olgu sunuldu.

**Olgu Sunumu:** Beş yaş dokuz aylık kız hasta, son bir haftadır devam eden kolik ağrı yakınması ile başvurdu. Fizik muayenesinde; bilateral kulak arkasında, alt ekstremitelerde ve gluteal bölgede basmakla solmayan purpurik döküntüler gözlemlendi. Karın muayenesinde abdominal hassasiyet ve defans mevcuttu. Yapılan laboratuvar incelemelerinde; AST:153 U/L (0-36), ALT:350 U/L (0-39) ve Protrombin Zamanı (Sn): 17.7 s (10-14), aPTT 25.1 s (21.6-32), INR: 1.55 INR (0.80-1.2) olduğu belirlendi. Abdominal ultrasonografi (USG) sonucu hastanın karaciğer boyutlarında artış ve pelvik alanda serbest sıvı olduğu tespit edildi. Bu bulgularla HSP tanısı alan hastada gastrointestinal sistem tutulumu düşünüldüğünden, steroid tedavisi (metilprednizolon 1 mg/kg/g) başlandı. Steroid tedavisinin ikinci gününden itibaren hastanın batin hassasiyeti azaldı ve döküntülerde de belirgin bir iyileşme sağlandı. Tedavinin yedinci gününde tam iyileşme olan hasta taburcu edilerek pediatrik nefroloji tarafından izleme alındı.

**Tartışma:** Henoch-Schönlein Purpurası vaskülitler arasında en sık görülen ve genellikle çocukluk döneminde küçük kan damarlarının inflamasyonuna neden olan bir hastalıktır. GIS tutulum, HSP'nin önemli bir bileşenidir ve hastalığın seyri üzerinde derin etkiler bırakabilir. HSP'de görülen gastrointestinal semptomlar, genellikle abdominal ağrı, kanama ve sindirim sistemi komplikasyonları ile kendini gösterir. Bu semptomların erken tanınması, hastaların prognozu üzerinde belirleyici bir etkiye sahiptir. Literatürde, HSP'nin gastrointestinal sistem tutulumunun yönetiminde steroid tedavisinin etkinliği sıkça vurgulanmaktadır. Multidisipliner bir yaklaşımın benimsenmesi, HSP'nin yönetiminde kritik öneme sahiptir. Hem pediatri, hem de gastroenteroloji uzmanlarının iş birliği, hastanın takibinde komplikasyonların önlenmesi açısından büyük önem taşımaktadır.

Sonuç olarak, HSP'nin gastrointestinal sistem tutulumunun tanınması, klinik yönetimde hayati bir rol oynamaktadır. Bu durum, semptomların dikkatle izlenmesi ve tedavi sürecinin etkin bir şekilde yürütülmesi ile optimize edilebilir. HSP'nin başarılı yönetimi, çocukların yaşam kalitesini artırmakta ve uzun dönem komplikasyon risklerini azaltmaktadır. Bu nedenle, HSP tanısı alan çocuk hastaların tedavi sürecinde multidisipliner bir yaklaşım benimsenmesi, hem acil durumların yönetiminde hem de uzun dönem izlemlerinde kritik önem taşımaktadır.

**Anahtar Sözcükler:** Gastrointestinal tutulum, Henoch-Schönlein Purpurası, Vaskülit



# Phenylketonuria with Poor Treatment Adherence: A Case Report

## Tedaviye Uyumsuz Fenilketonüri: Olgu Sunumu

İdil KALKAN<sup>1</sup>, Ekin ÖZSAYDI AKTAŞOĞLU<sup>2</sup>, Çiğdem GENÇ SEL<sup>3</sup>, Ali Kansu TEHÇİ<sup>1</sup>, Erhan AKSOY<sup>3</sup>, Emine POLAT<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Dr Sami Ulus Children's Health and Diseases Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Metabolism and Nutrition, Ankara Dr Sami Ulus Children's Health and Diseases Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Pediatric Neurology, Ankara Dr Sami Ulus Children's Health and Diseases Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Phenylketonuria (PKU) is an autosomal recessive metabolic disorder caused by a deficiency in phenylalanine hydroxylase enzyme, leading to impaired phenylalanine metabolism and toxic accumulation of phenylalanine. In untreated cases, patients may develop severe neurological complications such as seizures, intellectual disability, and behavioral disorders. In cases where early diagnosis and treatment are not achieved, these symptoms often result in irreversible damages. Herein, we presented a case of phenylketonuria with delayed diagnosis and non-compliance with treatment.

**Case Reports:** The patient is a 10-year and 8-month-old foreign male who had not undergone heel-prick screening for newborns. The patient moved to Turkey at the age of four, and during investigations for mental retardation, he was diagnosed with phenylketonuria. A review of the patient's medical records revealed that dietary therapy for PKU had been recommended, but the patient did not adhere to this regimen, nor did he attend regular follow-up appointments. It was noted that the patient began experiencing seizures at the age of five, for which levetiracetam therapy was initiated. He started walking at age six but exhibited significant delays in receptive and expressive language development, only able to use two words. Due to worsening behavioral abnormalities and poor dietary adherence, the patient was referred to a pediatric metabolic diseases clinic. On physical examination, the patient was hyperactive, did not establish eye contact, and displayed moderate intellectual disability. Other system examinations were normal. Laboratory tests revealed a serum phenylalanine level of 2486.10 mmol/L (41.4 mg/dL). Based on these findings, a depletion diet was initially implemented, followed by a phenylalanine-restricted diet appropriate for the patient's age and weight.

**Discussion:** Early recognition of autism symptoms significantly improves the effectiveness of treatment. Given the multitude of underlying factors, genetic predispositions, structural abnormalities, metabolic disorders (such as PKU), prenatal exposures and exposure to toxic substances during childhood should be considered. Phenylketonuria is a metabolic disorder that can present with autism, intellectual disability, and epilepsy; with early diagnosis and appropriate treatment, normal development can be achieved. In Turkey, PKU is systematically evaluated as part of the national newborn screening program. Initiating early diagnosis and treatment in neonatal period greatly reduces the incidence of symptoms associated with elevated phenylalanine levels. This case was diagnosed late due to the absence of a screening program in the patient's country of origin. In late diagnosed patients, as seen in our case, severe neurological sequelae and developmental delays are often observed.

In PKU, early diagnosis and appropriate treatment allow for normal development; however, in cases with poor treatment adherence, such as this one, severe neurological findings and developmental delays are common. Within the scope of the national newborn screening program, phenylketonuria, along with many other diseases, is screened in Turkey, ensuring early diagnosis and access to appropriate treatment. This case is presented to highlight the importance of the screening program in our country.

**Keywords:** Autism, Phenylketonuria, Seizure

**ÖZ**

**Amaç:** Fenilketonüri, fenilalanin hidrosilaz enzimidaki eksiklik sonucu fenilalanin metabolizmasının bozulmasına ve bu amino asidin toksik seviyelerde birikimine neden olan otozomal resesif geçişli bir metabolik hastalıktır. Tedavi edilmediği durumlarda hastalarda nöbetler, zeka geriliği ve davranışsal bozukluklar gibi ciddi nörolojik komplikasyonlar gelişebilmektedir. Erken tanı konulmamış ve tedavi uygulanmamış olgularda bu semptomlar genellikle geri dönüşü olmayan hasarlara yol açmaktadır. Burada geç tanı alan ve tedaviye uyumsuzluk gösteren bir fenilketonüri olgusu sunuldu.

**Olgu Sunumu:** Doğum esnasında topuk kanı alınmamış olan, 10 yıl 8 aylık yabancı uyruklu bir erkek hastanın öyküsünden dört yaşında Türkiye'ye geldiği ve mental retardasyon nedeniyle gerçekleştirilen tetkiklerde fenilketonüri tanısı aldığı öğrenildi. Hastanın kayıtlarının incelenmesi sonucunda, fenilketonüri tedavisi için diyet önerildiği, ancak hastanın bu diyet rejimine uyum göstermediği ve düzenli takip randevularına katılmadığı belirlendi. Ayrıca, beş yaşında nöbet geçirmeye başladığı ve bu nöbetlerin yönetimi amacıyla levetirasetam tedavisine başlandığı tespit edildi. Altı yaşında yürümeye başlayan hasta, alıcı ve ifade edici dil gelişiminde gerilik göstermekte olup yalnızca iki kelime kullanabilmektedir. Hastada gözlemlenen davranış anormalliklerinde artış ve diyet uyumsuzluğu nedeniyle metabolizma polikliniğine yönlendirildi. Fizik muayene bulgularında, hastanın hiperaktif olduğu, göz teması kurmadığı ve orta derecede mental retardasyon belirtileri gösterdiği tespit edildi. Diğer sistem muayeneleri normaldi. Yapılan tetkiklerinde serum fenilalanin değeri 2486.10 mmol/ml (41.4 mg/dl) olarak belirlendi. Bu bulgularla hastaya önce boşaltıcı diyet uygulandı, ardından yaşına ve kilosuna uygun fenilalanin kısıtlı diyet programı başlandı.

**Tartışma:** Otizm belirtilerinin erken dönemde tanınması, tedavi sürecinin etkinliğini artırmaktadır. Altta yatan birçok etken mevcut olduğundan, genetik faktörler, yapısal anormallikler, metabolik bozukluklar (fenilketonüri gibi), prenatal etkilenmeler ve çocukluk döneminde toksik maddelere maruziyet gibi durumlar göz önünde bulundurulmalıdır. Fenilketonüri, otizm, zeka geriliği ve epilepsi gibi bulgularla kendini gösterebilen bir metabolik hastalıktır; erken tanı ve uygun tedavi ile normal gelişim süreci sağlanabilmektedir. Fenilketonüri, Türkiye'de yenidoğan tarama programı kapsamında sistematik olarak değerlendirilmektedir. Erken tanı ve tedavi sürecinin yenidoğan döneminde başlatılması, fenilalanin seviyelerinin yükselmesine bağlı semptomların ortaya çıkma sıklığını önemli ölçüde azaltmaktadır. Bu olgu yaşadığı ülkede tarama programının olmaması nedeniyle geç tanı almıştır. Geç tanı alan bireylerde, olgumuzda olduğu gibi, ciddi nörolojik sekeller ve gelişim geriliği gözlemlenmektedir.

Fenilketonüride erken tanı ve uygun tedavi ile normal gelişme görülür, ancak bu vakada olduğu gibi tedaviye uyum problem olan olgularda ağır nörolojik bulgular ve gelişme geriliği görülür. Ulusal yenidoğan tarama programı çerçevesinde, ülkemizde birçok hastalığın yanı sıra fenilketonüri de taranmakta ve bu sayede hastaların erken tanı alarak uygun tedaviye erişimleri

sağlanmaktadır. Bu olgu, ülkemizdeki tarama programının önemini vurgulamak amacıyla sunulmuştur.

**Anahtar Sözcükler:** Otizm, Fenilketonüri, Nöbet

# A Rare Mass in the Brain in a Pediatric Patient: Hydatid Cyst Case Report

## Çocuk Hastada Beyinde Nadir Görülen Bir Kitle: Kist Hidatik Olgu Sunumu

Furkan GÜN, Hawa AKMAZ ÜNLÜ, Halil İbrahim YAKUT,

Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Hydatid cyst disease is a parasitic disease caused by Echinococcus species. The main source is meat-eating animals such as dogs, wolves and foxes. Humans are infected by consuming raw or poorly washed food contaminated with parasite eggs or through an intermediate host. Lung and liver are the most commonly affected organs. Atypical localisations such as brain, heart, pelvis and kidneys may be rarely involved. In the literature, it has been reported that intracranial involvement constitutes 1-2% of all cases. Intracranial hydatid cyst cases are mostly intraparenchymal and single localised

**Case:** A previously healthy 2-year-old male patient presented with complaints of difficulty in using the left hand, preference for the right hand, left foot inward stepping and inverted gait for the last 15 days. The patient was born by caesarean section at 38 weeks 2 days and 3600 g from a 32-year-old mother. She received phototherapy for one day due to jaundice. A one-year-old boy had febrile convulsions 3 times in 30 days. EEG was normal. It was learnt that he did not live in the village, his family did not breed livestock, did not feed domestic animals, did not consume raw meat and milk and there was no one in the family who had hydatid cyst disease before, but he had contact with stray animals in the playground. It was learnt that there was no consanguineous marriage between her parents and family history of any neurological disease. TORCH, hepatitis and basal metabolic tests, ophthalmological examination, echocardiography, chest radiography and abdominal ultrasound were normal. Hydatid cyst indirect haemagglutination test was negative. Non-contrast cranial magnetic resonance imaging showed a 34 mm diameter, high internal pressure, spherical, thick-walled cystic lesion in the right cerebral hemisphere. WHO Classification Ce1 was evaluated in favour of hydatid cyst. Oral albendazole treatment was started. The patient underwent control cranial magnetic resonance imaging one month later. The cyst size in the right cerebral hemisphere reached 40 mm in diameter. Cranial magnetic resonance spect imaging performed

with the preoperative council decision was compatible with hydatid cyst. The patient was operated by neurosurgery. During the operation, a capsule structure with a scolex adjacent to the ventricle was seen. The contents of the capsule were evacuated without invasion. The capsule was completely excised and sent to pathology. Pathology was compatible with hydatid cyst. Levetiracetam and albendazole treatment was continued. The patient was scheduled for follow-up imaging 3 months later and discharged with recommendations.

**Conclusion:** Although hydatid cyst disease is mostly seen in the liver and lungs, it may show atypical localisation in many organs. Therefore, it should be kept in mind that hydatid cyst disease may be detected in rarely involved organs. Advanced radiological examinations such as echocardiographic examination, chest X-ray, abdominal ultrasonography and brain MR imaging should be performed in patients diagnosed with hydatid cyst disease in terms of other organ involvement. Early diagnosis and detection of cysts before they reach giant size may lead to favourable clinical outcomes.

**Keywords:** Brain, Child, Hydatid cyst, Echinococcosis

### ÖZ

**Amaç:** Kist hidatik hastalığı Echinococcus türlerinin etken olduğu paraziter bir hastalıktır. Asıl kaynak başta köpekler olmak üzere kurt, tilki gibi et yiyen hayvanlardır. İnsanlar parazit yumurtaları ile kontamine olmuş çiğ veya iyi yıkanmamış yiyeceklerin tüketilmesi ile ya da ara konak aracılığıyla enfekte olurlar. Akciğer ve karaciğer en sık tutulan organlardır. Beyin, kalp, pelvis, böbrekler gibi atipik yerleşim yerleri de nadir tutulabilir. Literatürde intrakraniyal tutulumunun tüm olguların %1-2'sini oluşturduğu bildirilmiştir. İntrakraniyal kist hidatik olguları çoğunlukla intraparanekimal ve tek yerleşimlidir.

**Olgu:** Öncesinde sağlıklı olan 2 yaş erkek hasta, son 15 gündür sol elini kullanmakta zorlanma, sağ elini tercih etme, sol ayak içe basma ve içe dönük yürüme şikayeti ile başvurdu. Hasta 32

yaşındaki anneden 38 hafta 2 günlük ve 3600 gr olarak sezaryen ile doğmuştu. Sarılık nedeniyle bir gün fototerapi öyküsü olan hasta bir yaşında 30 gün içerisinde 3 kez febril konvülsiyon geçirmişti. EEG'si normal olan hastanın, köyde yaşamadığı, ailesinin hayvancılık yapmadığı, evcil hayvan beslemediği, çiğ et ve süt tüketmediği, ailede daha önce kist hidatik hastalığı geçiren bireyin olmadığı, ancak arada çocuk parkında sokak hayvanları ile temasının olduğu öğrenildi. Anne-babası arasında akraba evliliği ve ailede herhangi bir nörolojik hastalık öyküsü yoktu. Hastanın TORCH, hepatit ve bazal metabolik tetkikleri göz muayenesi, ekokardiyografisi, akciğer grafisi ve abdomen ultrasonu normaldi. Kist hidatik indirekt hemaglütinasyon testi negatif sonuçlandı. Çekilen kontrastsız kranial manyetik rezonans görüntüleme; sağ serebral hemisferde 34 mm çaplı, iç basıncı yüksek, küresel şekilli cidarı kalın, çevreye bası yapan kistik lezyon izlendi. WHO Sınıflaması Ce1 Kist Hidatik lehine değerlendirildi. Hastaya oral albendazol tedavisi başlandı. Hastaya bir ay sonra kontrol kranial manyetik rezonans görüntüleme yapıldı. Sağ serebral hemisferdeki kist boyutunun 40 mm çapa ulaştığı görüldü. Operasyon öncesi konsey kararı ile yapılan kranial manyetik rezonans spect görüntüleme kist hidatik ile uyumlu görüldü. Hasta beyin cerrahisi tarafından opere edildi. Operasyon esnasında ventriküle komsu üzerinde skoleks bulunan kapsül yapısı görüldü. Kapsül içeriği dışarıya invaze olmadan boşaltıldı. Kapsül total eksize edildi ve patolojiye gönderildi. Patoloji kist hidatik ile uyumlu sonuçlandı. Hastanın levetirasetam ve albendazol tedavisine devam edildi. Hasta 3 ay sonra kontrol görüntüleme yapılması planlandı ve önerilerle taburcu edildi.

**Sonuç:** Kist hidatik hastalığı çoğunlukla karaciğer ve akciğerlerde görülmesine rağmen birçok organda atipik yerleşim gösterebilir. Bu nedenle nadir tutulan organlarda da kist hidatik hastalığı saptanabileceği unutulmamalıdır. Kist hidatik hastalığı tanısı alan hastalarda diğer organ tutulumları açısından ekokardiyografik inceleme, akciğer filmi, abdominal ultrasonografi ve beyin MR görüntüleme gibi ileri radyolojik incelemeler yapılmalıdır. Erken tanıyla kistlerin dev boyuta ulaşmadan saptanmasıyla daha iyi klinik sonuçlar elde etmek mümkün olabilir.

**Anahtar Sözcükler:** Beyin, Çocuk, Kist hidatik, Ekinokokkoz

# A Rare Cause of Hepatomegaly: A Case of Mucopolysaccharidosis Type 2

## Hepatomegalinin Nadir Bir Nedeni: Mukopolisakkaridoz Tip 2'li Bir Olgu

Kübra TARAZAN TÜRK<sup>1</sup>, Ekin ÖZSAYDI AKTAŞOĞLU<sup>2</sup>, Ali Kansu TEHÇİ<sup>1</sup>, Emine POLAT<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Dr Sami Ulus Paediatrics Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatrics Nutrition and Metabolic Diseases, Ankara Dr Sami Ulus Paediatrics Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** The accumulation of glycosaminoglycans (GAGs) in intracellular and extracellular compartments due to enzyme deficiencies in the lysosomal degradation pathway results in a heterogeneous group of disorders known as mucopolysaccharidoses (MPS). Depending on the type of defective enzyme, seven distinct types of MPS have been identified, comprising a total of 13 subtypes. MPS type II (Hunter syndrome, OMIM #309900) is a rare, X-linked genetic disorder caused by mutations in the IDS gene, leading to a deficiency of the iduronate-2-sulfatase. This condition is characterized by the accumulation of dermatan sulfate (DS) and heparan sulfate (HS), along with associated organ involvement. These patients are characterized by a variety of symptoms, including coarse facial features, psychomotor retardation, hepatosplenomegaly, cardiomegaly, dysostosis multiplex, and hearing loss. Herein, we presented a case of MPS type II diagnosed during the investigation of elevated liver enzymes and hepatomegaly detected in routine medical evaluations.

**Case Reports:** A 2-year-10-month-old male patient was referred to our hospital's metabolic outpatient clinic for further evaluation following routine check-ups that revealed elevated levels of aspartate aminotransferase (AST) and alanine aminotransferase (ALT) along with hepatosplenomegaly. The patient had no significant personal or family history, and there was no consanguinity. On his physical examination, coarse face, hepatosplenomegaly, umbilical hernia, hirsutism, short and stubby fingers, a Mongolian spot on the back, and scoliosis were determined. Echocardiography revealed focal septal hypertrophy and minimal mitral regurgitation, while ophthalmologic examination showed no pathological findings other than astigmatism. In light of the preliminary diagnosis of mucopolysaccharidosis (MPS), further investigations were performed, and iduronate-2-sulfatase enzyme levels in leukocytes of <0.1 nmol/hour/mg (>1.50) and urinary glycosaminoglycan (GAG) levels of 1071.14 mg/g creatinine

(normal range: 80.40-264.30) were found. These findings were consistent with MPS type II, and genetic analysis confirmed the diagnosis by identifying a hemizygous pathogenic c.601\_602del (p.S201Hfs\*2) mutation in the IDS gene. Enzyme replacement therapy was initiated, and the patient continues to be monitored.

**Discussion:** Mucopolysaccharidoses are genetic disorders in which early diagnosis and treatment can significantly improve prognosis. Early signs of MPS include non-specific findings such as coarse facial features, umbilical hernia, hepatosplenomegaly, and hirsutism. Recognizing these signs during physical examinations is critical for early diagnosis and timely treatment, which plays a key role in prognosis and patients' life quality. In the presence of hepatomegaly, along with coarse facial features, dysmorphic findings, cardiac involvement, hearing loss, and ophthalmologic symptoms, MPS should be considered, and enzymatic and genetic analyses should be performed to confirm the diagnosis. This case highlights the importance of considering mucopolysaccharidoses in the differential diagnosis of patients presenting with hepatomegaly.

**Keywords:** Hepatomegaly, Hunter syndrome, Mucopolysaccharidosis Type 2

### ÖZ

**Amaç:** Glikozaminoglikanların (GAG) lizozomal yıkım yolağındaki enzim defisiti nedeniyle intraselüler ve ekstraselüler alanlarda birikmesi, mukopolisakkaridozlar (MPS) olarak adlandırılan heterojen bir hastalık grubunu ortaya çıkarır. Defektif enzimlerin türüne bağlı olarak toplamda on üç alt tip içeren yedi farklı MPS tipi tanımlanmıştır. MPS tip II (Hunter sendromu, OMIM #309900), iduronat 2-sülfataz enzim eksikliğine yol açan IDS genindeki mutasyonlar sonucu meydana gelir ve bu durum dermatan sülfat (DS) ile heparan sülfat (HS) birikimi ve buna bağlı organ tutulumları ile karakterize edilen X'e bağlı kalıtılan nadir bir genetik hastalıktır. Bu hastalar, kaba yüz görünümü,

psikomotor retardasyon, hepatosplenomegali, kardiyomegali, dizostozis multipleks ve işitme kaybı gibi çeşitli semptomlarla karakterizedir. Bu çalışmada rutin kontroller sırasında karaciğer enzim yüksekliği ve hepatomegali nedeniyle araştırılırken tanı alan mukopolisakkaridoz tip 2'li bir olgu sunuldu.

**Olgu Sunumu:** Rutin kontroller sırasında aspartat aminotransferaz (AST) ve alanin aminotransferaz (ALT) değerlerinde yükseklik ile hepatosplenomegali tespit edilen 2 yaş 10 aylık erkek hasta, ileri tetkikler için hastanemizin metabolizma polikliniğine başvurdu. Öz ve soy geçmişinde özellik olmayan hastanın ailede akrabalık ilişkisi bulunmamaktaydı. Fizik muayenede kaba yüz görünümü, hepatosplenomegali, umbilikal herni, hirsutizm, kısa ve künt parmaklar, sırtında mongol lekesi ve skolyoz gözlemlendi. Ekokardiyografi sonuçlarında fokal septal hipertrofi ve minimal mitral yetmezlik saptanırken, göz muayenesinde astigmatizma haricinde patolojik bir bulgu bulunmadı. Hastada mukopolisakkaridoz (MPS) ön tanısı doğrultusunda gerçekleştirilen tetkikler sonucunda, lökositlerdeki iduronat-2 sülfataz enzimi  $<0.1$  nmol/saat/mg ( $>1.50$ ) düzeyinde ve idrar glikozaminoglikan (GAG) düzeyi 1071.14 mg/g kreatinin (normal değer: 80.40-264.30) olarak belirlendi. Elde edilen bu bulgular, MPS Tip II ile uyumlu olup, tanıyı kesinleştirmek amacıyla yapılan genetik analizde IDS geninde c.601\_602del (p.S201Hfs\*2) hemizigot, patojenik tanımlı mutasyon tespit edildi. Enzim replasman tedavisi başlanan hastanın izlemine devam edilmektedir.

**Tartışma:** Mukopolisakkaridozlar, erken tanı ve tedavi ile prognozun iyileştirilebileceği genetik hastalıklardır. Mukopolisakkaridozların erken dönem belirtileri arasında kaba yüz görünümü, umbilikal herni ve hirsutizm gibi nonspesifik bulgular bulunmaktadır. Bu bulguların genel fizik muayene sırasında gözlemlenmesi, hastaların erken tanı alarak zamanında tedavi edilmesi açısından prognozun iyileştirilmesinde kritik bir rol oynamaktadır. Hepatomegali ile birlikte kaba yüz görünümü, dismorfik bulgular, kardiyak tutulum, işitme kaybı, oftalmolojik semptomlar varlığı durumunda MPS akla gelmeli tanıya yönelik enzimatik ve genetik analiz yapılmalıdır. Bu olgu nedeniyle hepatomegali ile gelen hastalarda mukopolisakkaridozların da akla gelmesi vurgulanmak istendi.

**Anahtar Sözcükler:** Hepatomegali, Hunter sendromu, Mukopolisakkaridoz Tip 2

# Ornithine Transcarbamylase Deficiency: A Case Report

## Ornitin Transkarbamilaz Eksikliği: Olgu Sunumu

Ahmed Melik İLBEĞİ<sup>1</sup>, Ekin ÖZSAYDI AKTAŞOĞLU<sup>2</sup>, Ali Kansu TEHÇİ<sup>1</sup>, Emine POLAT<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Dr. Sami Ulus Pediatrics Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Nutrition and Metabolic Diseases, Ankara Dr. Sami Ulus Pediatrics Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Ornithine transcarbamylase deficiency (OTC deficiency) is the most common disorder among urea cycle disorders. Ornithine transcarbamylase, an important enzyme in the urea cycle, converts carbamoyl phosphate and ornithine into citrulline. A deficiency in this enzyme disrupts the functioning of the urea cycle, leading to a rapid increase in ammonia levels. Patients with OTC deficiency typically present with symptoms such as headaches, nausea, vomiting, and behavioral disturbances. In this case, we presented a patient who exhibited symptoms of slowed speech and aggressive behavior and was diagnosed with OTC deficiency.

**Case:** A 4-year and 11-month-old girl presented with vomiting, slowed speech, and aggressive behavior. Physical examination revealed no pathological findings. Laboratory investigations showed that ammonia level was 345 µ/dL (reference range 15-45) and lactate level was 10.4 mmol/L (reference range 1-1.5). Due to the elevated ammonia levels, a preliminary diagnosis of urea cycle defect was considered. Urine analysis revealed orotic acid excretion, elevated glutamine, low citrulline, and low arginine levels. An EEG was performed to differentiate seizure as a cause of the speech slowdown, and the results were normal. Genetic testing confirmed a positive result for OTC deficiency. The patient's treatment was planned with Sodium Benzoate 250 mg/kg/day, L-Citrulline 100 mg/kg/day, and L-Arginine 100 mg/kg/day. After starting treatment, a regression in aggression and speech disorder was noted. The patient was placed on a regular follow-up program with the pediatric metabolism department.

**Discussion:** Ornithine transcarbamylase deficiency is an X-linked inherited disorder. The diagnosis is made based on elevated serum ammonia, glutamine, alanine levels, and increased orotic acid excretion in the urine. In patients with hyperammonemia, common symptoms include nausea and vomiting, seizures, and neuropsychiatric changes.

Early recognition of these symptoms significantly affects the prognosis of patients. Studies have shown that patients diagnosed with OTC deficiency after the neonatal period often present primarily with neurodevelopmental and psychiatric findings. Although seizures are generally the initial presenting symptom in OTC deficiency, our case presented with slowed speech and aggressive behavior.

**Conclusion:** In OTC deficiency, clinical findings vary with age, and cases diagnosed at older ages often present with vomiting, seizures, and behavioral changes. Early diagnosis and timely initiation of treatment in OTC patients can prevent the development of potential complications. Therefore, OTC deficiency should be considered in patients of any age presenting with symptoms such as altered consciousness, behavioral disorders, growth retardation, learning difficulties, and vomiting.

**Keywords:** Ornithine transcarbamylase deficiency, Slowed

### ÖZ

**Amaç:** Ornitin transkarbamilaz eksikliği (OTC eksikliği), üre döngüsü bozuklukları arasında en sık görülen hastalıktır. Üre döngüsünün önemli bir enzimi olan ornitin transkarbamilaz, karbamoil fosfat ve ornitini, sitrülüne çevirir. Bu enzimdeki eksiklik, üre döngüsünün işleyişini bozarak amonyak seviyelerinin hızla yükselmesine sebep olur. OTC eksikliği olan hastalar genellikle baş ağrısı, bulantı, kusma ve davranış bozuklukları gibi bulgularla başvurur. Burada; konuşmada yavaşlama ve agresif davranış bulgularıyla başvuran ve OTC eksikliği tanısı alan bir olgu sunuldu.

**Olgu:** Dört yıl onbir aylık kız hasta kusma, konuşmada yavaşlama ve agresif davranışlarının olması nedeni ile hastanemize başvurdu. Fizik muayenesinde patolojik bulgu saptanmadı. Yapılan laboratuvar incelemelerinde; amonyak seviyesinin 345 µ/dL (15-45), laktat seviyesinin ise 10.4 mmol/L (1-1.5) olduğu belirlendi. Amonyak yüksekliği nedeni ile ön

tanıda üre siklus defekti düşünöldü. İdrar tahlili orotik asit atılımı mevcut, glutamin yüksek, sitrölin düşük ve arginin düşük olarak sonuçlandı. Konuşmada yavaşlaması olan hastaya nöbet ayırıcı tanısı için EEG çekildi ve normal olarak sonuçlandı. Genetik analiz sonucunda, OTC eksikliği doğrulandı. Hastanın tedavisi Sodyum Benzoat 250 mg/kg/gün, L-Citrulline 100 mg/kg/gün ve L-Arginin 100 mg/kg/gün olarak planlandı. Tedavi başladıktan sonra agresyonu ve konuşma bozukluğunun gerilediği kaydedildi. Pediatrik metabolizma bölümü tarafından düzenli takip programına alındı.

**Tartışma:** Ornitin transkarbamilaz eksikliği, X'e bağılı kalıtılan bir hastalıktır. Tanısı yüksek serum amonyak, glutamin, alanin düzeyleri ve idrarda orotik asit atılımının artması ile konulur. Hiperamonyemili hastalarda sıkça bulantı-kusma, nöbet, nöropsikiyatrik değişiklik görülür. Bu semptomların erken fark edilmesi, hastaların prognozunu önemli ölçüde etkiler. Yenidoğan döneminden sonraki dönemde tanı alan OTC eksikliği hastalarında klinik olarak nöro gelişimsel ve psikiyatrik bulguların ön planda olduğunu gösteren çalışmalar mevcuttur. OTC eksikliğinde nöbet genellikle ilk başvuru semptomu olmasına rağmen olgumuz konuşmada yavaşlama ve agresif davranışlarla başvurdu.

**Sonuç:** Ornitin transkarbamilaz eksikliğinde klinik bulgular yaşa göre değişiklik göstermekte olup ileri yaşta tanı alan vakalarda kusma, nöbet ve davranış değişiklikleri olmaktadır. Erken tanı konan OTC hastalarında tedavinin de erken başlaması ile olası komplikasyonların gelişmesi önenebilir. Bu nedenle hangi yaşta olursa olsun bilinç değişiklikleri, davranış bozuklukları, büyüme geriliği, öğrenme güçlüğü, kusma gibi bulgularla başvuran olgularda OTC eksikliği akla gelmelidir.

**Anahtar Sözcükler:** Ornitin transkarbamilaz eksikliği, Konuşmada yavaşlama, Agresif davranışlar



# Hepatic Veno-Occlusive Disease Developing in a Patient with Wilms Tumor

## Wilms Tümörlü Bir Hastada Gelişen Hepatik Veno-Okluziv Hastalık

Sıdıka Gizem ERDAL ALTUNYURT<sup>1</sup>, Gülseren ŞAHİN<sup>2</sup>, Ferda ÖZBAY HOŞNUT<sup>3</sup>, Şule YEŞİL<sup>4</sup>, Gürses ŞAHİN<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Dr. Sami Ulus Pediatrics Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Gastroenterology, Dr. Sami Ulus Pediatrics Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Pediatric Gastroenterology, Etlik City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>4</sup>Department of Pediatric Oncology, Etlik City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>5</sup>Department of Pediatric Oncology, Dr. Sami Ulus Pediatrics Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Hepatic veno-occlusive disease, also known as hepatic sinusoidal obstruction syndrome, is a disease characterized by painful hepatomegaly, hyperbilirubinemia and ascites. It develops as a result of obstruction and subendothelial sclerosis in small intrahepatic veins. Stem cell transplantation is frequently seen as the etiology and rarely as a complication of chemotherapy. This study presented a case of Wilms tumour with hepatic veno-occlusive disease.

**Case Reports:** A fifteen-month-old male patient applied to us with complaints of vomiting, weakness, and abdominal swelling. On physical examination, blood pressure was 145/10 mmHg and other vital signs were within normal limits. During abdominal examination, a mass extending to the inguinal was palpated in the right lower quadrant, and the traube was closed. The laboratory results indicated a hemoglobin concentration of 8.6 g/dL, a white blood cell count of 23920/ $\mu$ L, a platelet count of 398000/ $\mu$ L, a mean corpuscular volume of 82.2 fL, and a red blood cell distribution width of 14.8 %. The patient exhibited an uric acid level of 6.8 mg/dL, a C-reactive protein level of 12 mg/L, an alkaline phosphatase level of 92 IU/L, a ferritin level of 2951.7 ng/mL, and an lactate dehydrogenase level of 1511 IU/L. Abdominal USG revealed a heterogeneous mass with a size of 112x75x114 mm, whose borders could not be distinguished from the right kidney, and extending to the pelvis and midline. Abdominal CT revealed a heterogeneous mass with unclear borders, located in the right upper quadrant, originating from the right kidney, extending exophytically to the midline and pelvis, measuring 104x90x140 mm, containing cystic-necrotic areas (picture 1-2). Abdominal MRI showed a well-circumscribed mass with cystic-necrotic areas, approximately 13x12x14cm in size, originating from the right kidney (pictures 3-4). In Doppler USG, it was determined that the inferior vena cava was compressed adjacent to the

mass, its calibration decreased, and no obvious thrombosed segment was detected in the lumen. In the biopsy, stromal and mesenchymal components of Wilms tumor were observed. The patient was diagnosed with Wilm's tumor and a treatment protocol including vincristine, actinomycin D and radiotherapy was started. On the 3<sup>rd</sup> day of treatment, the patient developed tachycardia, increased abdominal distension, and massive gastrointestinal bleeding. The patient's body weight increased by 2 kg. In the control laboratory results indicated a WBC count of 4020 / $\mu$ l, Hb concentration of 6.8 gr/d, Plt level of 2600 / $\mu$ l, AST level of 3727 U/L, ALT level of 1249 U/L, T/DB ratio of 1.3/1 mg/dl, LDH level of 2349 iu/l, PT level of 16.6 sec, aPTT level of 75.6 sec, Fibrinogen level of 160 mg/dl and D- dimer level of 1030  $\mu$ g/L were observed. Control USGs revealed the presence of pleural effusion, ascites and hepatomegaly. Portal Doppler USG showed that the flow was reversed and the patient was diagnosed with Hepatic Veno-occlusive Disease and received oxygen, anti-ulcer treatment, antibiotics, vitamin K, FFP, platelet and erythrocyte suspension, spironolactone, NAC infusion, somatostatin, ursofalk, PPI and paracentesis treatments. Clinical and laboratory findings improved in the second week of follow-up.

**Discussion:** The diagnosis of Hepatic Veno-occlusive Disease is a clinical diagnosis and should be considered in patients with painful hepatomegaly, hyper bilirubinemia and ascites. In the diagnosis of this disease, which can lead to high morbidity and mortality, it is extremely important to recognize clinical findings early and start treatment early.

**Keywords:** Chemotherapy, Hepatic veno-occlusive disease, Wilms tumor

## ÖZ

**Amaç:** Hepatik veno-okluziv hastalık, hepatik sinüzoidal obstrüksiyon sendromu olarak da bilinen ağırlı hepatomegali, hiperbilirubinemi ve asit tablosuyla giden bir hastalıktır. Küçük intrahepatik venlerde obstrüksiyon ve subendotelyal skleroz sonucunda gelişir. Sıklıkla etiyojide kök hücre transplantasyonu nadiren de kemoterapi komplikasyonu olarak görülmektedir. Bu çalışmada hepatik veno-okluziv hastalığı gelişen Wilms Tümörlü bir vaka sunulmuştur.

**Olgu Sunumu:** On beş aylık erkek hasta kusma, halsizlik, karında şişlik yakınması ile tarafımıza başvurdu. Fizik muayenesinde kan basıncı 145/10 mmHg olup diğer vital bulguları normal sınırlardaydı. Karın muayenesinde sağ alt kadranda inguinale uzanan kitle palpe edildi, traube kapalıydı. Laboratuvar incelemelerinde Hb değeri 8.6 gr/dl, WBC sayısı 23920 / $\mu$ l Plt değeri 398000 / $\mu$ l, MCV değeri 82.2 fL, RDW değeri 14.8%, Ürik asit seviyesi 6.8 mg/dl, CRP seviyesi 12 mg/L, ALP değeri 92l U/L, Ferritin seviyesi 2951.7 ng/mL ve LDH değeri 1511 IU/L olarak tespit edildi. Abdomen USG de sağ böbrekten sınırları ayırt edilemeyen 112x75x114 mm boyutunda, pelvise ve orta hatta uzanım gösteren heterojen kitle lezyonu saptandı. Abdomen BT de sağ üst kadranda yerleşimli ve sağ böbrekten köken alan, orta hatta ve pelvise kadar ekzofitik uzanım gösteren 104x90x140 mm boyutlarında, kistik-nekrotik alanlar içeren, sınırları belirsiz heterojen kitle lezyonu izlendi. Abdomen MR da ise sağ böbrekten orijin alan yaklaşık 13x12x14 cm boyutlarında, kistik-nekrotik alanları olan düzgün sınırlı kitle görüldü. Doppler USG de kitle komşuluğunda vena kava inferior basılanmış olup kalibrasyonunun azaldığı, lümeninde ise belirgin tromboze segment saptanmadığı tespit edildi. Yapılan biyopside ise Wilms tümörünün stromal ve mezankimal komponenti izlendi. Hastaya Wilm's tümörü tanısı ile vinkristin, actinomisin D ve radyoterapi içeren tedavi protokolü başlandı. Tedavinin 3. gününde hastada taşikardi, karın distansiyonunda artış, masif GİS kanama gelişti. Hastanın vücut ağırlığında 2 kg artış görüldü. Kontrol tetkiklerinde WBC seviyesi 4020 / $\mu$ l, Hb değeri 6.8 gr/d, Plt seviyesi 2600 / $\mu$ l, AST değeri 3727 U/L, ALT değeri 1249 U/L, T/DB oranı 1.3/1 mg/dl, LDH seviyesi 2349 u/l, PT değeri 16.6 sn, aPTT değeri 75.6 sn, Fibrinojen seviyesi 160 mg/dl ve D-dimer değeri 1030  $\mu$ g/L olarak saptandı. Yapılan kontrol USG'lerde plevral efüzyon, asit, hepatomegali görüldü. Portal doppler USG de ise akımın ters döndüğü görüldü. Hepatik Veno-okluziv Hastalık tanısı ile oksijen, anti-ülser tedavi, antibiyotik, K vitamini, TDP, trombosit ve eritrosit süspansiyonu, spironolakton, NAC infüzyonu, somatostatin, ursofalk, PPI, parasentez tedavileri uygulanan hastanın izleminin ikinci haftasında klinik ve laboratuvar bulguları düzeldi.

**Tartışma:** Hepatik Veno-okluziv Hastalık tanısı klinik bir tanıdır, ağırlı hepatomegali, hiper bilirubinemi ve asiti olan hastalarda düşünülmalıdır. Yüksek morbidite ve mortaliteye yol açabilen bu hastalık tanısında klinik bulguların erken fark edilmesi ve tedavinin erken başlanması son derece önemlidir.

**Anahtar Sözcükler:** Kemoterapi, Hepatik veno-okluziv hastalık, Wilms tümör

# A Rare Complication of Ocular Toxoplasmosis: Vitreous Hemorrhage

## Oküler Toksoplazmozisin Nadir Bir Komplikasyonu: Vitreus Hemorajisi

Kübra SÜNBL<sup>1</sup>, Merve KÜÇÜKOĞLU KESER<sup>1</sup>, Halil İbrahim YAKUT<sup>1</sup>, Defne KALAYCI<sup>2</sup>, Selin YILDIZ<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Ophthalmology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Pediatric Infectious Diseases, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Toxoplasmosis is a global public health issue that threatens human health through contamination of food with *Toxoplasma gondii*. In addition to being transmitted through contaminated food, it is particularly important because of its ability to cross the placenta and affect the fetus. Therefore, its effects on the fetus can lead to different clinical situations postnatally. Ocular involvement is one of these situations. The most common ocular finding in pediatric cases is chorioretinitis, however vitreous hemorrhage has been rarely reported. This case presentation highlights a pediatric case of ocular toxoplasmosis diagnosed with vitreous hemorrhages. Our aim was to draw attention to the importance of early ophthalmological evaluation in suspected cases of toxoplasmosis, emphasize the significance of early diagnosis and treatment, and contribute to the literature due to the limited number of reported cases.

**Case Reports:** A full-term, previously healthy 2-month-old male patient was referred to the ophthalmology department after an opacity was noted in the right cornea during a hearing test on the 7<sup>th</sup> day postnatally. Ophthalmological examination revealed vitreous opacities and significant vitreous hemorrhage, leading to further investigation and treatment. Upon admission, the maternal history revealed that the mother had experienced toxoplasmosis during the 2<sup>nd</sup> and 3<sup>rd</sup> trimesters of pregnancy and had been treated with spiramycin. Physical examination showed no pathological findings except for cortical fistula. Laboratory tests including complete blood count, renal function tests, liver function tests, and acute phase reactants were within normal limits. Serum *Toxoplasma gondii* IgM and IgG were positive. *Toxoplasma gondii* DNA PCR was also positive. Cerebrospinal fluid (CSF) collected via lumbar puncture tested negative for *Toxoplasma gondii* PCR. Ocular fluid taken during surgery confirmed the diagnosis through the Sabin-Feldman test. Brain CT showed focal millimetric calcified lesions in the

caudate nuclei, both temporals, parieto-occipital regions, and left frontal subcortical areas. The patient was started on a one-year treatment plan with pyrimethamine, sulfadiazine, and folinic acid.

**Discussion:** Vitreous hemorrhage is a rare complication in pediatric ocular toxoplasmosis that can lead to permanent vision loss. Early diagnosis and treatment are vital to prevent irreversible vision impairment. This case underscores the need for increased awareness of atypical presentations of ocular toxoplasmosis in the pediatric population.

**Keywords:** Toxoplasmosis, Ocular toxoplasma, Vitreous hemorrhage

### ÖZ

**Amaç:** Toksoplazmozis, *Toxoplasma gondii* ile kontamine yiyecekler aracılığıyla bulaşan, hem akut hem de kronik dönemde insan sağlığını tehdit eden global bir halk sağlığı problemidir. Kontamine yiyecekler aracılığıyla bulaşmasının yanında, fetüse transplasental yolla geçmesi nedeniyle de önem arz etmektedir. Bu nedenle fetüs üzerinde oluşturduğu etkiler, doğum sonrası çeşitli klinik durumlara yol açabilir. Göz tutulumu da bunlardan biridir. Pediatrik vakalarda en sık görülen göz bulgusu koryoretinit olmakla birlikte, vitreus hemorajisi nadiren bildirilmiştir. Bu olgu sunumunda, vitreus kanamalarıyla tanı alan pediatrik bir oküler toksoplazmozis vakası sunulmuştur. Amacımız, toksoplazmozisten şüphelenilen vakalarda erken oftalmolojik değerlendirmeye dikkat çekmek, erken teşhis ve tedavinin önemini vurgulamak ve bu konuda bildirilmiş vakaların sayılı olması nedeniyle literatüre katkı sağlamaktır.

**Olgu Sunumu:** Zamanında doğan, yoğun bakım öyküsü olmayan 2 aylık erkek hasta, postnatal 7. günde işitme testine gittiği sırada sağ korneasında opasite fark edilmesi üzerine göz bölümüne yönlendirildi. Oftalmolojik muayenede vitreus

opasiteleri ve belirgin vitreus kanaması tespit edilen hasta ileri tetkik ve tedavi amacıyla pediatri kliniğine ynlendirildi. Hastanın yatışı sonrası alınan anamnezde annenin gebelik sırasında 2. ve 3. trimesterde toksoplazmozis geirdiđi ve spiramisin tedavisi kullandığı đrenildi. Fizik muayenesinde kortikal fisting dıřında patolojik bir muayene bulgusu yoktu. Yapılan kan tetkiklerinde hemogram, bbrek fonksiyon testleri, karaciđer fonksiyon testleri ve akut faz reaktan deđerleri normal sınırlardaydı. Kanda *Toxoplasma gondii* IgM ve IgG pozitif bulundu. *Toxoplasma gondii* DNA PCR pozitif saptandı. Lomber ponksiyonla alınan beyin omurilik sıvısında (BOS) *Toxoplasma gondii* PCR negatifti. Operasyon sırasında alınan okler sıvıda yapılan incelemede Sabin-Feldman testi ile tanı dođrulandı. ekilen beyin bilgisayarlı tomografisinde her iki kaudatamik olukta, her iki temporalde, her iki parietooksipitalde, sol frontalde subkortikal alanlarda fokal milimetrik kalsifiye odaklar izlendi. Hastaya primetamin, slfadiazin ve folinik asit bir yıllık tedavi planı ile bařlandı.

**Tartıřma:** Vitreus hemorajisi, pediatrik okler toksoplazmoziste nadir grlen bir komplikasyondur. Bu komplikasyon ilerleyen dnemde kalıcı grme kayıplarına neden olabilir. Erken teřhis ve tedavi, geri dnř olmayan grme kaybını nlemek iin hayati nem tařır. Bu vaka, pediatrik poplasyonda okler toksoplazmozisin atipik sunumlarına karřı farkındalıđın artırılması gerektiđini vurgulamaktadır.

**Anahtar Szckler:** Toksoplazmozis, Okler toksoplazma, Vitreus hemoraji

# A Rare Rash Limited to the Unilateral Upper Extremity: Unilateral Laterothoracic Exanthema

## Tek Taraflı Üst Ekstremitede Sınırlı Nadir Döküntü: Unilateral Laterotorasik Ekzantem

Tevfik ÇEVİRİCİ, Hasan Tahsin ÇAKIR, Eren BİRİNCİ ÖZCAN

Department of Pediatrics, Etimesgut Şehit Sait Ertürk State Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Unilateral laterothoracic exanthema (asymmetric periflexural exanthema of childhood) is a rare dermatological disease in children. It usually occurs after viral infections and is mostly characterized by erythematous, urticaria-like itchy rashes. Lesions often start from the unilateral axilla or groin and extend along the same extremity. It is usually seen in children between the ages of 1 and 5 years. In this study, we aimed to present a 3-year-old girl with a localized rash on one extremity.

**Case Reports:** A 3-year-old girl applied to the pediatric outpatient clinic with complaints of rash and itching localized on the right arm. In the anamnesis, the patient does not report any symptoms of a recent upper respiratory tract infection and has no allergic history or medication use. In the physical

examination, erythematous rashes that started from the right armpit and extended to the wrist, tended to merge in places, were raised from the skin, and faded with pressure. There were no rashes on other parts of the body. In laboratory tests, white blood cell count was 6560, neutrophil count was 4900, lymphocyte count was 1100, eosinophil count was 0, and CRP was 14 mg/dL. Liver enzymes, urea and creatinine values were within normal limits. Moreover, TORCH, EBV tests, throat culture and rapid respiratory tract test were negative. Complete urine test and urine culture were normal. Local moisturizing care and antihistamine treatment (ketotifen) were recommended to the patient who had no additional findings, and the rash healed without scarring within eight days. These findings are consistent with similar cases in the literature. For example, in another case in the literature, it was emphasised that similar rashes occur mostly after viral agents and usually heal spontaneously.

**Discussion:** This case demonstrates that unilateral laterothoracic exanthema is a rare but noteworthy condition in children. These cases, which mostly present to pediatric clinics, occur in association with viral infections and these rashes usually follow a benign course. Early diagnosis facilitates clinical management by avoiding unnecessary invasive procedures and reduces parental concerns. Increasing the number of such cases in the literature will contribute to the development of diagnostic and treatment processes and fill the gaps in knowledge in pediatric dermatology. In addition, systematic examination of this condition will provide more information about its pathogenesis and help improve practices in pediatric dermatology. The specific feature of our case is that the findings are not associated with any viral prodromal period and that it is a rare disease.

**Keywords:** Unilateral rash, Rare disease



Figure 1: Erythematous rashes

## ÖZ

**Amaç:** Unilateral laterotorasik ekzantem (çocukluk çağının asimetrik periferiksural ekzantemi), çocuklarda nadir görülen dermatolojik bir hastalıktır. Genellikle viral enfeksiyonlar sonrası ortaya çıkar ve çoğunlukla eritematöz, ürtiker benzeri kaşıntılı döküntülerle karakterizedir. Sıklıkla lezyonlar tek taraflı aksilla ya da kasıktan başlar, aynı ekstremitte boyunca uzanır. Genellikle 1-5 yaş arası çocuklarda görülür. Bu çalışmada, 3 yaşında tek ekstremitede lokalize döküntüsü olan kız hasta sunulmuştur.

**Olgu Sunumu:** Üç yaşında kız hasta, sağ kola lokalize döküntü ve kaşıntı şikayeti ile çocuk polikliniğine başvurdu. Anamnezde, hastanın son zamanlarda herhangi bir üst solunum yolu enfeksiyonu semptomu göstermediği, alerji ve ilaç kullanım öyküsü olmadığı öğrenildi. Fizik muayenede, sağ koltuk altından başlayan ve el bileğine kadar uzanan, yer yer birleşme eğiliminde, deriden kabarık ve basmakla solan eritemli döküntüler gözlemlendi. Vücudun diğer bölgelerinde döküntü mevcut değildi. Laboratuvar testlerinde beyaz kan hücresi sayısı 6560, nötrofil sayısı 4900, lenfosit sayısı 1100, eozinofil sayısı 0 ve CRP 14 mg/dL olarak saptandı. Karaciğer enzimleri, üre ve kreatinin değerleri normal sınırlar içindeydi. Ayrıca TORCH, EBV testleri, boğaz kültürü ve hızlı solunum yolu testi negatifti. Tam idrar tetkiki ve idrar kültürü normaldi. Ek bulgusu olmayan hastaya lokal nemlendirici bakım ve antihistaminik tedavi (ketotifen) önerildi ve döküntüler sekiz gün içinde skar bırakmadan iyileşti. Bu bulgular, literatürdeki benzer vakalarla uyum göstermektedir. Örneğin, daha önce literatürde bildirilen bir vakada da, benzer döküntülerin çoğunlukla viral etkenlerden sonra geliştiği ve genellikle kendiliğinden iyileştiği vurgulanmıştır.

**Tartışma:** Bu olgu, unilateral laterotorasik ekzantemin çocuklarda nadir fakat dikkat edilmesi gereken bir durum olduğunu ortaya koymaktadır. Çoğunlukla pediatri kliniğine başvuran bu vakalar viral enfeksiyonlarla ilişkili olarak ortaya çıkar

ve bu döküntüler genellikle iyi bir seyir izler. Erken tanı, gereksiz invaziv işlemlerden kaçınarak klinik yönetimi kolaylaştırmakta ve ebeveynlerin endişelerini azaltmaktadır. Bu tür vakaların literatürde daha fazla yer alması, tanı ve tedavi süreçlerinin geliştirilmesine katkıda bulunacak, pediatrik dermatolojideki bilgi boşluklarını dolduracaktır. Ayrıca, bu durumun sistematik olarak incelenmesi, patogenezinin dair daha fazla bilgi sağlayarak pediatrik dermatolojideki uygulamaların iyileştirilmesine yardımcı olacaktır. Bizim vakamızı spesifik kılan özellik, bulguların herhangi bir viral prodromal dönem ile ilişkisinin olmaması ve nadir görülen bir hastalık olmasıdır.

**Anahtar Sözcükler:** Tek taraflı döküntü, Nadir hastalık



**Figure 1:** Eritematöz döküntüler

# Use of Diabetes Technologies in Persistent Neonatal Diabetes Case

## Kalıcı Neonatal Diyabet Olgusunda Diyabet Teknolojilerinin Kullanımı

Dila GÜNAY, Sinem AKBAY AK, Özge KÖPRÜLÜ, Behzat ÖZKAN

Department of Pediatrics, Behçet Uz Pediatrics and Surgery Training and Research Hospital, İzmir, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Neonatal Diabetes is a rare cause of hyperglycemia seen in the neonatal period. It occurs in the first 6 months of life and requires insulin use for more than two weeks. It is mostly caused by mutations in genes coding for proteins that provide the normal function of pancreatic beta cells. Blood sugar management in cases with neonatal diabetes is more difficult than in cases with Type 1 diabetes, and the role of diabetes technologies (such as continuous glucose monitoring, insulin infusion pump) in the management is very important. In this study, we aimed to present a case diagnosed with permanent neonatal diabetes and used diabetes technologies in its treatment.

**Case:** A male born at 37+1 weeks' gestation by caesarean section, weighing 2145 g, of a 32-year-old mother who took insulin and levothyroxine during pregnancy for diabetes and hypothyroidism, was admitted to the neonatal intensive care unit because of hyperglycaemia, which started on day 2 of life. The parents were first-degree cousins. In physical examination; he was active, newborn reflexes were complete, and it was compatible with asymmetric IUGR according to the ponderal index. Insulin infusion (0.01 IU/kg/h) was started for the case in which hyperglycemia (venous blood glucose=364) was detected during hospitalization. Sulfanilurea (glibenclamide) treatment was started on the 12<sup>th</sup> postnatal day of the case whose insulin requirement was low during follow-up. However, the case, whose insulin infusion requirement continued despite 7 days of sulfanilurea treatment, was accepted as unresponsive to sulfanilurea. Blood sugar monitoring was started with continuous glucose monitoring on the 13<sup>th</sup> postnatal day. Insulin treatment was started with an infusion pump on the 20<sup>th</sup> postnatal day. In the genetic analysis of the case, a homozygous variant was detected in the GCK gene.

**Conclusion:** Permanent neonatal diabetes is a rare type of diabetes and its management is quite difficult. With the use and

widespread use of diabetes technologies, blood sugar is tried to be kept in the ideal range in these cases. Genetic subtyping by molecular diagnostics allows prediction of prognosis and the risk of developing possible non-pancreatic features, as well as the risk of subsequent siblings and generations developing diabetes.

**Keywords:** Diabetes, Neonatology, Persistent

### ÖZ

**Amaç:** Neonatal Diyabet, yenidoğan döneminde görülen hipergliseminin nadir bir nedenidir. Yaşamın ilk 6 ayında ortaya çıkar ve iki haftadan uzun süre insulin kullanımı gerektirir. Çoğunlukla pankreas beta hücrelerinin olağan işlevini sağlayan proteinleri kodlayan genlerdeki mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. Neonatal diyabetli olgularda kan şekeri yönetimi Tip 1 diyabetli olgulara göre daha zor olup diyabet teknolojilerinin (sürekli glukoz monitorizasyonu, insülin infüzyon pompası gibi) kullanımının bu olguların yönetiminde rolü çok önemlidir. Bu çalışmamızda tedavisinde diyabet teknolojileri kullanılan kalıcı neonatal diyabet tanılı olguyu sunmayı amaçladık.

**Olgu:** Diyabet ve hipotiroidi nedeni ile gebelik öncesi takipli gebelik süresince insulin ve levotiroksin kullanan 32 yaşındaki anneden, sezeryan ile 37+1 gestasyon haftasında, 2145 gr ağırlığında doğan erkek olgu, postnatal 2. gününde başlayan hiperglisemi nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine kabul edildi. Anne baba birinci derecen kuzendi. Fizik muayenesinde; aktif, canlıydı ve yenidoğan refleksi tamdı. Ponderel indekse göre asimetrik IUGR ile uyumluydu. Yatışında hiperglisemi (venöz kan glukozu=364) saptanan olguya insulin infüzyonu (0.01 IU/kg/s) başlandı. İzleminde insülin ihtiyacı düşük olan olgunun postnatal 12. gününde sülfanilüre (glibenklamid) tedavisi başlandı. Ancak 7 günlük Sülfanilüre tedavisine rağmen insulin infüzyon ihtiyacı devam eden olgu, sülfanilüreye yanıtız olarak kabul edildi. Postnatal 13. günde sürekli glukoz monitorizasyonu ile kan şekeri izlemine geçildi. Postnatal 20. gününde insülin

tedavisi infzyon pompası ile verilmeye bařlandı. Olgunun genetik analizinde GCK geninde homozigot varyant saptandı.

**Sonuç:** Kalıcı neonatal diyabet, nadir grlen bir diyabet tipidir ve ynetimi olduka zordur. Diyabet teknolojilerinin kullanımı ve yaygınlařması ile bu olgularda kan řekeri ideal aralıktta tutulmaya alıřılmaktadır. Molekler tanılama yapılarak genetik alt tip belirlenmeside, prognozu ve olası pankreas dıřı zelliklerin geliřme riskini tahmin etmeyi ve sonraki kardeřlerin ve kuřakların diyabet geliřtirme riskini ortaya koymayı saęlamaktadır.

**Anahtar Szckler:** Diyabet, Yenidoęan, Kalıcı



# Ataxia Symptoms and MERS: Awareness and Diagnostic Process

## Ataksi Semptomları ile MERS: Farkındalık ve Tanı Süreci

Mehmet YILMAZ<sup>1</sup>, Büşra Filiz GENÇ<sup>2</sup>, Meryem Hilal ALTAŞ<sup>2</sup>, Mustafa Oğuz KAYNAK<sup>3</sup>, Ayşegül Neşe ÇITAK KURT<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Neurology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Pediatric Emergency, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Ataxia is a neurological symptom characterized by a lack of coordination and balance, often observed in children. A comprehensive diagnostic approach includes detailed medical history, physical examination, laboratory tests, and imaging methods. The etiology encompasses a broad spectrum, including genetic, metabolic, infectious, and immunological diseases. Mild encephalitis/encephalopathy with a reversible splenium lesion (MERS) was first described in 2004 as a rare clinical-radiological syndrome presenting with central nervous system symptoms. MERS type I is limited to the splenium of the corpus callosum, while type II can extend to surrounding white matter. We presented a case of a child diagnosed with MERS Type II who presented to the pediatric emergency department with ataxia.

**Case Reports:** A 6-year-old girl presented to the pediatric emergency department with walking difficulties that began a few hours prior, alongside diarrhea and abdominal pain persisting for three days. The patient had a history of epilepsy diagnosed at 10 months, treated with phenobarbital for two and a half years, with no treatment in the past three years. There was no family history of neurological disease, and the parents were not blood relatives. Physical examination was normal except for hyperactive bowel sounds, absent deep tendon reflexes, and a positive Romberg test. To investigate the acute ataxia etiology, tests including biochemistry, complete blood count, blood gas analysis, diffusion MRI, lumbar puncture (LP), respiratory viral panel, cardiac markers, and stool PCR were performed. Biochemistry and cardiac markers were normal. Blood gas analysis indicated dehydration from diarrhea (pH 7.437, pCO<sub>2</sub> 27.2, HCO<sub>3</sub> 17.9, BE -4.8, lactate 1.35). Diffusion MRI showed restricted diffusion in the splenium of the corpus callosum and right basal ganglia. LP revealed 40 cells/mm<sup>3</sup> leukocytes and 80 cells/mm<sup>3</sup> erythrocytes, with no thrombocytopenia or herniation risk factors. The patient received maintenance fluids and antibiotics (azithromycin and ceftriaxone) due to persistent

diarrhea. Stool PCR tested positive for adenovirus. On follow-up, ataxic gait improved but persisted, with normoactive deep tendon reflexes and better neurological examination compared to the initial assessment. The pediatric neurology planned hospitalization with a diagnosis of MERS Type II based on the rapid resolution of ataxia and diffusion MRI findings. A contrast-enhanced cranial MRI, EEG, and 0.4 g/kg/day IVIG treatment for five days were initiated. No epileptic activity was detected on EEG, and the MRI showed T2A-FLAIR signal increases and restricted diffusion in relevant areas. Findings were consistent with MERS Type II due to an infectious process with accompanying cerebellitis. The patient improved clinically after five days of IVIG treatment.

**Discussion:** The etiology of acute ataxia encompasses a range of conditions with the potential to be life-threatening, including mass lesions, central nervous system infections, Gullien-Barre syndrome and drug intoxications. Our case highlights the importance of considering rare diagnoses like MERS, which can occur post-infectiously and be diagnosed via MRI imaging, ultimately leading to favorable clinical outcomes.

**Keywords:** Adenovirus, Ataxia, Magnetic resonance

### ÖZ

**Amaç:** Ataksi, koordinasyon eksikliği ve denge sorunlarıyla karakterize sıklıkla çocukluk çağında görülen nörolojik semptomdur. Tanısal yaklaşımda detaylı anamnez ve fizik muayene yanı sıra laboratuvar testleri ve görüntüleme yöntemleri önemlidir. Etiyolojisi genetik, metabolik, enfeksiyöz ve immunolojik hastalıkları içeren geniş bir yelpazede ele alınmaktadır. Geçici splenium lezyonuyla ilişkili hafif ensefalit/ensefalopati (MERS), ilk kez 2004 yılında nadir görülen bir klinik-radyolojik sendrom olarak tanımlanmıştır. MERS merkezi sinir sistemine ait semptomlarla karşımıza çıkmaktadır. Lezyonlar MERS tip 1'de sadece korpus kallozumun splenium bölgesinde sınırlı kalırken, tip 2'de korpus kallozumun spleniumundan başlayarak korpusun tamamına

veya merkezi sulkus çevresindeki subkortikal beyaz cevhere uzanabilir. Burada çocuk acile ataksi yakınmasıyla başvurusunda MERS Tip II tanısı almış bir olgu sunulmuştur.

**Olgu Sunumu:** Altı yaşında kız hasta, başvurusundan üç gün önce başlayan ishal, karın ağrısı şikayetlerine ek olarak birkaç saat öncesinde gelişen yürüme bozukluğu şikayetiyle çocuk acil polikliniğine başvurdu. On aylıktan itibaren epilepsi tanısıyla iki buçuk sene boyunca fenobarbital tedavisi aldığı ve son üç senedir tedavisiz izlendiği öğrenildi. Ailede bilinen nörolojik hastalık öyküsü ve anne-baba arasında akrabalık yoktu. Diğer sistem muayeneleri normal olan hastanın bağırsak sesleri hiperaktifti, derin tendon refleksleri bilateral alınamadı ve romberg testi pozitif. Akut ataksi etyolojisine yönelik biyokimya, tam kan sayımı, kan gazı, diffüzyon MRI görüntülemesi, lomber ponksiyon (LP), solunum yolu viral paneli, kardiyak markerları ve gaita PCR paneli tetkikleri planlandı. Biyokimyası ve kardiyak markerları normal sonuçlandı. Kan gazı sonuçları (pH:7.437, pCO<sub>2</sub>:27.2, HCO<sub>3</sub><sup>act</sup>:17.9, BE:-4.8, laktat 1.35) ishale sekonder dehidratasyona bağlı olduğu düşünüldü. Diffüzyon MRI görüntülemesinde korpus kallosum spleniumda ve sağ tarafta bazal gangliyon diffüzyon kısıtlaması mevcuttu. Trombositopenisi ve herniasyon için risk faktörü olmayan hastaya yapılan LP'de lökosit sayısı 40 hücre/mm<sup>3</sup>, erosit sayısı 80 hücre/mm<sup>3</sup> olarak sonuçlandı. İshal şikayeti devam eden hastaya başlanılan idame mayiye ilaveten etyolojiye yönelik azitromisin ve seftriakson antibiyoterapisi başlandı. Hastanın gaita PCR paneli adenovirus pozitif olarak sonuçlandı. Bir sonraki vizitte muayenesinde ataksik yürüyüşü azalmakla beraber devam ettiği, derin tendon refleksleri normoaktif, nörolojik muayenenin başvuru anındaki muayenesine kıyasla düzelme gösterdiği gözlemlendi. Çocuk nörolojisi kliniği tarafından hastanın ataksisinin saatler içerisinde düzelmesi ve diffüzyon MRI'da korpus kallosum spleniumunda ve bazal ganglion düzeyinde diffüzyon kısıtlılığı görülmesi nedeniyle Spleniumda Geçici Lezyonla Birlikte Hafif Ensefalit/Ensefalopati Tip II ön tanısıyla kontrastlı kraniyal MR, elektroensefalografi (EEG) ve 0.4 gr/kg/gün dozundan 5 gün IVIG tedavisi planı ile yatışı yapıldı. EEG'de epileptik aktiviteye rastlanılmayan hastanın, kontrastlı kraniyal MR görüntülemesinde korpus kallosum spleniumda ve bilateral posterior periventriküler beyaz cevherde T2A-FLAIR sinyal artışları ve diffüzyon kısıtlanması raporlanmış olup hastanın öyküsü göz önüne alındığında bulguların enfeksiyöz süreçlere sekonder gelişmiş MERS tip 2 ve eşlik eden serebellit ile uyumlu olduğu görüldü. Hastanın beş gün IVIG tedavisi sonrasında kliniğinin düzeldiği gözlemlendi.

**Tartışma:** Akut ataksi etyolojisinde kitle lezyonları, merkezi sinir sistemi enfeksiyonları, Guillaen-Barre sendromu, ilaç intoksikasyonları gibi yaşamı tehdit eden durumlar yer almaktadır. Hastamızda olduğu gibi MR görüntülemeleri ile tanının klinik-radyolojik değerlendirme sonucu koyulabildiği post enfeksiyöz süreçlere sekonder gelişen spleniumda geçici lezyonla birlikte hafif ensefalit/ensefalopati (MERS) gibi yüz güldüren klinik sonuçları olan nadir tanıların da görülebileceği unutulmamalıdır.

**Anahtar Sözcükler:** Adenovirüs, Ataksi, Manyetik rezonans

# A Rare Cause in the Differential Diagnosis of Ataxia: GRIN-1 Mutation

## Ataksi Ayırıcı Tanısında Nadir Bir Neden: GRIN-1 Mutasyonu

Enes Furkan ARICA<sup>1</sup>, Özge DEDEOĞLU<sup>2</sup>, Ahmet Cevdet CEYLAN<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Neurology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Medical Genetics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Ataxia is defined as impairment in posture and balance, and the inability to perform movements correctly and in coordination. Infection/inflammation, toxication, neoplasms and cerebrovascular accidents are among the main causes in children. In cases of ataxia that occur in older ages, genetic, degenerative and metabolic causes should be excluded. In this case, we aimed to draw attention to the rare causes in the differential diagnosis of ataxia in our patient who presented with GRIN1 gene mutation related ataxia.

**Case Reports:** A 16-year-old male patient applied due to complaints of gait instability and difficulty speaking after covid infection. On neurological examination, his speech was slow and fluency impaired. The patient had dysdiadochokinesia and dysmetria in the upper extremity with a wide base and ataxic gait. His birth history was normal but his developmental stages were retarded. Cerebral atrophy was detected on brain magnetic resonance imaging (MRI). No significant findings were found in spinal MRI and cerebrospinal fluid (CSF) examination. Vitamin values (A, E, B12), alpha fetoprotein, serum copper level, fasting lipids were found normal. No diagnostic changes were detected in metabolic tests (tandem blood amino acids, urine organic acids, urine amino acids). Genetic causes of ataxia were investigated as the patient's ataxia became more evident during follow-up. As a result of the whole exome sequencing panel, NM\_007327.4:c.1354C>T in the 10<sup>th</sup> exon of the GRIN1 gene; p.Pro452Ser heterozygous variant was detected.

**Discussion:** The range of differential diagnosis in childhood ataxia is wide range. Mitochondrial dysfunction, oxidative stress, disruption of DNA repair mechanisms, misfolding of proteins and abnormalities in cytoskeletal proteins are among the genetic reasons. GRIN-related disorders, called grinpahies, are a group caused by mutations affecting the GRIN genes (GRIN1, GRIN2A, GRIN2B), which encode the GluN subunit of N-methyl D-aspartate (NMDA)-type ionotropic glutamate receptors. With an increasing number of functional and clinical studies, patients

with variants associated with GRIN1 disease with impairment in mental functions, autism, epilepsy, developmental delay, ataxia. In a cohort with patients were examined for motor phenotypic changes, 10 patients were reported with stereotypies, dystonia, akinetic rigid syndrome, hyperkinesia, oculo-crisis, dyskinetic/hypokinetic movement disorders. Our patient is considered to be one of the rare causes of genetic ataxia diagnosed with progressive neurological examination findings after infection. This variant, whose clinical significance is unknown, requires caution in differential diagnosis because the phenotypic findings are consistent. Seizures, changes in consciousness, and autism findings are absent in our patient. Movement disorder, which becomes evident as a result of the triggering of the infection suggests that the clinic is variable.

**Keywords:** Ataxia, Differential diagnosis, Genetic etiology

### ÖZ

**Amaç:** Ataksi, duruş ve dengede bozukluk, hareketlerin doğru ve eşgüdümlü olarak yapılamaması olarak tanımlanır. Çocuklarda enfeksiyon/inflamasyon, zehirlenmeler, neoplazmlar ve serebrovasküler olaylar başlıca nedenleri arasında yer alır. İleri yaşlarda ortaya çıkan ataksi bulgularında bu nedenlerin yanısıra genetik, dejeneratif ve metabolik nedenlerin tümü ekarte edilerek tanıya gidilmelidir. Bu olguda ataksi kliniğiyle başvuran ve GRIN1 gen mutasyonu saptanan hastamızda ataksi ayırıcı tanısındaki nadir nedenlere dikkat çekmeyi hedefledik.

**Olgu Sunumu:** Onaltı yaşında erkek hasta, covid enfeksiyonu sonrası gelişen yürümede dengesizlik ve konuşmada zorlanma şikayetleri nedeniyle başvurdu. Nörolojik muayenesinde konuşması yavaş ve akıcılığı bozulmuştu. Üst ekstremitelerde disdiadokokinezi, dismetri saptanan hasta geniş tabanlı ve ataksik yürüyordu. Doğum öyküsü normal olan hastanın gelişim basamaklarında gecikmeyle beraber beş yaşından beri dengesiz yürüme, sakarlık ve yavaş konuşma tariflenmekteydi. Beyin manyetik rezonans (MRG) görüntülemesinde serebral

atrofi saptandı. Spinal MRG ve beyin omurilik sıvısı (BOS) incelemesinde anlamlı bir bulguya rastlanmadı. Vitamin değerleri (vitamin A, E, B12), alfa fetoprotein, serum bakır düzeyi, açlık lipitleri yaşına göre normal saptandı. Metabolik tetkiklerinde (tandem kan aminoasitleri, idrar organik asitleri, idrar aminoasitleri) tanısız anlamda değişiklik saptanmadı. Hastanın takibinde ataksisinde belirginleşme ve konuşmasında düzelme olmaması nedeniyle genetik ataksi nedenleri araştırıldı. Tüm ekzom sekanslama paneli sonucunda GRIN1 geninde 10.ekzonda NM\_007327.4:c.1354C>T; p.Pro452Ser heterozigot varyantı saptandı.

**Tartışma:** Çocukluk çağında görülen ataksilerde ayırıcı tanı yelpazesi oldukça geniştir. Genetik nedenler içerisinde; mitokondriyal disfonksiyon, oksidatif stres, DNA onarım mekanizmalarının bozulması, proteinlerin yanlış katlanması ve hücre iskeleti proteinlerindeki anormallikleri bulunur. Grinpatiler olarak adlandırılan GRIN ile ilişkili bozukluklar, N-metil D-aspartat (NMDA) tipi iyonotropik glutamat reseptörlerinin GluN alt birimini kodlayan GRIN genlerini (GRIN1, GRIN2A ve GRIN2B) etkileyen mutasyonların neden olduğu bir gruptur. Giderek artan sayıda fonksiyonel ve klinik çalışmayla GRIN1 hastalığı ile ilişkili varyantları barındıran değişen şiddette zihinsel işlevlerde bozulma, otizm, epilepsi, gelişim geriliği, ataksi ve hipotoniyle seyreden hastalar tanımlanmıştır. Motor fenotipik değişiklikler açısından hastaların incelendiği bir kohortta, 15 hastadan 10'unda stereotipiler, distoni, akinetik rijit sendrom, hiperkinezi, okülojik kriz ve/veya diskinetik/hipokinetik hareket bozuklukları bildirilmiştir. Bizim hastamız enfeksiyon sonrası ilerleyici nörolojik muayene bulgularıyla tanı alan genetik ataksinin nadir nedenlerinden biri olarak kabul edilmiştir. Klinik önemi bilinmeyen bu variant için fenotipik bulguların uyumlu olması nedeniyle ayırıcı tanıya dikkat edilmesi gereklidir. Hastamızda nöbet, bilinç değişikliği ve otizm bulguları olmaması ve ön planda enfeksiyon durumunun tetiklenmesi sonucu belirginleşen hareket bozukluğunun ön planda yer alması kliniğin değişken olduğunu düşündürmektedir.

**Anahtar Sözcükler:** Ataksi, Ayırıcı tanı, Genetik etyoloji

# Xanthine Stones: A New Perspective in a Patient with Molybdenum Cofactor Deficiency

## Ksantin Taşları: Molibden Kofaktör Eksikliği Olan Bir Hastada Yeni Bir Bakış

Gamze Nur CELAL VERGİLİ, Merve KÜÇÜKOĞLU KESER, Halil İbrahim YAKUT

Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Molybdenum cofactor deficiency (MoCD) is a rare metabolic disorder that leads to xanthinuria. In this condition, xanthine cannot be converted to uric acid due to the malfunction of the xanthine dehydrogenase enzyme, resulting in elevated xanthine levels in the blood. Increased urinary excretion leads to xanthine accumulation in the urinary system, causing stone formation. This study aimed to highlight the occurrence of stone formation in patients with MoCD and the clinical implications of stone presence.

**Case Reports:** A 1-year 8-month-old male patient initially presented with respiratory distress, post-feeding vomiting, and pedal-like convulsions starting at 24-48 hours postnatally. He was admitted to the neonatal intensive care unit. Blood tests revealed uric acid levels of 0.1  $\mu\text{mol/L}$ , and brain MRI showed hyperintense areas in the bilateral frontotemporoparietal regions, consistent with cortical laminar necrosis. A comparison with a previous MRI from an outside facility showed rapid progression of these findings, which were interpreted as changes potentially associated with a neurometabolic disorder. Genetic testing identified a homozygous mutation in the MOCS1 gene, leading to a diagnosis of MoCD Type A. The patient presented to our clinic with signs of an upper respiratory tract infection and increased seizure frequency. He was admitted to the intensive care unit with a diagnosis of pneumonia. On the 12<sup>th</sup> day of hospitalization, he was transferred to the pediatric ward. During follow-up, hematuria was observed. Renal ultrasonography revealed grade 1 dilation of the right renal pelvicalyceal structures and grade 2 dilation on the left. Multiple stones were observed, the largest measuring 6.5 mm on the right and 12 mm on the left lower renal poles. A literature review indicated that xanthine stones could be associated with this condition, and the stones were presumed to be xanthine stones. Once the patient's condition improved following the lower respiratory tract infection, surgical removal of the stones was planned by the urology department.

**Discussion:** Xanthine stones can develop in patients with MoCD. Literature suggests that urinary alkalinization, a low-purine diet, and pyridoxine supplementation may prevent stone formation. Although rare, these cases can be encountered in tertiary care centers. Therefore, clinicians should be aware of the potential for stone formation in MoCD patients and apply appropriate preventive measures when managing these cases.

**Keywords:** Kidney stone, Molybdenum cofactor deficiency, Xanthinuria

### ÖZ

**Amaç:** Molibden kofaktör eksikliği (MoCD), nadir bir metabolik hastalık olup, ksantürinin de sebebidir. Ksantin, ksantin dehidrogenaz enziminin çalışmamasına bağlı ürik asite dönüşmez ve kan düzeyi yükselir. İdrarla atılımı da artarken üriner sistemde birikerek taş oluşumuna yol açar. Çalışmamızın amacı bu hastalarda taş oluşumuna ve taş varlığının hastaya etkilerine dikkat çekmektir.

**Olgu Sunumu:** Bir yaş sekiz aylık erkek hasta, ilk şikayetleri; yenidoğan döneminde görülen solunum sıkıntısı, beslenme sonrası kusma, postnatal 24-48. saatinde başlayan pedal çevirir tarzda konvülsiyon olarak başlamış ve yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırılmıştı. Yapılan kan tetkiklerinde ürik asit 0,1  $\mu\text{mol/l}$  olduğu ve beyin manyetik rezonans görüntülemesinde bilateral frontotemperoparietal alanda hiperintens alanlar mevcut olup kortikal laminar nekroz ile uyumlu olduğu tespit edildi. Dış merkezde daha önce çekilen MRG ile karşılaştırıldığında bulguların hızlı progresyon gösterdiği saptandı ve nörometabolik hastalığa eşlik edebilecek değişiklikler olarak yorumlandı. Hastanın genetik testinde MOCS1 geni homozigot mutasyonu saptanması üzerine MoCD Tip A tanısı aldı. Hasta, üst solunum yolu enfeksiyonu bulguları ve nöbet sıklığında artış şikayetiyle tarafımıza başvurdu. Pnömoni tanısıyla yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Yatışının 12. gününde pediatri servisine alındı. İzlemi sırasında hematüri gözlemlendi. Yapılan üriner ultrasonografisinde her iki böbrek pelvikaliksiyel yapılarında sağda grade 1 solda

grade 2 dilatasyon saptandı. Her iki böbrek alt polde büyüğü sağda 6.5 mm, solda en büyüğü 12 mm olan birkaç adet taş ekosu izlendi. Literatür incelendiğinde hastalığa ksantin taşının eşlik edebileceği görüldü ve mevcut taşın ksantin taşı olduğu düşünüldü. Alt solunum yolu enfeksiyonu geçiren hastanın kliniği düzeldiğinde üroloji bölümü tarafından taşın ameliyat ile çıkarılması planlandı.

**Tartışma:** MoCD'de ksantin taşları oluşabilir. Literatüre göre idrar alkalizasyonu, düşük pürinli diyet ve piridoksin gibi destekleyici uygulamaların taşın oluşumunu engellediği ortaya konulmuştur. Bu vakaların nadir görüldüğü bilinmesine rağmen, hastanemiz gibi 3. basamak tedavi merkezlerinde karşılaşılabilen vakalar olduğu unutulmamalı ve bu hastalarda taş oluşabileceği ve uygun yaklaşımlarla oluşumunun önüne geçilebileceği göz önünde bulundurulmalıdır.

**Anahtar Sözcükler:** Böbrek taşı, Ksantüri, Molibden kofaktör eksikliği

# Wolff-Parkinson-White Syndrome and Hypertrophic Cardiomyopathy in a Pediatric Patient: Interventional Thrombectomy Following Acute Cerebrovascular Accident

## Wolff-Parkinson-White Sendromu ve Hipertrofik Kardiyomiyopati Tanılı Pediatrik Hastada Akut Serebrovasküler İnme Sonrası Girişimsel Trombektomi

Meltem ÇETİN<sup>1</sup>, Hande YİĞİT<sup>1</sup>, Mazlum DEMİR<sup>2</sup>, Elif YILMAZ<sup>2</sup>, Halise AKÇA<sup>1</sup>, Büşra FİLİZ<sup>3</sup>, Emel UYAR<sup>4</sup>, Berna ARLI<sup>5</sup>, Naci YILMAZ<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatric Emergency, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Pediatric Neurology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>4</sup>Department of Pediatric Intensive Care, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>5</sup>Department of Neurology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Stroke is a significant cause of neurological morbidity in children, leading to permanent neurological deficits that can affect the quality of life. Strokes are categorized into ischemic and hemorrhagic. The causes of childhood stroke differ from those in adults, with a significant portion of ischemic strokes being cardioembolic. These events generally occur due to a combination of inherited and acquired risk factors that can trigger an event. More than one-fifth of children with ventricular assist devices experience ischemic and hemorrhagic strokes. We presented a case of a 14-year-old girl who underwent thrombectomy for a cardioembolic stroke.

**Case Reports:** The 14-year-old girl with hypertrophic cardiomyopathy and Wolff-Parkinson-White (WPW) syndrome was brought to pediatric emergency department by ambulance due to altered consciousness, speech disturbances, loss of movement in the left leg, and drooping of the mouth. She had woken up three hours earlier with twitching and numbness in her left arm, followed by confusion, drowsiness, drooping of the mouth and loss of movement in the left leg. She was diagnosed with WPW syndrome at age 9 after experiencing syncope, for which she underwent ablation. Seven months prior, she had been diagnosed with hypertrophic cardiomyopathy. She was on lisinopril dihydrate, bisoprolol, spironolactone, acetylsalicylic acid (ASA), and metformin. On physical examination, she was confused and exhibited aphasia. There was a rightward deviation of her mouth, and muscle strength in the left upper and lower extremities was 1/5, with a hypoactive left patellar reflex. Other system findings were unremarkable. A brain computed tomography (CT) scan and CT angiography revealed no opacification in approximately a 1 cm

segment of the right middle cerebral artery (MCA) M1 segment, indicating occlusion. Diffusion-weighted magnetic resonance imaging showed an acute infarct at the right globus pallidus and caudate nucleus. Laboratory tests were normal. Within the first four hours, diagnosis of ischemic cerebrovascular stroke was confirmed. The patient underwent urgent angiography, where mechanical thrombectomy was performed. She was then admitted to the pediatric intensive care unit (PICU). Prophylactic hypertonic saline intravenous infusion, enoxaparin and ASA were initiated. In PICU, CT angiography performed 24 hours postoperatively showed a hypodense ischemic area extending from the right periventricular white matter to the internal capsule, with no significant shift noted and a 5 mm subcortical hemorrhage. Previously noted occlusion of the right MCA M1 was no longer detected. An echocardiogram showed an ejection fraction (EF) of 45%, with hypertrophy of the left ventricular walls and reduced contraction, but no intracardiac thrombus was detected. Carotid doppler ultrasound showed no intimal thickening, atheromatous plaque, or thrombus. After four days in PICU, and ten days of inpatient care, the patient was discharged with 3/5 to 4/5 muscle strength in the left upper and lower extremities, with ongoing left facial asymmetry but improved aphasia. She was scheduled for the pediatric cardiology clinic for ICD placement.

**Discussion:** Early diagnosis and treatment of acute cerebrovascular events, which are rare but significant causes of mortality and morbidity in children, can help prevent complications that may have lasting effects on the patient's life.

**Keywords:** Acute cerebrovascular event , Child, Thrombectomy

**ÖZ**

**Amaç:** İnme, çocuklarda nörolojik morbiditenin önemli bir nedenidir; hayatta kalan hastaların çoğunda, yaşamlarının geri kalanını etkileyen kalıcı nörolojik defisitlere neden olmaktadır. İnme, iskemik ve hemorajik olarak ikiye ayrılır. Çocukluk çağı inmesinin nedenleri, yetişkinlerden farklıdır. İskemik inme vakalarının önemli bir kısmını kardiyembolik vakalar oluşturmaktadır. Genellikle inme duyarlılığını artıran kalıtsal risk faktörleri ile inmeyi tetikleyebilen edinilmiş risk faktörlerinin birleşimi sonucunda görülmektedir. Ayrıca ventriküler destek cihazları kullanan çocukların beşte birinden fazlasında iskemik ve hemorajik inme meydana geldiği bilinmektedir. Burada kardiyembolik inme saptanarak girişimsel trombektomi uygulanan 14 yaşında bir vaka sunulmuştur.

**Olgu Sunumu:** Ondört yaşında bilinen hipertrofik kardiyomiyopati ve Wolff-Parkinson-White (WPW) Sendromu tanıları ile takipli kız hasta, çocuk acil servisimize bilinç değişikliği, konuşmasında bozulma, sol bacakta hareket kaybı ve ağızda kayma şikayetleriyle ambulans ile getirildi. Öyküsünde 3 saat önce uykudan sol kolda kasılma, uyuşma şikayeti ile uyandığı, takibinde bilinç bulanıklığı, uyuklama hali geliştiği, ağızda kayma ve sol bacakta hareket kaybının da eklenmesi üzerine annesinin 112'yi aradığı öğrenildi. Özgeçmişinde 9 yaşında senkop sonrasında tetkik edilerek WPW Sendromu tanısı aldığı ve ablasyon yapıldığı, 7 ay önce çabuk yorulma şikayeti olması üzerine yapılan tetkikler sonrası hipertrofik kardiyomiyopati saptandığı ve mevcut hastalıkları nedeniyle lizinopril dihidrat, bisoprolol, aldakton, asetilsalisilik asit (ASA), metformin kullandığı öğrenildi. Başvuru fizik muayenesinde genel durumu orta, bilinci konfü, konuşması afazik olan hastanın sol sulkus silikliği, ağızda sağa kayma, sol üst ve alt ekstremite kas gücü 1/5, sol patellar refleksi hipoaktif, diğer sistem bulguları doğaldı. Vital bulguları stabil olan hasta sol hemiplejik olarak değerlendirildi. Akut serebrovasküler olay şüphesiyle acilen çekilen beyin bilgisayarlı tomografisi (BBT) ve BBT anjiyografisinde sağ orta serebral arter (MCA) M1 segmentte yaklaşık 1 cm'lik lümeninde opakla dolmuş izlenmediği saptandı. Acil çekilen beyin Manyetik Rezonans (MRG) difüzyon görüntülemesinde ise sağ globus pallidus ve nucleus kaudatus düzeyinde akut infarkt ile uyumlu difüzyon kısıtlaması saptandı. Koagülasyon parametreleri ve tam kan sayımı normaldi. Hastanın ilk 4 saat içerisinde iskemik serebrovasküler inme tanısı netleştirildi. Sol MCA'nın tromboze saptanması üzerine girişimsel trombektomi açısından girişimsel radyoloji ve nöroloji bölümlerine danışılarak acil anjiyografiye alınan hastanın oklüde sol MCA M1 segmentine mekanik trombektomi yapıldı ve takibi amacıyla çocuk yoğun bakım servisine yatırıldı. Profilaktik hipertonic salin intravenöz infüzyon ve çocuk hematoloji bölümünün önerisiyle enoksaparin ve ASA başlandı. Çocuk yoğun bakım servisinde postoperatif 24. saatinde çekilen BBT anjiyografisinde sağ periventriküler beyaz cevherden internal kapsule uzanan hipodens iskemi alanı olduğu, belirgin şift izlenmediği ve subkortikal 5 mm kanama alanı olduğu, sağ MCA M1 segmentte önceden izlenen okluzyonun mevcut incelemede saptanmadığı, lümenin açıldığı görüldü. Hastanın ekokardiyografisinde ejeksiyon fraksiyonu (EF) %45, sol ventrikül duvarları hipertrofik ve kasılmasının azalmış

olduğu saptandı ancak intrakardiyak trombus saptanmadı. Karotis doppler ultrasonografisinde intimal kalınlaşma, aterom plağı ve trombus saptanmadı. Hasta, çocuk yoğun bakım servisindeki 4 günlük izleminin ardından çocuk nöroloji servisine devredildi. 10 günlük izleminin ardından sol üst-alt ekstremitelere kas gücü 3/5-4/5, sol fasiyal asimetrisi devam eden, afazisi düzelen hasta, enoksoparin ve ASA tedavilerine devam edilerek taburcu edildi. Taburculuk sonrası çocuk kardiyoloji poliklinik değerlendirmesinde ICD takılması planlandı.

**Tartışma:** Çocuklarda nadir ama önemli bir mortalite ve morbidite nedeni olan akut serebrovasküler olaylarda erken tanı ve tedavi ile kalıcı olabilecek ve hastanın hayatını tamamen etkileyebilecek komplikasyonların önüne geçilebilmesi mümkündür.

**Anahtar Sözcükler:** Akut serebrovasküler olay, Çocuk, Trombektomi



# Combination Treatment of Risperidone and Valproate in a Patient with Bipolar Disorder Onset During Adolescence: The Role of Combination Therapy

## Ergenlikte Başlayan Bipolar Bozukluğu Olan Hastada Risperidon ve Valproat Kombinasyon Tedavisi: Kombinasyon Tedavisinin Yeri

Ceylin KÖKSAL, Elif AKÇAY, Merve ONAT, Esra ÇÖP

Department of Child and Adolescent Mental Health, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Bipolar Disorder (BD) is a serious psychopathology with high morbidity and mortality during adolescence, leading to significant psychosocial dysfunction. The onset of BD symptoms typically occurs between the ages of 15 and 19. Adolescent-onset BD is often linked to a chronic course, extended treatment duration, and increased comorbidity. The aim of this case report was to discuss the treatment of a patient diagnosed with BD beginning in adolescence.

**Case Reports:** A 14-year-old male patient was referred to the Ankara Bilkent City Hospital Child Psychiatry Department after being evaluated for suspected acute manic episode due to increased energy, excessive talking, and aggression toward family members. Family history indicated that the patient's first psychiatric symptoms emerged two years prior, characterized by unhappiness, feelings of worthlessness, and apathy towards previously enjoyed activities. He reported fatigue and prolonged sleep. In March 2024, he exhibited restlessness, increased energy, and rapid, nonsensical speech, leading to another emergency room visit. The family noted that these symptoms appeared suddenly, with the patient sleeping only 4 hours per day. Initially, he was prescribed risperidone at 2.5 mg. Despite adherence to treatment, symptoms of increased energy and nonsensical speech re-emerged acutely after three weeks, culminating in an attempt to run away from home, where he was saved from traffic by his father. The patient had no chronic physical or psychiatric illnesses in his personal or family history. His developmental milestones were normal, and both physical and neurological examinations upon admission were unremarkable. Mental status examination revealed defensiveness, hostility, increased speech rate, irritability, impaired orientation, decreased attention, lack of insight, and impaired judgment. The thought process was scattered, with religious themes dominating the content. The Young Mania Rating Scale (YMRS) score was 32.

The patient was diagnosed with a manic episode of BD and was admitted for treatment. Risperidone dosage was gradually increased to 4 mg/day. Due to persistent aggression, valproic acid was added at 500 mg/day during the second week, increasing to 1000 mg/day after three days. Risperidone was reduced to 2 mg/day. One week after starting valproate, the patient had no manic symptoms. The mental status examination at discharge showed no pathological findings, and the YMRS score was 4.

**Discussion:** The patient was diagnosed with BD I according to DSM-5. Initially, risperidone was prescribed, and due to ongoing symptoms, combination therapy with valproate was considered. Adolescents with BD often show more complex and rapid cycles compared to adults. Atypical antipsychotics (AAP) are the first-line treatment. Recent studies suggest that atypical antipsychotics may be more effective than first-generation mood stabilizers in treating manic episodes, with approximately 70% of BD patients responding to risperidone monotherapy. Combination therapy is often necessary due to partial responses, and the risperidone-valproate combination has proven effective in reducing symptoms in adolescents.

**Keywords:** Bipolar Disorder, Risperidone, Valproate

**ÖZ**

**Amaç:** Bipolar Bozukluk (BB) ergenlikte psikososyal işlev bozukluğuna yol açan morbidite ve mortalitesi yüksek ciddi bir psikopatolojidir. BB için birçok araştırmacı belirtilerin ortaya çıkış yaşının 15-19 olduğunu söylemektedir. Ergenlikte başlayan BB sıklıkla kronik gidiş, uzamış tedavi süresi ve artmış komorbidite ile ilişkilidir. Bu vaka sunumunun amacı ergenlikte başlayan BB olan hastanın tedavi sürecini tartışmaktır.

**Olgu Sunumu:** Ondört yaşındaki erkek hasta, enerji artışı, çok konuşma, ailesine karşı saldırgan davranışlar nedeniyle dış merkezde acil servise başvurusunda akut manik atak düşünülmesi nedeniyle Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Psikiyatri Servisine sevki yapılarak yatırıldı. Aileden alınan hikayeye göre; hastanın ilk psikiyatrik şikayetleri 2 yıl önce mutsuzluk, değersizlik hissi, eskiden yaptığı şeylere karşı isteksizlik şeklinde başlamıştı. Çok halsiz hissediyor, uzun süre uyuyordu. Hastanın Mart 2024'te yerinde duramama, enerji artışı, mantıksız ve çok hızlı konuşma şikayetleri olması nedeniyle dış merkezde acil servis başvurusu olmuştu. Ailesi bu şikayetlerin ani olarak başladığını bildirmiş, günde 4 saat uyuduğunu ifade etmişti. Hastaya risperidon 2.5 mg, tedavisi başlanmıştı. Sonrasında tedaviye uyumlu devam ederken enerji artışı, mantıksız konuşma şikayetleri akut bir şekilde 3 hafta sonra tekrar alevlenmişti. Hasta evden kaçma girişiminde bulunmuş, babasının müdahalesi ile akan trafikten kurtulabilmişti. Hastanın özgeçmişinde ve soygeçmişinde fiziksel ya da ruhsal kronik bir hastalık yoktu. Gelişim basamakları zamanında olan hastanın yatışındaki fizik muayenesi ve nörolojik muayenesi doğaldı. Hastanın ruhsal durum muayenesindeki bulgular şunlardı; görüşmeciyeye karşı savunucuydu, hostile davranışlar sergiliyordu, konuşma hızı artmıştı, duygu durumu irritablı, yer oryantasyonu bozuktu, dikkat azalmıştı, iç görüşü yoktu, yargılama bozuktu, düşünce sürecinde çağrışımlar dağınıktı ve düşünce içeriğine dini temalar hakimdi. Değerlendirilen Young Mani Ölçek puanı 32'ydı. İzlem Hastanın BB manik atak tanısıyla servisimize yatışı yapıldı. Hastaya verilen risperidon kademeli olarak artırılarak 4mg/g'e çıkıldı. Hastanın agresyonunun devam etmesi üzerine yatışının ikinci haftasında tedavisine valproik asit 500 mg/g eklenerek üç gün sonra 1000 mg/g çıkarıldı. Risperidon dozu 2 mg/e düşürüldü. Takiplerinde valproat başlandıktan bir hafta sonra hastanın manik şikayetleri kalmamıştı. Taburculuk Ruhsal Durum Muayenesinde patolojik bir bulgu görülmedi. Taburculuğundaki Young Mani Ölçek puanı 3'tü.

**Tartışma:** Hastamıza DSM-5'e göre BB 1 tanısı konuldu. Hastanın tedavisinde ilk risperidon başlandı. Devam eden belirtiler nedeniyle hastada valproik asitle kombine tedavi gerekliliği düşünülmüştür. BB olan ergenler, yetişkinlere göre daha karma ve hızlı döngüler gösterirler. BB tedavisinde ilk sırada Atipik Antipsikotikler (AAP) kullanılır. Son çalışmalar manik atakların tedavisinde risperidon, olanzapin, aripiprazol ve ketiapin gibi atipik antipsikotiklerin 1. kuşak duygudurum düzenleyicilerden daha etkili olabileceğini, daha hızlı etki ettiği ancak fazla yan etkiye sebep olduğunu göstermektedir. BB hastalarının %70'i Risperidon monoterapisiyle yanıt vermiştir. Her ne kadar pediatrik BB'nin tedavisinde genellikle monoterapi

önerilse de, bir ajanla tedaviye kısmi yanıt/yanıtsızlık nedeniyle sıklıkla kombinasyon tedavisi uygulanır. Risperidon ve valproat kombinasyonunun gençlerde semptomları azaltmada etkili olduğu görülmüştür.

**Anahtar Sözcükler:** Bipolar Bozukluk, Risperidon, Valproat

# Microdeletion 9q22.3 Detected by Prenatal Molecular Karyotyping: Case Report

## Prenatal Moleküler Karyotipleme ile Tespit Edilen 9q22.3 Mikrodelesyonu: Vaka Sunumu

Melike YILMAZ, Halil İbrahim YAKUT

Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** The 9q22.3 microdeletion is a rare chromosomal alteration associated with developmental delay, learning difficulties, physical abnormalities, and features of Gorlin syndrome, as it includes genes that affect the neurodevelopmental stage and is inherited in an autosomal dominant manner. This deletion can present with craniosynostosis, hydrocephalus, and distinct facial features such as a broad forehead, hypertelorism, a flat nose, and a wide philtrum. Seizures have been reported in individuals with 9q22.3 microdeletion. The findings are likely due to the loss of multiple genes in the q22.3 region. Studies are being conducted to determine the clinical implications of the missing genes. This study presented a case of a subject with a 9q22.3 microdeletion and the presence of accessory digits on both hands and the lateral right foot.

**Case Reports:** A 10-month-old male infant, the second liveborn from the mother's third pregnancy, born at 38+5 weeks by cesarean section, was hospitalized for 145 days in the neonatal intensive care unit. Detailed ultrasonography had revealed a single umbilical artery, echogenic appearance in the intestines, bilateral renal system dilation, choroid plexus cyst, hypertelorism, absence of nasal bone, pulmonary valve dysplasia, and stenosis. Molecular karyotyping from amniocentesis showed a deletion in the 9q22.31q31.3 region. During the hospitalization, after experiencing seizures, EEG and cranial MRI were performed, and antiepileptic treatment was initiated. The EEG was consistent with paroxysmal disorder. The cranial MRI report revealed suspicious subependymal millimetric nodularities in the ventricles. Genetic testing for tuberous sclerosis was negative. Echocardiography showed aortic and pulmonary valve dysplasia, pulmonary stenosis, and hypoplasia of the transverse arch. Balloon valvuloplasty was performed. The patient, who could not tolerate extubation, was found to have severe tracheomalacia and malacic appearance in the bronchi on bronchoscopy, leading to the decision to

perform a tracheostomy. He was transferred to the palliative care unit for family education and was followed with a T-tube, which he tolerated. The patient's swallowing function was assessed, and delayed swallowing was detected. Follow-up continued with a permanent nasogastric tube. After discharge, the patient was hospitalized twice for pneumonia, and due to recurrent admissions, a Nissen fundoplication with gastrostomy was planned and performed at 9 months of age. He was discharged after postoperative follow-up.

**Discussion:** The 9q22.3 microdeletion leads to physical abnormalities, developmental delay, and learning difficulties depending on the affected gene region. In our case, pathologies detected during detailed prenatal ultrasonography led to the discovery of a 9q22.31q31.3 deletion via amniocentesis, and the patient was closely monitored postnatally. Close follow-up of the patient, respiratory support, treatment of cardiac pathologies, and management of feeding with swallowing dysfunction contributed to a reduction in hospital stays and improved quality of life. Close monitoring, detection, and treatment of associated pathologies, neurodevelopmental support, and family guidance are important in 9q22.3 microdeletion cases. The symptoms associated with 9q22.3 microdeletion arise from the loss of multiple genes in the q22.3 region. Ongoing studies provide insights into the pathological conditions caused by these deleted genes.

**Keywords:** Amniocentesis, Developmental delay, Microdeletion

## ÖZ

**Amaç:** 9q22.3 mikrodelesyonu, otozomal dominant aktarılan, nörogelişimsel evrede etkili olan genleri içerdiğinden gelişimsel gecikme, öğrenme sorunları, fiziksel anormallikler ve gorlin sendromunun özellikleriyle ilişkili olan nadir kromozomal bir değişikliktir. Bu delesyonda kraniyosinostoz, hidrosefali, geniş alın, hipertelorizm, basık burun, geniş filtrum gibi belirgin yüz özellikleri olabilir. Ayrıca, bu mikrodelesyonu taşıyan kişilerde nöbetler bildirilmiştir. Bulgular muhtemelen q22.3 bölgesindeki birçok genin kaybından kaynaklanmaktadır. Çalışmalar, eksik genlerin klinik yansımaları belirlemeye yönelik yapılmaktadır. Bu çalışmada 9q22.3 mikrodelesyonu taşıyan ve bilateral ellerde ve sağ ayak lateralinde aksesuar parmakları mevcut olan bir olgu sunulmuştur.

**Olgu Sunumu:** Otuziki yaşındaki annenin üçüncü gebeliğinden ikinci yaşayan olarak 38+5 hafta c/s ile doğan 10 aylık erkek hasta, ayrıntılı ultrasonografide tek umbilikal arter, barsaklarda ekojen görünüm, bilateral böbrek toplayıcı sisteminde dilatasyon, koroid pleksusta kist, hipertelorizm, nazal kemiğin görülmemesi, pulmoner kapak displazisi ve stenoz olması nedeniyle yapılan amniyosentezde moleküler karyotipleme ile 9q22.31q31.3 bölgesinde delesyon saptanmış olup 145 gün yenidoğan yoğunbakım ünitesinde yatışı oldu. Yatışı sırasında nöbeti olması üzerine EEG ve kranial MRI çekilerek anti epileptik tedavisi başlandı. EEGsi paroksizmal bozukluk ile uyumlu sonuçlandı. Kranial MRI raporunda ventrikülde subependimal şüpheli milimetrik nodüleriteler mevcuttu. Tuberoskleroz açısından genetik tetkiki negatif olarak sonuçlandı. Ekokardiyografide aort ve pulmoner kapak displazisi, pulmoner stenoz, transvers arkus hipoplazisi saptanan hastaya balon valvüloplasti yapıldı. Takibinde ekstübasyonu tolere edemeyen, bronkoskopide; ağır trakeomalazi, bronşlarda malazik görünüm tespit edilen hastaya trakeostomi açıldı. Anne eğitimi için palyatif servisine devredildi. Serviste izlemine t tüp ile devam edildi, tolere ettiği görüldü. Hastanın yutma fonksiyonları değerlendirildi. Yutmanın geç tetiklendiği tespit edildi. Kalıcı nazogastrik sonda ile izlemine devam edildi. Hastanın taburculuk sonrası 2 kez pnömoni nedeniyle hastane yatışı oldu. Pnömoni nedeni ile tekrarlayan yatışları olan hastaya çocuk cerrahisi tarafından nissen+gastrostomi operasyonu planlandı ve 9 aylıkken operasyonu yapıldı. Post op takibinin ardından taburcu edildi.

**Tartışma:** 9q22.3 mikrodelesyonu, etkilenen gen bölgesine göre fiziksel anormallikler, gelişimsel gecikme, öğrenme sorunları gibi durumlarla giden bir değişikliktir. Olgumuzda intrauterin dönemde ayrıntılı usgde tespit edilen patolojiler üzerine yapılan amniyosentezde 9q22.31q31.3 delesyonu saptanmış olup doğum sonrası yakın takip edilmiştir. Olgunun yakın takibi, gerekli solunumsal desteklerin verilmesi, kardiyak patolojilerinin tedavisi ve eşlik eden yutma disfonksiyonuna yönelik beslenme yönteminin düzenlenmesi hastanın hastane yatışının azalmasına ve hayat kalitesinin artmasına fayda sağlamıştır. Bu delesyonda hastanın yakın takibi, eşlik edebilecek patolojilerin tespiti ve tedavisi, nörogelişimsel desteklerinin verilmesi, ailelerin yönlendirilmesi önem arz etmektedir. 9q22.3 mikrodelesyonlarıyla ilişkili bulgular

q22.3 bölgesindeki birçok genin kaybından kaynaklanmaktadır. Yapılan çalışmalar, delesyona uğrayan genlerin neden olduğu patolojik durumları belirlemek açısından yol gösterici olmaktadır.

**Anahtar Sözcükler:** Amniyosentez, Gelişimsel Gecikme, Mikrodelesyon

# A Case Report of an Atypical IgA Nephropathy

## Atipik Bir IgA Nefropatisi Olgu Sunumu

Nazlı POLAT, Nida DİNÇEL, Aslı KANTAR, Derya ÖZMEN, Fatma DEVRİM

Department of Pediatrics, Dr Behçet Uz Paediatrics and Surgery Training and Research Hospital, İzmir, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** IgA nephropathy is often presented with recurrent macroscopic hematuria attacks simultaneously with upper respiratory tract infection. It can also be detected in kidney biopsies due to isolated microscopic hematuria and nonnephrotic proteinuria. In this study, a case of atypical IgA nephropathy who applied with a headache symptom two weeks after having an upper respiratory tract infection, was examined due to hypertension and was detected with elevated kidney function tests, was described.

**Case Reports:** A male patient who did not have a history of disease known as 17 years old was referred to us with the need of a nephrologist after the blood pressure measurements were detected on 95p+12 repeatedly from different extremities in the family health center where he applied with the complaint of headache. There are no features in the biography of the patient with upper respiratory tract infection symptoms 2 weeks before his application. Blood pressure was 143/75 over the limits. In laboratory examinations; blood hemogram results were in reference value, but creatinine was 1.42 mg/dl, uric acid was 6 mg/dl (over the limits according to age). In the urinary analyse, density was 1017, Ph was 6.0, protein was +3, leukocyte was +3, erythrocyte was +3. In the microscopis analyse of urine, erythrocyte was 49, leukocyte was 7 (compatible with microscopic hematuria). In the spot urine, mp/creatinine (2.93) was increased. The patient, who was followed hypertensively, proteinuria, microscopic hematuria and elevated values in the kidney function tests were detected. Mild aortic insufficiency was detected in the patient echocardiography. Renal doppler ultrasonography was performed in terms of possible etiologies, no signs of stenosis were detected. It was learned that the case had upper respiratory tract infection two weeks before the start of the complaints and used ibuprofen during this period. In the case where clinical findings decreased in the follow-up, normotansive course under dual antihypertensive therapy, microscopic hematuria, creatinine elevation and proteinuria regressed, he was discharged with outpatient follow-up by considering tubulointerstitial nephritis in the

foreground. In the application to the outpatient clinic, the case with blood pressure measurement was above 95p+12 at different extremities, creatinine elevation and microscopic hematuria were internated and kidney biopsy was performed. The sample taken by tru-cut biopsy did not have a glomerulus in the direct immunofluorescence examination of the tissue, histopathological appearance in light microscopy was found to be compatible with IgA nephropathy, clinical correlation and clinical follow-up were recommended.

**Discussion:** The initial clinic can be very diverse and is a typical finding of simultaneous upper respiratory tract infection with recurrent macroscopic hematuria. The definitive diagnosis of IgA nephropathy is made with kidney biopsy. Only in patients with proteinuria, since the clinic is predicted to be in good course, the biopsy should be accompanied by proteinuria over 0.5-1 grams/day or, as in our case, the concentration of increased plasma creatinine or hypertension, suggests that the clinical course may be bad. In conclusion, IgA nephropathy is most often followed in childhood in the form of macroscopic hematuria, which is simultaneous with the infectious process, and it should be remembered that it may have different clinical presentations.

**Keywords:** Immunoglobulin A, Nephropathy, Hematuria

### ÖZ

**Amaç:** IgA nefropatisi sıklıkla üst solunum yolu enfeksiyonuyla eş zamanlı tekrarlayan makroskopik hematüri atakları ile prezente olur. Aynı zamanda izole mikroskobik hematüri ve nonnefrotik proteinüri nedeniyle yapılan böbrek biyopsilerinde saptanabilir. Bu olgu sunumunda; üst solunum yolu enfeksiyonu geçirdikten iki hafta sonra baş ağrısı semptomu ile başvuran, hipertansiyon saptanması nedeniyle tetkik edilen ve böbrek fonksiyon testlerinde yükseklik saptanan atipik bir IgA nefropatisi olgusu anlatılmıştır.

**Olgu Sunumu:** Onyediy yaş bilinen hastalık öyküsü olmayan erkek hasta baş ağrısı şikayeti ile başvurduğu aile sağlığı merkezinde

tansiyon ölçümlerinin farklı ekstremitelerden mükerrer defa 95p+12 üzerinde saptanması üzerine çocuk nefroloji kliniğine yönlendirilmiştir. Başvurusundan iki hafta önce üst solunum yolu enfeksiyonu semptomları olan hastanın özgeçmişinde özellik yoktu. Soygeçmişinde anne baba arasında 3. derece akrabalık olduğu öğrenildi. Fizik muayenede belirgin patoloji saptanmadı. Tansiyon 143/75 sınırdaki hipertansif olarak saptandı. Laboratuvar incelemelerinde; hemogram normal, biyokimya tetkikinde kreatinin 1.42 mg/dl ve ürik asit 6 mg/dl olarak yaşına göre yüksekti. Tam idrar tetkikinde, dansite 1017, Ph 6.0, protein +3, lökosit +3, eritrosit +3'dü. İdrar mikroskopisinde eritrosit 49 ve lökosit 7 olarak mikroskobik hematüri ile uyumlu olarak analiz edildi. Spot idrarda mp/kreatinin 2.93 artmış olarak sonuçlandı. Hipertansif izlenen, böbrek fonksiyon testlerinde yükseklik, proteinüri ve mikroskobik hematüri saptanan hasta interne edilerek hastaya hidrasyon başlandı yakın tansiyon izlemi ve aldı-çıkardı takibine başlandı. Kardiyak bakışı yapılan hastanın hafif aort yetmezliği saptandı. Olası etiyolojiler açısından renal doppler ultrasonografisi yapıldı, darlık bulgusu saptanmadı. Olgunun şikayetlerinin başlamasından iki hafta önce üst solunum yolu enfeksiyonu geçirdiği ve bu dönem ibuprofen kullandığı öğrenildi. İzlemde klinik bulgularında gerileme görülen, ikili antihipertansif tedavi altında normotansif seyreden, mikroskobik hematürisi, kreatinin yüksekliği ve proteinürisi gerileyen olguda ön planda tübülointerstisyel nefrit düşünülerek poliklinik takibi ile taburcu edildi. Poliklinik başvurusunda tansiyon ölçümü farklı ekstremitelerde 95p+12 üzerinde olan, kreatinin yüksekliği ve mikroskobik hematüri saptanan olgu interne edilerek tedavisi düzenlendi ve böbrek biyopsisi gerçekleştirildi. Tru-cut biyopsi ile alınan örnek dokunun direkt immunfloresan incelemesinde glomerül saptanmamış, ışık mikroskopide histopatolojik görünüm IgA nefropatisi ile uyumlu saptanmış olup, klinik korelasyon ve klinik takip önerilmiştir.

**Tartışma:** Immunglobulin A nefropatisi, çocuklarda izole mikroskobik hematüri ve/veya nonnefrotik proteinüri nedeni ile yapılan böbrek biyopsilerinde en sık karşılaşılan kronik glomerülofrit tablosudur. Başlangıç kliniği çok çeşitli olabileceği gibi tekrarlayan makroskobik hematüri ile eş zamanlı üst solunum yolu enfeksiyonu tipik bulgusudur. Yalnızca proteinürisi olan hastalarda, kliniğin iyi seyirli olacağı öngörüldüğünden biyopsi 0.5-1 gram/gün üzerinde proteinüri ya da bizim olgumuzda da olduğu gibi artmış plazma kreatinin konsantrasyonu veya hipertansiyon gibi klinik seyrin kötü olabileceğini düşündüren bulgular eşliğinde uygulanmalıdır. Sonuç olarak IgA nefropatisi çocukluk çağında en sık enfeksiyöz süreçle eş zamanlı olan makroskobik hematüri şeklinde izlenmekte olup, farklı klinik prezentasyonları olabileceği unutulmamalıdır.

**Anahtar Sözcükler:** Immunglobulin A, Nefropati , Hematüri

# Indication for Hospitalization in Obsessive Compulsive Disorder: A Case Report

## Obsesif Kompulsif Bozuklukta Hastaneye Yatış Endikasyonu: Bir Olgu Sunumu

Beyza Nur TOP, Merve ONAT, Elif AKÇAY, Esra ÇÖP

Department of Child and Adolescent Mental Health, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Obsessive-Compulsive Disorder (OCD) is a psychiatric condition characterized by the presence of obsessions and compulsions. In children and adolescents, Selective Serotonin Reuptake Inhibitors (SSRIs) are the first-line treatment. However, hospitalization may be necessary in cases where the individual poses a risk to themselves or others, exhibits severe behavioral problems, or cannot tolerate the side effects of outpatient treatments. This case report examined the indications for hospitalization in a child with OCD, based on clinical observations and treatment outcomes.

**Case Reports:** The 15-year-old girl, is the eldest of three siblings. The patient was referred to the psychiatric ward due to an increase in the frequency and intensity of obsessive behaviors, aggression towards her mother, and episodes of incontinence. These behaviors worsened when her compulsive rituals were disrupted. Her OCD symptoms began at age 7 when she started repeatedly opening and closing her school bag zipper. Within six months, her parents sought help from a child psychiatrist, and she was diagnosed with OCD. Fluoxetine was prescribed and gradually increased to 20 mg. However, after a year of treatment, no significant improvement was observed. Later, she became obsessively attached to a table in the guest room, refusing to allow anyone to touch it because she believed it would become contaminated. Despite the worsening symptoms, her family did not seek further psychiatric help at that time. In the past year, her symptoms escalated, and new contamination-related obsessions emerged. She was unable to attend school for two months due to her symptoms. During her hospitalization, she exhibited limited insight into her condition. Her mental status examination revealed that she was reluctant to engage in conversation, irritable, preoccupied with thoughts of graduating from school, her mood was irritable, and her behavior was aggressive. Initial treatment consisted of risperidone 1 mg and chlorpromazine 150 mg to manage her aggression and obsessive symptoms. Psychoeducation,

cognitive-behavioral therapy (CBT) were initiated. Fluvoxamine was started at 25 mg and gradually increased to 150 mg. As her aggressive behaviors decreased, chlorpromazine was tapered off and discontinued. Over time, her insight improved, and she began to manage her compulsions more effectively. For instance, she was able to touch her legs and bikini area while showering and made efforts to reduce ritualistic behaviors, such as stepping over lines repeatedly. However, she continued to struggle with stopping her obsessive thoughts, despite recognizing their irrationality. One week after discharge, it was reported that her irritability had greatly decreased, although she still faced some challenges during showering.

**Discussion:** Fluvoxamine, an SSRI approved by the FDA for the treatment of OCD in individuals aged 8 and older, has been shown to effectively reduce symptoms in adolescents. In this case, it helped the patient recognize her obsessions and manage her compulsions while reducing symptom severity. During hospitalization, detailed exploration of her case allowed for a more accurate diagnosis and the implementation of appropriate treatment methods. Psychoeducation and behavioral therapy supported her recovery, helping her regain control over her compulsions and improve her insight.

**Keywords:** Obsessive Compulsive Disorder, Fluvoxamine

### ÖZ

**Amaç:** Obsesif Kompulsif Bozukluk DSM-5'te takıntılarla zorlantılarla görülen, kişinin yaşamını etkileyen durumdur. Tedavisinde çocuklarda serotonin gerialım inhibitörleri (SGI), birinci seçenektir. OKB'de intihar riski taşıyan, kendine veya başkalarına tehlikeli olan, yan etkilere toleransı olmayan kişilere hastane yatışı düşünülebilir. Bu olgu sunumu üzerinden çocuk ve ergenlerde OKB hastaneye yatış endikasyonları tartışıldı.

**Olgu Sunumu:** Onbeş yaşında kız çocuğu üç kardeşin birincisiydi. Hastanın istediği yapılmadığında annesine

saldırma, tuvaletini altına yapma, takıntılarının sıklığının, şiddetinin artması şikayetleriyle dış merkezden hastanemize yönlendirilip servisimize yatışı yapıldı. Hastanın ilk şikayetlerinin 7 yaşında çantasının fermuarını günde 10 kereden fazla açıp kapama, içindekileri kontrol etme şeklinde başladığı öğrenildi. Şikayetlerinin başlamasından 5-6 ay sonra çocuk psikiyatrisine başvuran hastanın OKB tanısı aldığı kaydedildi. Hastaya dış merkezde Fluoksetin başlandığı ve kademeli olarak 20 mg'a çıkarıldığı öğrenildi. Yaklaşık bir yıl bu tedaviye devam eden hastanın yarar görmediği iletili. Sonrasında misafir odasındaki masayı aşırı sahiplendiği ve kimsenin masaya dokunmasına izin vermediği ailesi tarafından iletili. İnsanların eşyalara dokunduğunda eşyaların kirlendiğini düşündüğü kaydedildi. Ailenin o dönemde psikiyatri başvuruları olmadığı ve son bir sene şikayetlerinde artış olduğu ve bulgulara bulaş obsesyonları eklendiği öğrenildi. hastanın şikayetlerinden dolayı okula 2 ay gidemediği belirtildi. Psikoz ve OKB ön tanılarıyla yatışı yapılan hastanın ruhsal durum muayenesinde görüşmeye isteksiz olduğu görüldü. Konuşma miktarı kısmen artan hastanın düşünce içeriğinde okul mezuniyetine yönelik temaların mevcut olduğu kaydedildi. Duygudurumu irritabl affektif duygudurumuyla uyumluydu. Yatışında yaptığımız görüşmelerinde duş alırken sırtında kıyafet olmazsa namussuz olacağına, odadaki köşelere baktıktan sonra geriye doğru dört adım atmazsa, odanın içerisine sağ ayağıyla girmezse çıplak kalacağına dair düşünceler mevcuttu. Hastalığına dair iç görüsü yoktu. Serviste saldırganlığı mevcuttu. Risperidon 1 mg ve klorpromazin 150 mg başlandı. Süreç içerisinde hastayla psikoeğitim yapıldı. Fluvoksamin 25 mg başlanarak kademeli olarak 150 mg'a çıkıldı. Saldırganlığı azalan hastamızın klorpromazinini azaltarak kesildi. Taburculuğundaki ruhsal durum muayenesinde görüşçüyle işbirlikçiydi, konuşması normal hızdaydı. Düşünce içeriğinde günlük planlar mevcuttu. Algı, sanrı patolojisi yoktu. Duygudurumu ötimik affektif duygudurumuyla uyumluydu. Yatış süresince yapılan psikoeğitim, davranışçı terapilerle iç görüsünün orta-iyi şeklinde arttığı görüldü. Duşta bacaklarının arasına, bikini bölgesine dokunabilmeye başladı. Çizgilerin üzerinden geçme sayısının azaltmaya çalıştığı izlendi. Obsesif düşüncelerinin mantıksız olduğunu ancak durduramadığı belirtti. Kısmi yanıtla risperidon 3 mg, fluvoksamin 150 mg farmakoterapisiyle taburcu edildi. Taburculuğundan bir hafta sonra kontrolünde dışardaki sinirliliğin belirgin miktarda azaldığı, duş alma sırasındaki zorluklar azalsa dahi hala devam ettiği öğrenildi.

**Tartışma:** Fluvoksamin FDA tarafından OKB tedavisi için 8 yaşından itibaren onay almış SGI grubu bir ilaçtır. OKB tanılı adolesanlarla yapılan çalışmada fluvoksamin semptomların büyük kısmını azalttığı gösterilmiştir. Hastamızda da semptomların azalmasına, obsesyonların farkına varıp kompulsiyonlarını kontrol etmeyi öğrenmesini sağladı. Yatışında yapılan görüşmelerle içgörüsü oluşmaya, şikayetleriyle ilgili davranışsal önerileri öğrenmeye, uygulayabilmeye başladı. Ayrıca hastanın hikayesini detaylandırarak doğru tanıya yönelebilip doğru tedavi yöntemleri uygulayabilmemizi sağladı.

**Anahtar Sözcükler:** Obsesif Kompulsif Bozukluk, Fluvoksamin



# A Rare Cause of Lymphadenitis: Tularemia

## Nadir Bir Lenfadenit Nedeni: Tularemi

Simay CEBE, Seval ÖZEN, Emine Neslişah DEMİRCİ, Çiğdem Elif ÖZTEMEL, Sami Kaan YAPAN, Emine Hilal ERSÖZ, Fatih TEK, Alper Burak KARA

Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Tularemia, as known as the “rabbit fever” is a rare zoonotic infection caused by the gram-negative *Francisella tularensis* coccobacillus. It is a rare cause of lymphadenitis in Turkey. It is usually transmitted through the skin from rodents with a vector such as ticks or arthropods, by consumption of food or seafood that the infected animal has come into contact with, or very rarely by inhalation of infected aerosols. Currently no human-to-human transmission has been reported. Diagnosis of tularemia is mainly based on clinical history. Isolation of *Francisella tularensis* in sterile body samples is the gold standard for diagnosis. Since this method is very difficult and risky for laboratory workers, diagnosis of tularemia is based on clinical symptoms and serological tests. This study presented the case of a 12-year-old male patient diagnosed with tularemia.

**Case Reports:** Twelve-year-old male patient presented to our clinic for examination and treatment due to increased swelling, erythema and increased body temperature. He used oral amoxicillin clavunate for a week due to swelling in the left inguinal region 2 weeks ago, but had no improvement. It was learned that they consumed underground water at home, the family was engaged in cattle breeding and consumed cheese made with raw milk. He had a history of exposure to cats and dogs in the village. In his physical examination; there was a 4x3 cm, painful, erythematous, feverish and fluctuant lymphadenopathy with preserved tissue integrity in the left inguinal region. Laboratory findings were unremarkable. Etiologically, interferon gamma release test (IGRA) was negative, *Francisella tularensis* microagglutination test was positive at 1/640 titer, Brucella agglutination Coombs test was positive at 1/160 titer, and rose bengal was positive. Clinical and serological tests confirmed the patient as having glandular tularemia and gentamicin (5mg/kg/d) was started.

**Discussion:** Tularemia can develop granulomatous and suppurative lesions in regional lymph nodes and various organs.

Before the affected lymph node appears, it may begin with nonspecific symptoms such as sore throat, fever, and malaise. Therefore, most patients receive various medical treatments before the diagnosis is made. Delay in diagnosis and effective treatment may lead to lymph node enlargement and abscess formation. Our patient was also referred to us because he received medical treatment at a local health institution but did not have any improvement clinically. The majority of the empirical treatment received before the definitive diagnosis consisted of beta-lactam antimicrobial drugs, and most beta-lactams have no in vitro activity against *Francisella tularensis*. Our patient did not benefit from the empirical treatment, and the lymphadenopathy fistulized and began to drain. Antibiotic treatment for tularemia includes a variety of drugs, including aminoglycosides (e.g., gentamicin), tetracyclines (e.g., doxycycline), and fluoroquinolones (e.g., ciprofloxacin). We treated our patient with gentamicin for 14 days. Nonspecific cross-reactions may occur with samples containing heterophile antibodies or antibodies against *Brucella* spp, *Legionella* spp or gram-negative bacteria. This important point should be taken into consideration during clinical practice. In conclusion, increasing awareness and knowledge about tularemia among healthcare professionals is essential for timely diagnosis and treatment.

**Keywords:** Lymphadenitis, Underground water, Serology

### ÖZ

**Amaç:** Tularemi, “tavşan ateşi” gram-negatif *Francisella tularensis* kokobasilinin neden olduğu nadir zoonotik bir enfeksiyondür. Ülkemizde nadir bir lenfadenit etkenidir. Genellikle kemirgen hayvanlardan kene, artropod gibi bir vektör aracılığıyla ciltten, enfekte hayvanın temas ettiği gıda, su ürünlerinin tüketimiyle veya çok nadir olarak enfekte aerosollerin solunması sonucu bulaşabilir. İnsandan insana bulaş bildirilmemiştir. Tularemi tanısı esas olarak klinik şüpheye dayanır. Steril vücut örneklerinde *Francisella tularensis*'in izolasyonu tanıda altın

standarttır. Bu yöntem laboratuvar personeli için çok zor ve riskli olduğundan, tularemi tanısı klinik belirtilere ve serolojik testlere dayanır. Bu çalışmada tularemi tanısı alan 12 yaşında erkek hasta sunulmuştur.

**Olgu Sunumu:** Kliniğimize başvuran 12 yaşındaki erkek hastanın 2 hafta önce sol inguinal bölgede şişlik olması nedeniyle bir hafta amoksisilin klavunat kullandığı fakat şişlikte artış, eritem ve ısı artışı olması üzerine tetkik ve tedavi amacıyla tarafımıza yönlendirildiği öğrenildi. Öyküsünde; evde kuyu suyu tükettikleri, ailenin büyükbaş hayvancılık ile uğraştığı ve çiğ süt ile yapılmış peynir tüketimi mevcut olduğu öğrenildi. Köyde kedi ve köpekler ile maruziyet mevcuttu. Fizik muayenesinde; sol inguinal bölgede 4x3 cm boyutunda, ağrılı, üzeri kızamık, ısı artışının olduğu ve fluktuasyon veren, doku bütünlüğü korunmuş lenfadenopati mevcuttu. Laboratuvar bulgularında özellik yoktu. Etyolojiye yönelik interferon gama salınım testi (IGRA) negatif, *Francisella tularensis* mikroaglutinasyon testi 1/640 titrede pozitif, Brusella aglutinasyon coombs testi 1/160 titrede pozitif, rose bengal pozitif. Klinik ve serolojik testlerle hasta glandüler tularemi formu kabul edilip gentamisin (5 mg/kg/g) başlandı.

**Tartışma:** Tularemi, bölgesel lenf nodlarında ve çeşitli organlarda granümatöz ve süpüratif lezyonlar geliştirebilir. Etkilenen lenf nodunun ortaya çıkmasından önce, boğaz ağrısı, ateş ve halsizlik gibi nonspesifik semptomlarla başlayabilir. Bu nedenle, tanı konulmadan önce, hastaların büyük bir kısmı çeşitli tıbbi tedaviler almaktadır. Tanıda ve etkili tedavide gecikme, lenf nodlarının büyümesine ve apse oluşumuna yol açabilir. Hastamız da yerel bir sağlık kuruluşunda tıbbi tedavi aldığı fakat yanıt alınmadığı için tarafımıza yönlendirilmişti. Kesin tanı konulmadan önce alınan ampirik tedavinin büyük kısmı beta-laktam antimikrobiyal ilaçlardan oluşurken, beta-laktamların çoğunun in vitro *Francisella tularensis*'e karşı etkinliği yoktur. Hastamızda ampirik tedaviden fayda görmedi, lenfadenopati fistülize olup akmaya başladı. Tulareminin antibiyotik tedavisi aminoglikozidler (örn. gentamisin), tetrasiklinler (örn. doksisisiklin) ve florokinolonlar (örn. siprofloksasin) dahil olmak üzere çeşitli ilaçları içerir. Bizde hastamızı 14 gün gentamisin ile tedavi ettik. Heterofil antikorlar veya *Brusella spp*, *Legionella spp* veya gram-negatif bakterilere karşı antikorlar içeren numunelerle spesifik olmayan çapraz reaksiyonlar meydana gelebilir. Bu önemli nokta klinik pratikte dikkat edilmesi gereken bir konudur. Sonuç olarak, sağlık çalışanları arasında tularemi konusunda farkındalığın ve bilginin artırılması, zamanında teşhis ve tedavi için gereklidir.

**Anahtar Sözcükler:** Lenfadenit, Kuyu suyu, Seroloji

# A Case Report of Anti-NMDA Receptor Encephalitis Presenting with Manic Symptoms

## Mani Bulguları ile Başvuran Anti-NMDA Reseptör Ensefalitli Bir Olgu Sunumu

Ayşe Sena YAŞAR YILMAZ, Gökçen İLÇİOĞLU EKİCİ, Gülser ŞENSES DİNÇ

Department of Child and Adolescent Mental Health, Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Autoimmune encephalitis is a disease characterized by an immune response against neuronal antigens, leading to cognitive, behavioral disturbances, and seizures. Anti-NMDA receptor encephalitis is the most common type of autoimmune encephalitis. This report presented the case of a 13-year-old girl diagnosed a year ago, who had been exhibiting prominent manic symptoms for the past 5-6 months.

**Case Reports:** The patient was admitted to the hospital a year ago with confusion following a headache and was hospitalized in the ICU for 30 days, followed by palliative care. Upon discharge, she could not eat, speak, or walk. Fifteen days after discharge, her condition worsened, and she was admitted to another facility with confusion. She was diagnosed with "autoimmune encephalitis" and treated with pulse steroid therapy. Further tests confirmed a diagnosis of Anti-NMDA receptor encephalitis, and IVIG treatment was started. Due to increased psychomotor activity, decreased sleep and appetite, and auditory hallucinations, she was referred to Child Psychiatry and started on haloperidol. As IVIG treatment was insufficient, rituximab therapy was initiated. Following rituximab, her infantile speech improved, and she regained her toileting skills. However, after the fourth dose of rituximab, she experienced worsening sleep, cognitive decline, and regression in adaptive skills. Her mood was blunted, and thought content was poor. Risperidone 1 mg/day was prescribed during follow-up. At a Child Psychiatry follow-up 3-4 months later, her speech and psychomotor activity had increased, and she had become aggressive, run away from home several times, and her sleep had become irregular. Quetiapine 25 mg was started, gradually increasing to 200 mg. Due to a lack of a Child Psychiatry inpatient unit in her area, she was admitted to an Adult Psychiatry unit. During this admission, quetiapine was discontinued, and olanzapine was started. She was transferred to our Child Psychiatry unit on the 11<sup>th</sup> day of hospitalization due to a need for specialized pediatric care. On admission, the mental state examination revealed a 13-year-old girl with poor self-care, reduced eye contact, and increased psychomotor activity. Her mood was

euphoric and irritable, with rapid speech and flight of ideas. There were no perceptual or memory disturbances. Her medication regimen included olanzapine 7.5 mg/day, clonazepam 2 mg/day, levetiracetam 500 mg/day, carbamazepine 800 mg/day, clobazam 10 mg/day, and valproate 1000 mg/day. The patient was jointly followed by Pediatric Neurology, and anticonvulsant therapies were adjusted. Based on her condition, she was diagnosed with a manic episode secondary to Anti-NMDA receptor encephalitis, and mood stabilization treatments were adjusted. During her hospitalization, her psychomotor activity decreased, thought associations improved, and disorganized behavior regressed. After 23 days of hospitalization, she was transferred to the Pediatric Neurology ward on olanzapine 20 mg/day, clonazepam 3 mg/day, and other medications.

**Discussion:** Anti-NMDA receptor encephalitis can present with cognitive and perceptual disturbances, along with acute-onset agitation and disorganized behavior. Screening for anti-NMDA receptor antibodies is crucial, especially in young females with frequent infections, rapid-onset psychotic symptoms, neurological symptoms, and significant personality changes.

**Keywords:** Anti-NMDA receptor encephalitis, Mania, Psychiatry

### ÖZ

**Amaç:** Otoimmün ensefalit nöronal antijenlere karşı immün yanıt sonucu oluşan, bilişsel, davranışsal bozukluklar ve epileptik atakların görülebildiği bir hastalıktır. Anti-NMDA reseptör ensefaliti, otoimmün ensefalitlerden en sık görülenidir. Bu çalışmada bir yıl önce tanı almış ve son 5-6 aydır belirgin mani semptomlarıyla seyreden 13 yaşında bir olgu sunulmaktadır.

**Olgu Sunumu:** Hastanemize başvurusundan bir yıl kadar önce baş ağrısı sonrası oluşan bilinç bulanıklığı sebebiyle hastane yatırılan olgu, 30 gün boyunca yoğun bakımda kaldıktan sonra bir süre palyatif serviste takip edilmiş. Hasta taburculuğunda oral yolla beslenemiyor, konuşmıyor, yürüyemiyordu. Taburculuktan 15 gün sonra genel durumunda bozulma ve bilinç bulanıklığı olan hastanın başka bir merkeze başvurduğu öğrenildi. Hastaya

burada “otoimmün ensefalit” ön tanısıyla pulse steroid tedavisi verildiği ve yapılan ileri tetkikler sonucunda Anti-NMDA reseptör ensefaliti tanısı konulup IVIG tedavisine geçildiği öğrenildi. Psikomotor aktivitesinde artış, uyku ve iştahta azalma, işitsel varsanılları olması üzerine Çocuk Psikiyatrisine danışılan hastaya haloperidol başlandığı kaydedildi. IVIG tedavisinden yeterli fayda görmeyen hastaya ritüksimab tedavisine geçildiği ve bu tedaviyle birlikte hastanın infantil konuşmasının gerilediği, tuvalet becerisini kazandığı kaydedildi. Hastanın dördüncü doz Ritüksimab tedavisi sonrası uykusunda azalma, bilişsel ve adaptif becerilerinde gerileme olduğu öğrenildi. Duygudurumu ve duygulanımının künt, düşünce içeriğinin fakir olarak değerlendirildi. Hastaya takiplerinde risperidon 1 mg/gün başlandı. Hastanın 3-4 ay sonraki Çocuk Psikiyatri başvurularında son 4-5 aydır hastanın konuşma hızı, miktarında ve psikomotor aktivitesinde artış olduğu; saldırganlığının başladığı ve bir kaç kez evden kaçmasının olduğu; uykularının azalıp düzensizleştiği anlaşıldı. Hastaya ketiyapin 25 mg başlanarak dozu kademeli olarak 200 mg'a çıkarıldığı kaydedildi. Hastanın şikayetlerinin artması ve buldukları bölgede Çocuk Psikiyatri yataklı servisi olmaması üzerine Erişkin Psikiyatri servisine yatışının yapıldığı ve orada ketiyapin tedavisi kesilerek olanzapin başlandığı öğrenildi. Hasta yatışının 11.gününde Çocuk Psikiyatri servisi ihtiyacı sebebiyle tarafımıza sevk edildi. Hastanın geldiğinde ruhsal durum muayenesinde yaşında gösteren hastanın öz bakımının azaldığı görüldü. Göz teması azalmıştı. Bilinci açık, yönelimi tamdı. Dikkati dağınıktı, algı patolojisi ve bellek kusuru yoktu. Görüşmeciyeye karşı tutumu ilgisizdi. Hastanın psikomotor aktivitesi artmıştı. Duygudurumu öforik ve iritablı. Duygulanımı duygudurumuyla uyumluydu. Konuşması hızı ve miktarı artmıştı. Düşünce akışı hızlanmış, çağrışımları dağınıktı, fikir uçuşmaları mevcuttu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Gelişimde ilaç tedavisi olanzapin 7.5 mg/gün, klonazepam 2 mg/gün, levitirasetam 500 mg/gün, karbamazepin 800 mg/gün, klobozam 10mg/gün, valproat 1000 mg/gün şeklindeydi. Hasta Çocuk Nöroloji Bölümüyle ortak takip edildi. çocuk nöroloji tarafından antikonvülzan tedavileri düzenlendi. Hasta mevcut durumuyla Anti-NMDA reseptör ensefalitine sekonder manik epizod olarak değerlendirilerek duygudurum düzenlenmesi açısından ilaçları düzenlendi. Hastanın yatışı boyunca servis içi uyumu arttı, klinik gözlemlerinde psikomotor aktivitesi gelişine göre azaldı, çağrışımlarının kısmen düzeldi, konuşma miktarı ve hızı gelişine göre azaldı. Dezorganize davranışları geriledi. Hastanın çocuk nöroloji servisine devri planlandı. Hasta 23 günlük yatışının ardından olanzapin 20 mg/gün, klonazepam 3 mg/gün, karbamazepin 800 mg/gün, klobozam 10 mg/gün, valproat 1500 mg/gün tedavisiyle çocuk nöroloji servisine devredildi.

**Tartışma:** Anti-NMDA reseptör ensefaliti olgularının klinik özellikleri arasında düşünce ve algı bozuklukları, akut başlangıçlı ajitasyon ve dezorganize davranışlar görülebilir. Anti-NMDA reseptör antikollarının taranması özellikle genç kadın, sık enfeksiyon geçirmiş olan, psikotik belirtilerin hızlı geliştiği ve nörolojik semptomlarla beraber ortaya çıktığı ve belirgin kişilik değişikliklerinin de eşlik ettiği hastalarda önemlidir.

**Anahtar Sözcükler:** Anti-NMDA reseptör ensefaliti, Mani, Psikiyatri

# Sudden Loss of Consciousness and Hemorrhage at Two Years of Age: A Case Related to Arteriovenous Malformation

## İki Yaşında Ani Bilinç Kaybı ve Kanama: Arteriovenöz Malformasyona Bağlı Olgu

Ayçanur AY, Merve KÜÇÜKOĞLU KESER, Halil İbrahim YAKUT

Department of Pediatrics, Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Arteriovenous malformations (AVMs) are rare vascular anomalies that can lead to serious complications like intracranial hemorrhage. While often asymptomatic in childhood, they can present with sudden, life-threatening bleeding. AVM-related hemorrhages in children typically cause rapid neurological deterioration and high morbidity. Early diagnosis and surgical intervention are crucial for prognosis. This case discusses a child presenting with sudden loss of consciousness and vomiting, diagnosed with intracranial hemorrhage due to AVM.

**Case Reports:** A two-year and two-month-old male child with no prior medical history was brought to the emergency department with sudden crying episodes, lethargy, severe vomiting, and loss of consciousness. Glasgow Coma Scale assessment revealed a score of 5, indicating a serious condition. A brain CT scan showed subarachnoid hemorrhage extending from the quadrigeminal and perimesencephalic regions to the brainstem, with fluid densities reaching the 4th ventricle. Based on these findings, the child was diagnosed with intracranial hemorrhage and urgently underwent surgery by the neurosurgery team. During surgery, posterior fossa decompression was performed, hematoma evacuation was conducted, and duraplasty was performed. External ventricular drainage (EVD) was placed to reduce intracranial pressure. Postoperatively, MRI revealed hemorrhage within the intracranial mass, leading to transfer to our hospital for further evaluation. A follow-up CT scan showed continued hemorrhagic areas, prompting a second surgical intervention. During this operation, the mass was resected for pathological examination, and the EVD was revised. The child was admitted to the pediatric intensive care unit for neurological stabilization. Treatment for brain edema was initiated with hypertonic sodium chloride and dexamethasone, while antibiotics were given to prevent secondary infections. Oxygen support was also provided through a high-flow nasal cannula. On postoperative

day 12, the child had stabilized and was moved to the ward. In the ward, neurological examination showed ongoing confusion, with spontaneous eye opening and tracking absent; however, there was a response to sound. Spontaneous nystagmus, lack of head control, and absent deep tendon reflexes were noted. Additionally, plantar responses were absent, and a slight decerebrate posture was observed. Pathological examination revealed vascular proliferation, chronic inflammation, and hemorrhage in cerebellar tissue, with no malignancy suggestive findings. Thus, the patient was diagnosed with intracranial hemorrhage secondary to arteriovenous malformation (AVM).

**Discussion:** This case illustrates that while AVMs are rare in children, they can lead to severe complications. Sudden-onset intracranial hemorrhages necessitate urgent diagnosis and surgical intervention. Early surgical action and postoperative monitoring are critical for survival and complication prevention, emphasizing the importance of a multidisciplinary approach.

**Keywords:** Arteriovenous malformation, Infant, Intracranial hemorrhage

### ÖZ

**Amaç:** Arteriovenöz malformasyonlar (AVM), nadir görülen ve intrakraniyal kanama gibi ciddi komplikasyonlara yol açabilen vasküler anomalilerdir. Çocukluk çağında genellikle asemptomatik olmalarına rağmen, bazen ani başlangıçlı ve hayatı tehdit eden intrakraniyal kanamalarla kendini gösterebilirler. Çocuklarda AVM'ye bağlı intrakraniyal kanamalar hızlı nörolojik bozulma ve yüksek morbidite ile seyreder. Erken tanı ve cerrahi müdahale, uzun dönem prognoz açısından önemlidir. Bu olguda, ani bilinç kaybı, kusma ve nörolojik semptomlarla başvuran ve AVM'ye bağlı intrakraniyal kanama tanısı alan bir çocuğun tanı ve tedavi süreci ele alınmaktadır.

**Olgu Sunumu:** İki yaş iki aylık, önceden bilinen bir hastalığı olmayan erkek çocuk, ani gelişen ağlama krizleri, uyku hali, şiddetli kusma ve bilinç kaybı şikayetleriyle acil servise

getirilmiştir. Yapılan fizik muayenede Glasgow koma skoru 5 olarak değerlendirilmiş, hastanın genel durumu ciddi olarak kaydedilmiştir. Acil çekilen beyin bilgisayarlı tomografi (BT) incelemesinde kuadrigeminal ve perimezensefalik bölgelerden başlayarak beyin sapına kadar uzanan subaraknoid kanama ve 4. ventriküle uzanan sıvı dansiteleri saptanmıştır. Bu bulgular doğrultusunda intrakraniyal kanama tanısı alan hasta, acil olarak beyin cerrahisi ekibi tarafından ameliyata alınmıştır. Yapılan cerrahi müdahale sırasında posterior fossa dekompresyonu gerçekleştirilmiş, hematoma boşaltılmış ve duroplasti yapılmıştır. Ayrıca, intrakraniyal basıncı azaltmak amacıyla eksternal ventriküler drenaj (EVD) yerleştirilmiştir. Ameliyat sonrası yapılan manyetik rezonans görüntüleme (MRG), intrakraniyal kitle içerisine kanama saptanmış ve bu bulgular üzerine hasta tedavi ve ileri değerlendirme için hastanemize sevk edilmiştir. Sevk sonrası çekilen kontrol BT'de hemorajik alanların devam ettiği görülmüş ve hasta ikinci bir cerrahi girişime alınmıştır. Bu operasyon sırasında kitle rezektore edilerek patolojik inceleme için gönderilmiş, EVD revize edilmiştir. Hasta postoperatif dönemde çocuk yoğun bakım ünitesine yatırılarak nörolojik durumunun stabilizasyonu sağlanmıştır. Yoğun bakımda beyin ödemeine yönelik hipertonic sodyum klorür ve deksametazon tedavisi başlanmış, sekonder enfeksiyonları önlemek için antibiyotik tedavileri uygulanmıştır. Hastaya ayrıca, santral sinir sistemi oksijenizasyonunu sürdürmek amacıyla yüksek akışlı nazal kanül ile oksijen desteği sağlanmıştır. Postoperatif 12. günde hasta klinik olarak stabil hale gelmiş ve serviste takibe alınmıştır. Serviste yapılan nörolojik muayenede konfüzyon devam etmekte olup, spontan göz açma ve göz takibi gözlenmemiş, ancak sese karşı tepki alınmıştır. Spontan nistagmus, baş kontrolünün olmaması ve derin tendon reflekslerinin alınamaması dikkat çekmiştir. Ayrıca plantar yanıt lar lakayt olup, hafif deserebre postür izlenmiştir. Patolojik incelemede serebellar dokularda vasküler proliferasyon, kronik inflamasyon ve hemoraji bulguları saptanmış, ancak malignite düşündüren herhangi bir bulguya rastlanmamıştır. Bu bulgular doğrultusunda hastada arteriovenöz malformasyona (AVM) sekonder intrakraniyal kanama olduğu sonucuna varılmıştır.

**Tartışma:** Bu olgu, AVM'lerin çocuklarda nadir görülmesine rağmen ciddi komplikasyonlara yol açabileceğini göstermektedir. Ani başlayan intrakraniyal kanamalar acil tanı ve cerrahi müdahale gerektiren durumlardır. Erken cerrahi müdahale ve postoperatif takip, hastanın hayatta kalma ve komplikasyonların önlenmesi açısından kritik rol oynamaktadır. Multidisipliner yaklaşımın önemi vurgulanmıştır.

**Anahtar Sözcükler:** Arteriovenöz malformasyon, İntrakraniyal kanama, Süt çocuğu

# Catatonia Responsive to Lorazepam But Not Diazepam in an Adolescent: A Case Report

## Adolesanda Lorazepama Yanıt Veren Ancak Diazepama Yanıt Vermeyen Katatoni: Bir Olgu Sunumu

Ahmet Esat SEMİZ, Elif AKÇAY, Esra TAŞKIN ÇÖP

Department of Child and Adolescent Mental Health, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Catatonia is a neuropsychiatric syndrome characterized by motor, cognitive, affective, and autonomic symptoms. Initially associated only with schizophrenia, it is now known to occur with various psychiatric disorders and conditions. Benzodiazepines and Electroconvulsive Therapy (ECT) are currently the most commonly used and effective treatments for catatonia. Here, we presented an adolescent case diagnosed with catatonia, who showed a dramatic response to lorazepam medication despite trials of different treatment methods.

**Case Reports:** A, 17-year-old girl, presented to us with symptoms of refusal to eat and drink, mutism, negativism, hypokinesia, depressive mood, decreased self-care, and anhedonia. After evaluation, she was diagnosed with catatonia and admitted for treatment. During the psychiatric examination, she was observed to be unwilling to engage in conversation and did not respond to questions despite repeated prompting. Due to prolonged refusal to eat and drink, the patient appeared cachectic. Because of her mutism, orientation, perception, and memory assessments could not be performed, and the content of her thoughts could not be evaluated. A detailed history revealed that the complaints present at the time of admission completely overlapped with those from a year ago. The patient had been treated for these complaints and diagnosed with catatonia a year prior, and had achieved a state of wellness within two months on a regimen of lorazepam 2.5 mg/day and olanzapine 5 mg/day, after which the medication was gradually tapered. When the patient presented to us, she was being treated with diazepam at a dosage of 10 mg/day, but due to her resistance to oral intake, medication and nutrition were provided via a nasogastric tube. Considering her past response, lorazepam was considered for catatonia treatment; however, due to supply issues in our country, lorazepam could not be initiated. The diazepam dosage was increased to 15 mg/day,

but no change in the patient's condition was observed. Once lorazepam was obtained, treatment was started at 3x2 mg/day. Within a few days of follow-up, the patient began to respond to the treatment team's questions with single-word answers, spent less time in bed during the day, and started to spend time with other patients on the ward. Due to ongoing supply issues, lorazepam treatment had to be discontinued after two weeks. After stopping lorazepam, diazepam treatment was resumed, and the dosage was increased to 30 mg/day within ten days; however, no changes in symptoms were observed. After lorazepam supply was restored, treatment was restarted at 3x2 mg/day. Within the first week of treatment, the patient began to speak spontaneously, and her psychomotor activity and amount of speech significantly increased.

**Discussion:** Catatonia requires knowledge among healthcare professionals of effective treatment. Due to the lack of lorazepam supply in our country, we could not use it as the first choice for catatonic symptoms in the first period. So, this case report underlines that lorazepam has a superior effect over diazepam in our adolescent case with catatonia. In conclusion, this case report shows that early diagnosis and appropriate intervention of catatonia reduce the occurrence of severe clinical outcomes

**Keywords:** Catatonia, Diazepam, Lorazepam

### ÖZ

**Amaç:** Katatoni motor, bilişsel, affektif ve otonomik belirtilerle karakterize bir nöropsikiyatrik sendromdur. İlk başta sadece şizofreniyle ilişkilendirilirken günümüzde birçok psikiyatrik hastalık ve durumla birlikte görüldüğü bilinmektedir. Benzodiyazepinler ve Elektrokonvulsif tedavi (EKT) günümüzde katatoni tedavisinde en yaygın kullanılan ve en etkin yöntemlerdir. Burada katatoni tanısı ile takip edilen, farklı tedavi yöntemleri denenmesine rağmen lorazepam medikasyonuna dramatik yanıt aldığımız ergen bir olguyu sunuyoruz.

**Olgu Sunumu:** Onyediyedi yaşında kız hasta tarafımıza; yeme-içme reddi, mutizm, negativizm, hipokinezi, depresif duygu durum, öz bakımında azalma, anhedoni semptomları ile başvurdu. Başvuru sonrasında katotoni tablosu olarak değerlendirilip yatışı yapılan hastanın ruhsal durum muayenesinde görüşmeye isteksiz olduğu, sorulan sorulara ısrarlara rağmen cevap vermediği gözlemlendi. Uzun süredir devam eden yeme-içme reddi nedeniyle hasta kaşektik görünümdeydi. Mutizm nedeniyle; oryantasyon, algı ve bellek muayenesi yapılamadı, düşünce içeriği değerlendirilemedi. Alınan ayrıntılı öyküde; tarafımıza başvuru sırasında var olan şikayetlerin hastanın bir sene önceki şikayetleriyle tamamen örtüştüğü, hastanın bir sene önce bu şikayetler ve katotoni tanısıyla tedavi gördüğü, lorazepam 2.5 mg/gün ve olanzapin 5 mg/gün medikasyonu ile iki ay içinde iyilik halinin sağlandığı sonrasında ise medikasyonun kademeli olarak kesildiği bilgisine ulaşıldı. Hasta tarafımıza başvurduğunda diazepam 10 mg/gün tedavisi ile izlenmekteydi oral alıma gösterdiği direnç nedeniyle medikasyonu ve beslenmesi nazogastrik sonda aracılığıyla sağlanmaktaydı. Geçmiş dönemdeki faydalanım da göz önüne alınarak katotoni için lorazepam başlanması düşünüldü ancak ülkemizde yaşanan lorazepam tedarikindeki sorunlar nedeniyle lorazepam medikasyonuna başlanamadı. Diazepam dozu 15 mg/gün düzeyine yükseltildi ancak hastanın durumunda herhangi bir değişiklik gözlemlenmedi. Lorazepam tedarik edildikten sonra lorazepam 3x2 mg/gün tedavisi başlandı. Takipte hasta birkaç gün içinde tedavi ekibinin sorularına tek kelimelik cevaplar vermeye başladı, gün içinde yatağında geçirdiği süre azaldı, servis içinde diğer hastaların yanında vakit geçirmeye başladı. Tedarik sürecindeki sorunlar nedeniyle lorazepam tedavisi iki hafta sonra kesilmek zorunda kalındı. Lorazepam tedavisi kesildikten sonra; diazepam tedavisine başlanmış ve diazepam dozu on gün içinde 30 mg/gün'e çıkılmış olmasına rağmen semptomlarda herhangi bir değişiklik gözlemlenmedi. Lorazepam tedariki tekrar sağlandıktan sonra; lorazepam 3x2 mg/gün tedavisine başlandı. Tedavinin ilk haftası içinde; hastanın kendiliğinden konuşmaları başladı, psikomotor aktivitesi ve konuşma miktarı belirgin bir şekilde arttı.

**Tartışma:** Katotoni, sağlık profesyonellerinin etkili tedavi bilgisine ihtiyaç duyar. Ülkemizde lorazepam temininde yaşanan sıkıntılar nedeniyle, olgumuzda lorazepamı ilk tercih olarak kullanamadık. Bu olgu sunumu, lorazepamın katatonik belirtileri olan adolesan vakamızda diazepam göre üstün bir etkiye sahip olduğunu vurgulamaktadır. Sonuç olarak, bu rapor erken tanı ve uygun müdahalenin katotoniyle ilişkili ciddi klinik sonuçların oluşumunu azalttığını göstermektedir.

**Anahtar Sözcükler:** Katotoni, Diazepam, Lorazepam



# Rarely Observed NDUFAF6 Gene Mutation: A Case of Complex I Deficiency Due to Homozygous VUS Mutation in the NDUFAF6 Gene Presenting with Meconium Aspiration, Dismorphism, Hypotonia, Ichthyosis, Hearing Loss, and Swallowing Difficulty

Nadir Görülen NDUFAF6 Gen Mutasyonu: NDUFAF6 Geninde Homozigot VUS Mutasyonu Nedeniyle Kompleks 1 Eksikliği İlişkili Mekonyum Aspirasyonu, Dismorfizm, Hipotonisite, İktiyozis, İşitme Kaybı ve Yutma Güçlüğü Görülen Bir Olgu

Buse KARPAT<sup>1</sup>, Halil Tuna AKAR<sup>2</sup>, Melahat Melek OĞUZ<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Etlik City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Metabolism, Etlik City Hospital, Ankara, Türkiye

## ABSTRACT

**Objective:** Mitochondrial diseases are a group of genetic and metabolic disorders characterized by defects in oxidative phosphorylation, resulting from mutations in genes encoding mitochondrial proteins or proteins involved in mitochondrial function, found in either nuclear DNA (nDNA) or mitochondrial DNA (mtDNA). The prevalence of mitochondrial diseases is approximately 10-25 per 100.000 individuals, typically manifesting in early childhood, often before the age of three. The NDUFAF6 (ubiquinone oxidoreductase complex assembly factor 6) gene, located on chromosome 8q22.1, encodes the NADH protein. This protein plays a crucial role in the activity of complex I within the mitochondrial electron transport chain. Mutations in the NDUFAF6 gene have been associated with mitochondrial complex I deficiency and Leigh syndrome, a disorder characterized by lesions in the central nervous system and rapid degeneration of cognitive and motor functions. This case report presented the case of a 14-month-old male patient with a history of meconium aspiration, dysmorphism, hypotonicity, ichthyosis, elevated KCFT, hearing loss and dysphagia. The patient was diagnosed with complex I deficiency with a homozygous VUS mutation in the NDUFAF6 gene.

**Case Reports:** The patient was referred to the pediatric metabolism clinic due to a history of meconium aspiration, transient tachypnea of the newborn, hypotonia, and ichthyosis requiring neonatal intensive care. The patient was born via cesarean section at term, weighing 2700 grams, to a 29-year-old primigravid mother. There was a known distant consanguinity between the parents. The patient had no history of seizures. Physical examination revealed dolichocephaly, micro-

retrognathia, low-set bilateral ears, microcornea, a high-arched palate, inverted nipples, clinodactyly, hypotonia, hypoactive deep tendon reflexes, hypertrichosis of the extremities, and dry, sclerotic skin. Due to hearing loss, the patient was fitted with hearing aids, and a nasogastric tube was placed for swallowing difficulty. The patient required oxygen supplementation via a nasal cannula due to desaturation in room air. Initial laboratory tests during the neonatal period revealed LDL of 14 mg/dL, triglycerides of 262 mg/dL, and ceruloplasmin of 0.09 mg/dL, with other metabolic panels yielding normal results. Transfontanelle and abdominal ultrasounds were normal, while echocardiography identified a patent foramen ovale (PFO) and left peripheral pulmonary stenosis (PS). Brain MRI revealed a focal area with diffusion restriction in the splenium of the corpus callosum. Over time, the patient developed elevated liver enzymes, with the most recent tests showing AST at 455 IU/L and ALT at 659 IU/L. Genetic testing, including chromosomal microarray analysis and SMN gene analysis, was normal. Clinical-exome sequencing (CES) identified a homozygous VUS mutation in the NDUFAF6 gene (NM\_152416.4c. 35C>G p. [Pro12Arg], rs528386463). The patient was diagnosed with NDUFAF6-related complex I deficiency, and mitochondrial cocktail therapy was initiated.

**Discussion:** Mitochondria are responsible for oxidative phosphorylation and ATP production. Therefore, mitochondrial diseases can present with a wide range of phenotypes depending on the organs affected. Mitochondrial disease should be considered in patients with multisystem involvement, including dysmorphism, hypotonia, respiratory distress, swallowing difficulty, and hearing loss.

**Keywords:** Complex I deficiency, Mitochondrial diseases, NDUFAF6 gene mutation

## ÖZ

**Amaç:** Mitokondriyal hastalıklar; nükleer DNA (nDNA) ve mitokondriyal DNA'da (mtDNA) mitokondriyal proteinleri ya da mitokondriyal fonksiyonlarda rol oynayan proteinleri kodlayan genlerdeki mutasyonlar nedeniyle oksidatif fosforilasyonda görülen kusurlarla karakterize, genetik ve metabolik hastalık grubudur. Mitokondriyal hastalıklar; 10-25/100.000 sıklıkta görülür ve genellikle çocukluk çağında ilk 3 yaşta ortaya çıkar. NDUFAF6 (ubiquinone oxidoreductase complex assembly factor 6) geni; 8. kromozomun q22.1 kolunda yer alır ve NADH proteinini kodlar. Bu protein; mitokondriyal elektron taşıma zincirinde bulunan kompleks 1 aktivitesinde rol oynar. NDUFAF6 genindeki mutasyonlar; mitokondriyal kompleks 1 eksikliği ve santral sinir sisteminde lezyonlar, bilişsel ve motor fonksiyonlarda hızlı dejenerasyon ile karakterize Leigh sendromu ile ilişkilendirilmiştir. Bu olguda; mekonyum aspirasyonu öyküsü, dismorfizm, hipotonisite, iktiyozis, KCFT yüksekliği, işitme kaybı, yutma güçlüğü olan ve NDUFAF6 geninde homozigot VUS mutasyonu saptanarak kompleks 1 eksikliği tanısı alan 14 aylık erkek hasta sunulmuştur.

**Olgu Sunumu:** Doğumda mekonyum aspirasyonu, yenidoğanın geçici takipnesi, hipotonisite, iktiyozis nedenleri ile küvözde kalma öyküsü olan hasta çocuk metabolizma polikliniğine yönlendirildi. Hastanın 29 yaş annenin ilk gebeliğinden sezaryen doğum ile term bebek olarak 2700 gram doğduğu ve hastanın anne ile babası arasında uzaktan akrabalık olduğu öğrenildi. Hastanın nöbet öyküsü olmadığı öğrenildi. Fizik muayenede hastanın; dolikosefalisi, mikro-retrognatisi, bilateral kulak çizgi düşüklüğü, mikrokorneası, yüksek damağı, meme uçlarının içe çökük (inverted nipple), klinodaktilisi, hipotonik, DTR'lerinin hipoaktif, extremitelerde hipertrikozisi ve hastanın cildinin kuru ve sklerotik olduğu saptandı. Hastada işitme kaybı nedeniyle işitme cihazı, yutma güçlüğü nedeniyle NG sonda takılıydı. Oda havasında satürasyon koruyamayan hasta oksijen konsantratörü ile nazal oksijen alarak satürasyon koruyabiliyordu. Hastanın yenidoğan döneminde alınan ilk tetkiklerinde; LDL 14 mg/dl, trigliserid 262 mg/dl, seruloplazmin 0.09 mg/dl saptanmış ve diğer bazal metabolik tetkikler normal sonuçlanmıştı. Hastanın transfontanel ve abdomen usg tetkikleri normal sonuçlanırken; ekokardiyografisinde PFO ve sol periferik PS olduğu saptandı. Beyin MRI sonucunda; korpus kallozum spleniumda diffüzyon kısıtlaması gösteren fokal alan tespit edildi. Hastanın göz muayenesi normal olarak değerlendirildi. Hastanın aralıklı bakılan kan tetkiklerinde KCFT yüksekliği gelişti ve hastanın bakılan son tetkiklerinde AST 455 IU/L, ALT 659 IU/L olarak sonuçlandı. Hastanın genetik tetkiklerinde kromozom mikroarray analizi ve SMN gen analizi normal saptandı. Hastadan gönderilen CES'te NDUFAF6 geninde NM\_152416.4c. 35C>G p.(Pro12Arg) rs528386463 homozigot VUS mutasyonu saptandı. Hastaya NDUFAF6 ilişkili kompleks 1 eksikliği tanısı konularak mitokondriyal kokteyl başlandı.

**Tartışma:** Mitokondri; oksidatif fosforilasyon ve ATP sentezinden sorumludur. Bu nedenle; mitokondriyal hastalıklar etkilenen

organlara bağlı olarak çeşitli fenotipler sergiler. Dismorfizm, hipotonisite, solunum güçlüğü, yutma güçlüğü, işitme kaybı gibi birden çok sistemi etkilenmiş olan hastalarda mitokondriyal hastalıklar akla gelmelidir.

**Anahtar Sözcükler:** Kompleks 1 eksikliği, Mitokondriyal hastalıklar, NDUFAF6 gen mutasyonu

# A Rare Cause of Anisocoria: Ipratropium Bromide

## Anizokorinin Nadir Bir Nedeni: İpratropium Bromür

Esra Nur EFE<sup>1</sup>, Ayşe YILMAZ CANDAR<sup>1</sup>, Mustafa Oğuz KAYNAK<sup>2</sup>, Nesrin CEYLAN<sup>3</sup>, Tuba BULUT<sup>3</sup>, Hande YİĞİT<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Emergency, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Pediatric Neurology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Anisocoria is defined as an asymmetry in pupil size, which can result from traumatic, pharmacological, inflammatory, ischemic, or physiological causes. Although anisocoria is often a benign condition, it can also reflect an underlying serious issue. It is particularly important to exclude emergency conditions such as intracranial mass, hemorrhage, aneurysm, or herniation. The causes of anisocoria include cerebrovascular damage, oculomotor nerve palsy, Holmes-Adie tonic pupil, pharmacological mydriasis, pharmacological miosis, Horner's syndrome, trauma, intraocular surgery, posterior synechia, uveitis, migraine-type headaches, and physiological anisocoria. Pharmacologically induced anisocoria is a rare but benign cause, and one of these is exposure to ipratropium bromide. We presented a case of sudden-onset anisocoria following exposure to ipratropium bromide.

**Case Reports:** A 2-year and 10-month-old male patient was brought to our clinic in the evening after his mother noticed a difference in pupil size between his eyes. Upon admission, the patient's general condition was good, and vital signs were within normal limits. A detailed neurological examination revealed that the direct and indirect light reflexes in the left eye were absent, and the left pupil was significantly dilated compared to the right. Other physical and neurological examination findings were unremarkable. There was no significant medical or family history. It was learned that the patient had sustained a minor facial trauma earlier that day. Brain and orbital computed tomography and diffusion-weighted magnetic resonance imaging were normal. An ophthalmologist evaluated the fundus as normal. The patient was consulted to rule out central nervous system pathologies, and no pathologies were identified. Upon further questioning for toxic substance exposure, it was discovered that the patient had played with his grandmother's ipratropium bromide inhaler earlier that day, spraying a few puffs onto his face and inhaling the substance. The patient's mydriasis significantly decreased 24 hours after exposure, and he did not develop any additional symptoms.

**Discussion:** Anisocoria is generally a benign condition; however, it can also reflect an underlying issue that may be more serious and potentially life-threatening. It is particularly important to exclude emergency conditions such as intracranial mass, hemorrhage, aneurysm, or herniation. Pharmacologically induced anisocoria is a rare but benign cause of anisocoria. It can result from exposure to dilating agents, cycloplegic drugs, anticholinergic drugs or various plant toxins. Systemically administered drugs generally cause bilateral mydriasis rather than anisocoria; however, exposure to one eye or aerosolized drugs can lead to anisocoria. The differential diagnosis of acute-onset anisocoria ranges from benign to life-threatening causes. A thorough history and physical examination can help narrow down this broad spectrum. It is crucial to quickly rule out causes that may lead to morbidity and mortality. Then, the patient should be assessed for other benign causes. Physicians should be highly suspicious of drug exposure when investigating the etiology of anisocoria through a detailed patient history.

**Keywords:** Anisocoria, Child, Ipratropium bromide

### ÖZ

**Amaç:** Anizokori, gözde travmatik, farmakolojik, inflamatuvar, iskemik veya fizyolojik nedenlerden kaynaklanabilen asimetric pupil çapı olarak tanımlanmaktadır. Anizokori genellikle benign bir durumdur ancak altta yatan daha ciddi bir durumu da yansıtabilmektedir. Özellikle intrakraniyal kitle, kanama, anevrizma veya herniasyon gibi acil durumların öncelikle dışlanması gerekmektedir. Anizokorinin nedenleri arasında serebrovasküler hasar, okülomotor sinir paralizisi, Holmes Adie tonik pupil, farmakolojik midriazis, farmakolojik miyozis, Horner sendromu, travma ve intraoküler cerrahi, posterior sineşi, üveit, migren tipi baş ağrısı, fizyolojik anizokori bulunmaktadır. Farmakolojik kaynaklı anizokori, oldukça nadir görülen ancak benign seyirli bir anizokori sebebidir ve bunlardan biri ipratropium bromür maruziyetidir. Burada ipratropium bromür maruziyeti sonrası ani gelişen anizokori vakası bildiriyoruz.

**Olgu Sunumu:** İki yaş 10 aylık erkek hasta akşam saatlerinde annesinin iki pupil arasında boyut farkı fark etmesi üzerine tarafımıza başvurdu. Başvurusunda hastanın genel durumunun iyi, yaşamsal bulgularının normal sınırlarda olduğu görüldü. Fizik muayenede detaylı nörolojik muayenesinde sol gözde direkt ve indirekt ışık refleksinin alınamadığı ve sol pupilin sağa göre belirgin dilate görünümde olduğu görüldü. Diğer fizik muayene ve nörolojik muayene bulguları doğal olarak izlendi. Hastanın özgeçmişinde ve soygeçmişinde özellik yoktu. Hastanın bugün hafif bir cisimle yüzüne travma aldığı öğrenildi, hastaya beyin ve orbitaya yönelik bilgisayarlı tomografi ve diffüzyon ağırlıklı manyetik rezonans görüntüleme yapıldı, normal olarak raporlandı. Hastanın göz hastalıkları tarafından gözdibi muayenesi doğal olarak değerlendirildi. Santral patolojiler açısından beyin ve sinir cerrahisi ve çocuk nöroloji bölümlerine danışıldı ve santral sinir sistemi patolojisi düşündürülecek bulgu saptanmadı. Hastanın anamnezi toksik madde alımı açısından daha da detaylı sorgulandığında hastanın aynı gün öğlen saatlerinde babaannesinin ilacı olan ipratropium bromid inhaler ile oynadığı ve yüzüne birkaç puff sıkıldığı ve soluduğu öğrenildi. Hastanın midriazisi, maruziyetten 24 saat sonra belirgin azaldı, ek şikayeti olmadı.

**Tartışma:** Anizokori genellikle benign bir durumdur ancak altta yatan daha ciddi hatta potansiyel olarak ölümcül olabilecek bir durumu da yansıtabilmektedir. Özellikle intrakraniyal kitle, kanama, anevrizma veya herniasyon gibi acil durumların öncelikle dışlanması gerekmektedir. Farmakolojik kaynaklı anizokori, oldukça nadir görülen ancak benign seyirli bir anizokori sebebidir ve dilatasyon yapan ajanlara (nazal vazokonstriktörler, skopolamin bantları), sikloplejik ilaçlara, antikolinergik ilaçlara ya da çeşitli bitkisel toksinlere maruziyet sonucu ortaya çıkabilmektedir. Genellikle sistemik alınan ilaçlar anizokoriden ziyade bilateral midriazise neden olmakta ancak tek göze maruziyeti olan ya da aerosol yolla uygulanan ilaçlar sonucu anizokoriye de neden olabilmektedir. Akut başlangıçlı anizokori ayırıcı tanısı benign sebeplerden hayatı tehdit edici sebeplere kadar geniş bir yelpazeden oluşmaktadır. İyi bir öykü ve fizik muayene ile bu geniş yelpaze sınırlandırılabilir ve gereksiz tetkik ve tedavi maliyetlerinin önüne geçilebilir. Anizokori ile başvuran hasta değerlendirilirken öncelikle morbidite ve mortaliteye neden olabilecek sebepler hızlı bir şekilde dışlanmalıdır. Daha sonra diğer benign nedenler açısından hasta değerlendirilmelidir. Anizokori etyolojisinin araştırılmasında hekimler hastadan detaylı öykü alarak ilaç maruziyeti hakkında yüksek derecede şüpheli davranmalıdır.

**Anahtar Sözcükler:** Anizokori, Çocuk, İpratropium bromür

# Newborn Period Inguinal Hernia: Left Ovary Sliding Hernia

## Yenidoğan Döneminde İnguinal Herni: Sol Over Sliding Herni

Süley ÇOBANOĞLU, Hande YİĞİT, İrem AKBAŞ, Elif Emel ERTEN

Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Inguinal hernia is a condition characterized by the protrusion of intra-abdominal contents through a defect in the abdominal wall in the lower groin area. A strangulated hernia (incarceration) refers to a situation where the contents cannot be manually reduced. Clinically, it is used for hernias that present with symptoms (vomiting, pain, ileus) due to contents trapped in the canal. Approximately 5-40% of incarcerated hernias require emergency surgical intervention. Even if the hernia is reduced, patients should be closely monitored due to the risk of irreversible circulatory impairment of the herniated structure (ileus, intestinal perforation, ovary/testis ischemia). This study presented the case of a 15-day-old patient diagnosed with left ovarian sliding hernia.

**Case Reports:** A female patient, whose mother noticed swelling in the left groin on the 15<sup>th</sup> postnatal day, was brought to our newborn clinic. She had no other complaints. It was learned that she was born via normal spontaneous vaginal delivery at 38+2 weeks of gestation, weighing 3100 grams, and was discharged home on the same day without any problems during birth or afterward. There were no significant features in the patient's personal or family history. On physical examination upon admission, the patient was in good general condition, active, and feeding well. A 1x1 cm firm and tender swelling, without color change, was noted in the left inguinal region. Vital signs were stable. Given the suspicion of surgical pathologies, the patient's oral intake was restricted, and intravenous access was established for hydration. On ultrasound examination, a non-reducible left ovary sliding hernia was observed with preserved vascularity. The patient was admitted to the pediatric surgery department for further management. Following diagnosis of a left ovary sliding hernia, a herniorrhaphy was performed. The patient was discharged in good health after a three-day hospital stay.

**Discussion:** Indirect inguinal hernia is one of the most common congenital anomalies in children. Approximately 15-20% of inguinal hernias in girls contain ovarian tissue. The presence of the ovary within the hernia sac disrupts anatomical structures and poses

risk factors such as torsion and infertility. Although non-reducible ovarian hernias do not significantly impede blood flow, the torsion rate ranges from 2-33%. Early surgical repair of non-reducible hernias is crucial for preventing mortality and morbidity, even if patients are asymptomatic.

**Keywords:** Herniectomy, Inguinal Hernia, Ovary, Reduction

### ÖZ

**Amaç:** Kasık fıtığı, alt kasık bölgesinde görülen ve intraabdominal içeriğin karın ön duvarından dışarı fıtıklaşması ile karakterize bir durumdur. İnkarserasyon (sıkışmış fıtık), fıtık içeriğinin manuel olarak geri itilemediği, klinik olarak kusma, karın ağrısı gibi semptomlarla ileus tablosu oluşturabilen durumu ifade eder. Sıkışmış fıtıkların %5-40'ı acil cerrahi müdahale gerektirebilir. Fıtık redükte edilse bile, fıtıklaşan yapının dolaşımında geri dönüşsüz bozulma ihtimali (ileus, bağırsak perforasyonu, over/testis iskemisi) göz önünde bulundurularak hastalar dikkatle izlenmelidir. Bu çalışmada sol over sliding herni tanısı alan 15 günlük bir hasta sunulmuştur.

**Olgu Sunumu:** Postnatal 15. gününde annesi tarafından sol kasiğında şişlik farkedilen kız hasta yenidoğan polikliniğimize getirildi. Öyküsünde ek şikayeti yoktu. Normal spontan vajinal yol ile 38+2 haftalık, 3100 gram doğduğu ve doğumda ve sonrasında herhangi bir sıkıntısı olmayan hastanın eve aynı gün taburcu edildiği öğrenildi. Hastanın özgeçmişinde ve soy geçmişinde belirgin bir özellik yoktu. Başvuru fizik muayenesinde genel durumu iyi, aktif, beslenmesi iyi, vital bulguları stabil olan hastanın sol inguinal bölgesinde 1x1 cm çapında ele gelen, renk değişikliğinin eşlik etmediği sert ve palpasyonla hassas olan şişlik mevcuttu. Cerrahi patolojiler ön planda düşünülen hastanın orali kapatılarak damar yolu açıldı, hidrate edildi. Hastanın bakılan tetkiklerinde yüzeysel ultrasonografisinde kanlanması korunan, redükte olmayan, sol over sliding herni ile uyumlu görünüm izlendi. Hasta çocuk cerrahisi bölümüne danışılarak yatışı yapıldı. Takibinde sol over sliding herni tanısı

alan hastaya herniektomi uygulandı. 3 gnlk servis yatışının ardından řıfa ile taburcu edildi.

**Tartışma:** İndirekt inguinal herni ocuklarda en sık grlen konjenital anomalilerden biridir. Kızlarda grlen inguinal hernilerin yaklaşık %15-20'si over dokusu iermektedir. Overin herni kesesi iine gemesi anatomik yapıyı bozarak over torsiyonu ve buna bađlı ileri dnemde infertilite riski oluřturmaktadır. Redkte olmayan over herniasyonları kan akımını engelleme ynnden byk bir risk oluřturmamasına rađmen torsiyon oranı %2-%33 arasındadır. Hastalar asemptomatik olsa bile redkte olmayan hernilerde erken cerrahi onarım mortalite ve morbiditelerin nlenmesi aısından olduka nemlidir.

**Anahtar Szckler:** Inguinal Herni, Over, Redksiyon, Herniektomi

# Nager Type Acrofacial Dysostosis: Diagnosis, Management, and Follow-Up

## Nager Tipi Akrofasiyal Disostoz: Tanı, Yönetim ve İzlem

Ayçanur AY, Halil İbrahim YAKUT, Özge AĞLAMİŞ ŞENEL

Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Nager type acrofacial dysostosis is an extremely rare genetic disorder characterized by craniofacial and extremity deformities resulting from developmental abnormalities of the first and second branchial arches. It was first described in 1948 by Felix Robert Nager and Jean Pierre de Reynier. The responsible gene, SF3B4, was identified in 2012. Although the true incidence is unknown, approximately 100 cases have been reported in the literature. Most cases are sporadic, but families with autosomal dominant and recessive inheritance patterns have also been documented. Common craniofacial findings include malar hypoplasia, downward slanting palpebral fissures, lower eyelid coloboma, cleft palate, low-set dysplastic ears, and external auditory canal atresia. Extremity findings include radius aplasia/hypoplasia, aplasia/hypoplasia of the thumb, and triphalangeal thumb. Intelligence is generally preserved. Severe airway obstruction is a major cause of morbidity and mortality; early intervention with tracheostomy is necessary. Here, we presented a case of a newborn diagnosed with typical Nager syndrome characterized by craniofacial and extremity deformities.

**Case Reports:** A male patient, born to a 33-year-old mother in her first pregnancy, was delivered by cesarean section at 33 weeks of gestation, weighing 2470 grams, with intrauterine growth restriction (IUGR). His Apgar score was evaluated as 5/7 at birth. The infant was admitted to the neonatal intensive care unit due to low oxygen saturation and suspected choanal atresia. There was no known family history of genetic disorders. Physical examination revealed downward slanting palpebral fissures, zygomatic bone hypoplasia, mandibular hypoplasia, retrognathia, bilateral microtia, and external auditory canal atresia. Direct radiographs showed left radius hypoplasia and bilateral thumb agenesis. The lower extremities were hypotonic, and deep tendon reflexes were found to be weak. The patient was intubated on the first postnatal day due to respiratory distress. He was monitored by the departments of Pediatric Genetics, ENT, Ophthalmology, and Orthopedics due to his

syndromic appearance and craniofacial anomalies. Nager syndrome was considered based on craniofacial findings and radiological data. Chromosomal analysis revealed a normal karyotype; a heterozygous pathogenic variant was identified in the SF3B4 gene sequencing analysis. Segregation analysis was normal. On the 24th postnatal day, tracheostomy and gastrostomy were performed. The patient had multiple hospital admissions due to recurrent pneumonia. Surgical plans are in place from pediatric surgery and plastic surgery. Our patient is receiving physical and occupational therapy support and is being closely monitored by developmental pediatrics.

**Discussion:** Nager syndrome is an acrofacial dysostosis characterized by typical facial features accompanied by preaxial extremity findings. A multidisciplinary approach for monitoring the patient, determining the treatment plan, and developmental follow-up is critical. Reporting more cases like this will contribute to the understanding and management of Nager syndrome.

**Keywords:** Acrofacial Dysostoses, Nager Syndrome

### ÖZ

**Amaç:** Nager tipi akrofasiyal disostoz, 1. ve 2. brankiyal arkların gelişimsel bozukluğu sonucu oluşan kraniyofasiyal ve ekstremiteler ile karakterize son derece nadir bir genetik hastalıktır. İlk olarak 1948'de Felix Robert Nager ve Jean Pierre de Reynier tarafından tanımlanmıştır. Sorumlu gen, 2012 yılında SF3B4 olarak belirlenmiştir. Gerçek insidansı bilinmemekle birlikte, literatürde yaklaşık 100 olgu bildirilmiştir. Çoğu olgu sporadik olup, otozomal dominant ve resesif kalıtım izlenen aileler de bulunmaktadır. Olgularda sıklıkla malar hipoplazi ve aşağı eğilimli palpebral fissürler, alt göz kapağı kolobomu, yarık damak, düşük yerleşimli displastik kulaklar ve dış kulak kanalı atrezisi gibi kraniyofasiyal bulgular görülür. Ekstremiteler bulguları arasında radius aplazi/hipoplazisi, el başparmak aplazisi/hipoplazisi ve trifalangeal başparmak yer alır. Zeka genellikle korunmaktadır. Şiddetli hava yolu tıkanıklığı, morbidite ve mortalitenin başlıca

nedenidir; trakeostomi ile erken müdahale gereklidir. Burada, tipik Nager sendromu kraniyofasiyal ve ekstremitelerine sahip yenidoğan döneminde tanı alan bir olgu sunulacaktır.

**Olgu Sunumu:** Otuzüç yaşındaki annenin 1. gebeliğinden doğan erkek hasta, 37. haftada intrauterin büyüme kısıtlılığı (IUGR) ile, 33. haftaya uyumlu, sezaryen doğumla 2470 gram olarak dünyaya geldi. Doğumda Apgar skoru 5/7 olarak değerlendirildi. Bebek, saturasyon düşüklüğü ve koanal atrezi şüphesiyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Ailede bilinen genetik hastalık öyküsü yoktu. Fizik muayenede, aşağı eğilimli palpebral fissürler, zigomatik kemik hipoplazisi, mandibüler hipoplazi, retrognati, bilateral mikroti ve dış kulak yolu atrezisi gözlemlendi. Direkt radyografilerde sol radius hipoplazisi ve bilateral el başparmak agenezisi saptandı. Alt ekstremiteler hipotonik olup, derin tendon refleksleri zayıf olarak bulundu. Postnatal 1. günde solunum sıkıntısı nedeniyle entübe edildi. Sendromik görünümü ve kraniyofasiyal anomalileri nedeniyle Çocuk Genetik, Kulak Burun Boğaz, Göz Hastalıkları, Ortopedi bölümlerince takibe alındı. Kraniyofasiyal bulgular ve radyolojik verilerle Nager sendromu düşünüldü. Kromozom analizi normal karyotip saptandı; SF3B4 gen dizilimi analizinde heterozigot patojenik varyant bulundu. Yapılan segregasyon analizi normal saptandı. Postnatal 24. günde trakeostomi ve gastrostomi yapıldı. Tekrarlayan pnömoni nedeniyle hastaneye yatışları oldu. Çocuk cerrahisi ve plastik cerrahiden operasyon planları mevcut olan hasta, fizyoterapi ve ergoterapi desteği almakta ve gelişimsel pediatri tarafından takip edilmektedir.

**Tartışma:** Nager sendromu, tipik fasiyal özelliklerle preaksiyel ekstremiteler bulgularının eşlik ettiği bir akrofasiyal dizostozdur. Hastanın multidisipliner bir yaklaşımla izlenmesi, tedavi planının belirlenmesi ve gelişimsel takibi açısından kritik öneme sahiptir. Bu tür vakaların daha fazla bildirilmesi, Nager sendromunun anlaşılmasına ve yönetimine katkı sağlayacaktır.

**Anahtar Sözcükler:** Akrofasiyal dizostozisler, Nager sendromu



# Magnesium Sulfate Induced Anaphylaxis

## Bir Vaka Nedeniyle Magnezyum Anafilaksisi

Ezgi Selin DOĞAN<sup>1</sup>, Necip Fazıl ERSOY<sup>1</sup>, Ayçanur AY<sup>2</sup>, Halil İbrahim YAKUT<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Faculty of Medicine, Yıldırım Beyazıt University, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Allergic reactions, particularly during childhood, are significant health issues that can lead to life-threatening situations such as anaphylaxis. This case report aimed to contribute to the literature by presenting a 3-year-old male patient with known multiple food allergies and a prednisolone allergy who developed anaphylaxis following magnesium sulfate infusion upon admission to the emergency department.

**Case Reports:** The patient, a 3-year-old boy with a history of multiple food allergies (milk and dairy products, beef, eggs, nuts, strawberries) and a prednisolone allergy, presented in June with respiratory distress. He had received salbutamol inhaler treatment for three days at an outside facility but did not show improvement in his respiratory symptoms. Consequently, he was referred to the Pediatric Intensive Care Unit at Ankara Bilkent City Hospital for further evaluation. Upon arrival, the patient was monitored with non-invasive ventilation and later received high-flow nasal cannula oxygen therapy (1.5 L/kg). An adrenaline inhaler was administered; however, due to increased agitation and worsening respiratory distress, a tryptase level could not be measured. Given the patient's known allergy to prednisolone, magnesium sulfate was administered for respiratory support. Shortly after starting the infusion, the patient developed coughing, cyanosis, and desaturation, which were evaluated as magnesium anaphylaxis, leading to intramuscular adrenaline administration. Upon auscultation, wheezing was noted, confirming the diagnosis of magnesium-related anaphylaxis.

**Discussion:** This case highlights the necessity of caution in the management of patients with multiple food allergies and known prednisolone allergies. The patient's progression of respiratory distress, agitation, and subsequent cyanosis and desaturation underscore the rapid escalation that allergic reactions can entail. The anaphylactic symptoms following magnesium sulfate administration emphasize the importance of considering allergy history and potential triggers during treatment. Such cases

remind us of the critical nature of anaphylaxis management in emergency medicine, where prompt intervention can be lifesaving.

**Keywords:** Anaphylaxis, Magnesium Sulfate

### ÖZ

**Amaç:** Alerjik reaksiyonlar, özellikle çocukluk döneminde karşılaşılan ciddi sağlık sorunları arasında yer almakta ve anafilaksi gibi hayati tehlike arz eden durumlarla sonuçlanabilmektedir. Bu olgu, bilinen çoklu besin alerjileri ve prednol alerjisi bulunan 3 yaşındaki bir erkek hastanın acil servise getirildiğinde MgSO<sub>4</sub> infüzyonu sonrasında anafilaksi gelişmesi üzerine literatüre katkı sağlamak amacıyla sunuldu.

**Olgu Sunumu:** Önceden bilinen çoklu besin alerjisi (süt ve süt ürünleri dana eti yumurta kuruyemiş çilek) ve prednol alerjisi olan 3 yaşındaki erkek hasta haziran ayında solunum sıkıntısı ile başvurdu. Hastanın dış merkezde 3 gün salbutamol inhaler tedavisi aldığı öğrenildi. Hastanın rezervuar maske ile solunum sıkıntısının gerilememesi üzerine hasta Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Pediatri yoğun bakım ünitesine sevk edildi. Hasta noninvaziv ventilasyonda izlendikten sonra high flow nasal kanülle (1.5 lt/kg) oksijen tedavisine alındı. Hastaya adrenalin inhaler verildi. Hasta ajitasyonu çok arttığı ve solunum sıkıntısına girdiği için triptaz gönderilemedi. Hastanın bilinen prednol alerjisi olduğu için solunumu için magnezyum sülfat verilirken infüzyon başladıktan sonra öksürme, morarma ve desatürasyon gelişmesi üzerine magnezyum anafilaksisi olarak değerlendirildi ve kas içi adrenalin uygulandı. Hastanın dinlemekle var olan ronküsleri duyuldu. Hasta magnezyuma bağlı anafilaksi olarak kabul edildi.

**Tartışma:** Bu olgu, çoklu besin alerjisi ve bilinen prednol alerjisi olan hastaların tedavi süreçlerinde dikkatli olunması gerektiğini göstermektedir. Hastanın gelişinde yaşanan solunum sıkıntısı, ajitasyon ve sonrasında meydana gelen morarma ile desatürasyon,

alerjik reaksiyonların hızla ilerleyebileceđini ortaya koymaktadır. Magnezyum sülfat kullanımının ardından gelişen anafilaktik bulgular, tedavi sürecinde alerji geçmişinin ve olası tetikleyicilerin göz önünde bulundurulmasının önemini vurgulamaktadır. Bu tür vakalar, acil tıp pratiđinde anafilaksi yönetiminin ne denli kritik olduğunu ve hızlı müdahalenin hayat kurtarıcı olabileceđini bir kez daha hatırlatmaktadır.

**Anahtar Sözcükler:** Anafilaksi, Magnezyum sülfat

# Glucose-Galactose Malabsorption as a Rare Case

## Glukoz-Galaktoz Malabsorbsiyonu Olan Nadir Bir Olgu

Esra BEDİR, Tezcan ÖZBAY, Nazmiye Nilgün KARADAĞ

Department of Pediatrics, Dr Behçet Uz Pediatrics and Surgery Training and Research Hospital, University of Health Sciences, İzmir, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Glucose-galactose malabsorption is a very rare disease with an autosomal recessive inheritance. It is characterized by selective insufficiency in the absorption of dietary glucose and galactose from the intestine. Glucose-galactose malabsorption is separated from substitutes in the SGLT1 (sodium-glucose transporter 1) gene. If oral glucose and galactose intake continues, severe osmotic type diarrhea and dehydration can lead to death. This case report describes a patient who did not respond to a lactose-free and fully hydrolysed formula and whose diarrhoea improved after feeding only a galactose-free formula .

**Case Reports:** The male baby, born at the 40<sup>th</sup> gestational week with weighing 3130 grams, was treated for acute gastroenteritis at an external center for 4 days on the 4. postnatal day. Then, on the 11<sup>th</sup> postnatal day, the patient was admitted to our hospital with diarrhea, inability to urinate, inability to feed, and weight loss. He was admitted to the neonatal intensive care unit with preliminary diagnoses of acute gastroenteritis, congenital diarrhea, hypernatremic dehydration, and prerenal acute renal failure. During pregnancy, the mother used fosfomycin due to urinary tract infection. There is consanguinity between the parents. On physical examination, the patient's body weight was 2620 g (<3p), height was 50 cm (10-50 p), head circumference was 33.5 cm (10 p), there was a 16.5% weight loss compared to birth weight and he was severely dehydrated. There was metabolic acidosis in the blood gas. The patient's enteral nutrition was discontinued and intravenous fluid support was given. In the non-peroral follow-up, it was observed that the diarrhea had regressed. After starting to be fed with lactose-free formula, the patient had diarrhea again and enteral feeding was stopped again. Stool electrolytes were sent and the gap was calculated as 215. It was evaluated as osmotic diarrhea and stool tests for osmotic diarrhea, stool reducing substance and stool sugar chromatography were sent. The patient was consulted to the pediatric metabolism and pediatric gastroenterology departments, and glucose-galactose malabsorption was primarily considered. The patient's enteral

feeding was restarted with galactose-free formula. The patient started to pass stool after being fed with formula that did not contain glucose and galactose. A genetic panel for congenital glucose-galactose malabsorption was sent from the patient.

**Discussion:** In cases of watery and acidic chronic diarrhoea that manifests in the neonatal period and fails to respond to lactose-free and fully hydrolysed formula, the diagnosis of congenital glucose-galactose malabsorption should be considered. It is important to inquire about consanguineous marriage and family history, as this information can assist in making an accurate diagnosis. While genetic examination can be conducted to identify the genes associated with the disease, the presence of a galactose-free formula response in the patient may serve as a diagnostic indicator. It is crucial to recognise that life-threatening complications can be prevented and normal growth and development can be achieved in these patients with early diagnosis and treatment.

**Keywords:** Glucose - Galactose malabsorption

### ÖZ

**Amaç:** Glukoz-galaktoz malabsorpsiyonu (GGM) oldukça nadir görülen ve otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Diyet ile alınan glukoz ve galaktozun barsaktan emiliminde selektif yetmezlik karakteristiktir. GGM, SGLT1 (sodyum-glukoz taşıyıcısı 1) genindeki mutasyonlardan kaynaklanır. Oral glukoz ve galaktoz alımı devam ederse oluşan ağır osmotik tipte diyare ve dehidratasyon ölümlü yol açabilir. Bu olguda laktozsuz ve tam hidrolize mamalara yanıt vermeyen, sadece laktozsuz mama ile beslenme sonrası ishali düzelen bir olgu sunumu anlatılmaktadır.

**Olgu Sunumu:** Kırkinci gestasyonel haftada 3130 gram olarak doğan erkek bebeğin, postnatal 4. gününde dış merkezde akut gastroenterit nedeniyle 4 gün tedavi gördüğü öğrenildi. Ardından postnatal 11. gününde ishal, idrar yapamama, beslenememe, kilo kaybı ile hastanemize başvuran hasta; akut

gastroenterit, konjenital ishal, hipernatremik dehidratasyon, prerenal akut böbrek yetmezliği ön tanıları ile yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Gebelikte anne, idrar yolu enfeksiyonu nedeniyle fosfomisin kullandığını belirtti. Anne baba arasında akrabalık mevcuttu. Hastanın fizik muayenesinde vücut ağırlığının 2620 gr (<3 p), boyunun 50 cm (10-50 p), baş çevresinin 33.5 cm (10 p) olduğu, doğum ağırlığına göre %16.5 kilo kaybı bulunduğu ve ağır dehidrate görünümde olduğu saptandı. Kan gazında metabolik asidozu mevcuttu. Hastanın enteral beslenmesi kesilerek intravenöz mayi desteği verildi. Non- peroral izleminde ishalinin gerilediği görüldü. Laktozsuz mama ile beslenmeye başlandıktan sonra tekrar ishali olan hastanın enteral beslenmesi tekrar kesildi. Gaita elektrolitleri gönderildi ve gap 215 olarak hesaplandı. Osmotik ishal olarak değerlendirilen hastadan osmotik ishale yönelik gaita tetkikleri olan gaitada redüktan madde ve gaita şeker kromatografisi gönderildi. Çocuk metabolizma ve çocuk gastroenteroloji bölümlerine danışılan hastada ön tanıda glukoz-galaktoz malabsorbsiyonu düşünüldü. Hastanın enteral beslenmesine galactomin 19 mama ile tekrar başlandı. Hasta, glukoz ve galaktoz içermeyen mama ile beslenme sonrasında forme gaita yapmaya başladı. Hastadan konjenital glukoz- galaktoz malabsorbsiyonuna yönelik genetik test paneli gönderildi.

**Tartışma:** Yenidoğan döneminde başlayan sulu ve asidik kronik ishali olgularda laktozsuz ve tam hidrolize mamaya yanıt alınamıyorsa konjenital GGM tanısı akla gelmelidir. Tanıya yardımcı olacağı için akraba evliliği ve aile öyküsü mutlaka sorgulanmalıdır. Genetik inceleme hastalıkla ilişkili gen haritasının çıkarılabilmesi açısından yapılabilmeyle birlikte hastada galaktozsuz mama yanıtının olması tanıyı doğrulayabilmektedir. Erken tanı ve tedavi ile bu hastalarda yaşamı tehdit eden komplikasyonların önlenilebileceği ve normal büyüme ve gelişmenin yakalanabileceği akılda tutulmalıdır.

**Anahtar Sözcükler:** Glukoz-Galaktoz Malabsorbsiyonu

# Foreign Body Aspiration in a Patient with Acute Bronchiolitis

## Akut Bronşiyolit Tablosuyla Gelen Hastada Yabancı Cisim Aspirasyonu

Özgenur DİRİK, Bengü HAKBİLEN, Çiğdem Elif ÖZTEMEL, Furkan KALAYCI, Metin YİĞİT

Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Foreign body aspiration is a significant issue that results in recurrent pneumonia, lung damage, and respiratory failure. It is particularly common in the pediatric population and is among the causes of sudden infant death. The main symptoms of aspiration include coughing, wheezing, stridor, hoarseness, tachypnea, and cyanosis. Although it shares clinical similarities with respiratory tract infections, a detailed history, careful physical examination, and advanced imaging techniques are crucial for differential diagnosis. Treatment for foreign body aspiration is an emergency. If left untreated, serious complications, including death due to respiratory distress, can occur. The objective of this study was to reiterate the necessity of considering the possibility of foreign body aspiration in patients exhibiting symptoms of acute bronchiolitis and to elucidate the significance of prompt intervention in appropriate cases.

**Case Reports:** A one-year-and-15-day-old male patient, with no known illnesses and no continuous medication use, presented to a family physician with complaints of cough, wheezing, and sputum for one week. Oral amoxicillin-clavulanate was prescribed. However, as the symptoms did not improve under antibiotic treatment, and fever (38°C), vomiting, and fatigue developed over the past two days, the patient was referred to our clinic. On initial physical examination, the patient exhibited bilateral coarse secretory rales, wheezing, tachypnea, subcostal retractions, and an oxygen saturation of 93%. The patient was admitted to intensive care for close monitoring. A chest X-ray revealed paracardiac infiltration on the right side. Blood gas analysis showed normal levels of PaO<sub>2</sub> (56.5 mmHg) and PaCO<sub>2</sub> (22.2 mmHg). The patient, initially assessed with a preliminary diagnosis of bronchiolitis, was started on inhaled salbutamol and ipratropium bromide, along with oxygen support delivered at 10-12 L/min via a reservoir mask. Follow-up chest X-rays revealed air trapping on the right side. Suspecting foreign body aspiration clarithromycin was started on the recommendation of a pediatric pulmonologist.

After further evaluation by pediatric surgery, due to increased aeration observed in the right lung on chest X-ray, bronchoscopy was performed with a suspicion of foreign body aspiration. The procedure revealed three peanut fragments lodged in the right middle lobe, along with granulation tissue. Following treatment, the patient's cough, wheezing, and coarse rales subsided, and oxygen saturation levels stabilized between 98-100% without the need for supplemental oxygen. The patient, whose general condition improved and no longer required oxygen therapy, was discharged and continues to be followed on an outpatient basis in a healthy condition.

**Discussion:** Daily physical examinations and vital signs were closely monitored, and oxygen support was provided under appropriate conditions. The patient and family were informed about the risks of complications, morbidity, and mortality related to the procedure. After the procedure, the patient's clinical condition improved, and he was discharged without needing further oxygen support. Early detection of foreign body aspiration is crucial in preventing mortality and morbidity.

**Keywords:** Bronchiolitis, Bronchoscopy, Chest X-ray, Foreign body aspiration, Pediatrics, Tachypnea

### ÖZ

**Amaç:** Yabancı cisim aspirasyonu tekrarlayan pnömoni, akciğer hasarı ve solunum yetmezliği ile sonuçlanan önemli bir sorundur. Özellikle çocuk popülasyonunda sık görülür ve ani çocuk ölümü sebepleri arasında yer alır. Öksürük, hırıltılı solunum, vizing, ses kısıklığı, takipne, siyanoz aspirasyonun ana semptomlarıdır. Klinik açıdan solunum yolu enfeksiyonu ile benzerlik gösterse de detaylı anamnez, dikkatli fizik muayene ve ileri görüntüleme ayırıcı tanıya yardımcıdır. Yabancı cisim aspirasyonu tedavisi acildir. Tedavi edilmeyen olgularda solunum sıkıntısına bağlı ölüm dahil ciddi komplikasyonlar gelişebilir. Bu bildirinin amacı akut

bronşiyolit tablosu ile gelen hastalarda yabancı cisim aspirasyon şüphesinin akılda tutulması gerektiğini hatırlatmak, gerekli vakalarda erken müdahalenin önemini açıklamaktır.

**Olgu Sunumu:** Bir yaş 15 günlük bilinen bir hastalığı ve sürekli kullandığı ilaç olmayan sağlıklı erkek hastanın; bir haftadır olan öksürük, hırıltılı solunum ve balgam şikayeti ile aile hekimine başvurduğu ve oral amoksisilin klavulonat reçete edildiği öğrenildi. Antibiyotik kullanımı altında şikayetleri gerilemeyen hasta iki gündür 38 derece olan ateş, kusma ve halsizlik şikayetleri başlaması nedeniyle tarafımıza başvurdu. Hastanın ilk fizik muayenesinde bilateral sekretuar kaba raller, vizing, takipne, subkostal çekilmeleri olması ve oksijen satürasyonunun 93 olmasından dolayı hasta yoğun bakımda izleme alındı. Çekilen akciğer grafisinde sağ tarafta parakardiyak infiltrasyon görüldü. Alınan kan gazında PaO<sub>2</sub> değeri 56.5 mmHg ve PaCO<sub>2</sub> seviyesi 22.2 mmHg şeklinde normal izlendi. Bronşiyolit ön tanısı ile değerlendirilen hastaya inhaler salbutamol ve ipratropium bromür tedavileri başlandı ve rezervuarlı maske ile 10-12 lt/dk'dan oksijen desteği verildi. Hastanın servis takibinde görülen kontrol akciğer grafisinde sağ tarafta hava hapsi saptandı. Yabancı cisim aspirasyon düşünülen hastaya çocuk göğüs hastalıkları uzmanı önerisiyle klaritromisin başlandı. Çocuk cerrahisi tarafından değerlendirilen hastanın akciğer grafisinde sağda havalanma artışı ile yabancı cisim aspirasyonu şüphesi ile bronkoskopi işlemi yapıldı. İşlem sonucunda akciğer sağ orta lobdan 3 parçalı fıstık parçası çıkarıldı ve granülasyon dokusu görüldü. Takibinde öksürük, hırıltılı solunum ve kaba ralleri gerileyen hastanın oksijensiz satürasyon değeri %98-100 bandında seyretti. Oksijen desteksiz ve genel durumu iyi olarak taburcu edilen hasta ayaktan sağlıklı olarak izlenmektedir.

**Tartışma:** Hastanın günlük fizik muayene ve vital bulguları yakından takip edildi, oksijen desteği uygun koşullarda sağlandı. İşlemin komplikasyonları, morbidite ve mortalite riskleri hakkında aileye bilgi verildi. İşlem sonrası klinik durumu iyi, oksijen ihtiyacı olmayan hasta taburcu edildi. Yabancı cisim aspirasyonu erken tespiti hastanın mortalite ve morbiditesinin engellenmesinde önemlidir.

**Anahtar Sözcükler:** Bronşiyolit, Bronkoskopi, Akciğer Grafisi, Yabancı cisim aspirasyonu, Çocuk, Takipne

# West Syndrome Accompanying Down Syndrome

## Down Sendromuna Eşlik Eden West Sendromu

Mümine RAMAZANOĞLU, Merve KÜÇÜKOĞLU KESER, Halil İbrahim YAKUT

Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** The prevalence of epilepsy in Down syndrome has been reported to be between 5-13%. The most common epileptic syndrome observed in infants with Down syndrome is West syndrome. Conversely, Down syndrome accounts for 3-5% of patients with West syndrome. West syndrome is associated with a poor prognosis in most children. The aim of this study was to describe the clinical features of infant with Down syndrome accompanied by West syndrome and to evaluate its effects on brain development.

**Case Reports:** A 5-month-old infant was admitted to our hospital due to myoclonic seizures occurring 3-4 times a day, each lasting 3-4 minutes. The patient was born at 39+6 weeks gestation with a weight of 3400 grams, was genetically diagnosed with Down syndrome at 4 months of age. Physical examination revealed a hypotonic appearance, weak muscle strength and the ability to hold the head at shoulder level. An electroencephalogram (EEG) showed multiple hypsarrhythmias, leading to a diagnosis of West syndrome associated with Down syndrome. He was treated with topiramate and vigabatrin, and the seizures were disappeared after using vigabatrin. At 12 months of age, a follow-up EEG indicated the persistence of hypsarrhythmic patterns. Consequently, the patient was treated with six doses of ACTH, after which the EEG showed a disappearance of hypsarrhythmic patterns. As a result, vigabatrin was reduced and eventually discontinued. A follow-up physical examination at this time revealed improved head control and the onset of social responses. At 13 months of age, the patient was hospitalized due to respiratory distress and was diagnosed with aspiration pneumonia. The patient was monitored for pneumonia and sepsis. At 14 months of age, an MRI revealed mild thinning of the brainstem structures, the basal cisterns and the extraaxial CSF spaces in anterior adjacent areas of both cerebellar hemispheres and the 3<sup>rd</sup> and lateral ventricles, hemispheric cortical sulci were slightly wider than normal due to atrophy. A significant CSF space was noted around the bilateral optic nerve sheaths. Mild volume loss was

observed in the cerebral white matter secondary to atrophy, and T2A-FLAIR hyperintense signal intensity changes were noted in the bilateral peritrigonal posterior supraventricular deep white matter (these changes may be related to the myelination process or gliosis). T2A-FLAIR mild hyperintense signal intensity changes were noted in the bilateral globus pallidus, thalami, and both cerebral peduncles-mesencephalon, and mild diffusion restriction was observed on diffusion-weighted imaging. At 18 months of age, vigabatrin was discontinued, and treatment with topiramate and eutyrox continues. The patient is also being monitored for congenital hypothyroidism, hearing loss in the left ear, and recurrent urinary tract infections. A renal ultrasound was normal.

**Discussion:** The effects of West syndrome are only observed within a limited timeframe, and preventing these adverse effects can significantly alter the course of infantile epilepsy. This case study aimed to raise awareness of West syndrome in individuals with Down syndrome, thereby reducing the time to diagnosis and the delay in treatment. This is crucial for improving the quality of life for children. Additionally, this information facilitates the early detection and rapid management of neurological complications.

**Keywords:** Down syndrome, West syndrome

### ÖZ

**Amaç:** Down sendromunda epilepsi prevalansı %5-13 arasında bildirilmiştir. Down sendromlu bebeklerde en sık görülen epileptik sendrom West sendromudur. Buna karşılık, Down sendromu, West sendromu hastalarının %3-5'ini oluşturmaktadır. West sendromu çoğu çocukta kötü prognoz ile ilişkilidir. Amacımız, Down sendromuna eşlik eden West sendromlu bebeğin klinik özelliklerini tanımlamak ve bunun beyin gelişimi üzerindeki etkilerini değerlendirmektir.

**Olgu Sunumu:** Beş aylıkken günde 3-4 kere tekrarlayan ve 3-4 dk süren myoklonik kasılmalar nedeniyle hastanemize

başvuran hasta 39+6 haftalık 3400 gr doğduğu, 4 aylıkken Down Sendromu genetik tanısı konulduğu, fizik muayenesinde hipotonik görünümde, başını omuz hizasında tutabildiği, kas gücünün zayıf olduğu, tespit edilen hastanın elektroensefalografisinde (EEG) multiple hipsaritmi saptanarak Down sendromuna eşlik eden West sendromu tanısı konuldu. Hastaya topiramate ve vigabatrin başlandı, vigabatrin kullandıktan sonra nöbetleri kesildi. Oniki aylıkken çekilen EEG'de hipsaritmi paterninin devam ettiğini tespit edilmesi ile 6 doz ACTH yapılan hastanın EEG'sinde hipsaritmi paterni izlenmemesi üzerine vigabatrin azaltılarak kesildi, fizik muayenede baş kontrolünün arttığı ve sosyal tepkilerinin başladığı tespit edildi. Onüç aylıkken solunum sıkıntısı nedeniyle aspirasyon pnömonisi tanısı ile hastanemize yatırılan hasta pnömoni ve sepsis tablosuyla takip edildi. Ondört aylıkken yapılan MRI'da beyin sapı oluşumları hafif ince, bazal sisternler ve her iki serebellar hemisfer anterior komşuluğunda ekstraaksiyel BOS mesafeleri ve 3. ve lateral ventriküller, hemisferik kortikal sulkuslar atrofiye sekonder normalden hafif genişlediği, bilateral optik sinir kılıfında BOS mesafesi belirgin olduğu belirlendi. Serebral beyaz cevherde atrofiye sekonder hafif volüm kaybı izlendi. Bilateral peritrigonal posterior supraventriküler derin beyaz cevherde T2A-FLAIR hiperintens sinyal intensite değişiklikleri izlendi. Bilateral globus pallidusta, talamusalarda, her iki serebral pedinkül-mezenşefalonda T2A-FLAIR hafif hiperintens sinyal intensite değişiklikleri ve difüzyon ağırlıklı görüntülerde ise hafif difüzyon kısıtlaması izlendi. Onsekiz aylıkken vigabatrin kesildi, topiramate ve eutyrox tedavisi devam etti. Renal ultrasonografisi normal olan hasta, konjenital hipotiroidi, sol kulakta işitme kaybı ve tekrarlayan idrar yolları enfeksiyonu için izlenmektedir.

**Tartışma:** West sendromunun etkisi yalnızca sınırlı bir zaman diliminde görülmektedir ve bu olumsuz etkilerin önlenmesi, infantil epilepsilerin seyrini önemli ölçüde değiştirebilir. Bu vaka çalışması, Down sendromlu bireylerde West sendromunun farkındalığını artırarak tanı koyma süresini ve tedaviye gecikmeyi azaltmayı amaçlamaktadır. Bu durum, çocukların yaşam kalitesini artırmak için önemlidir. Ayrıca, bu bilgi nörolojik komplikasyonların erken tespitine ve hızlı bir şekilde yönetilmesine olanak tanır.

**Anahtar Sözcükler:** Down sendromu, West sendromu



# Autospondilomegaepiphysial Dysplasia and Triple X Syndrome Coexistence

## Otospondilomegaepifizyel Displazi ve Triple X Sendromu Birlikteliği

Burcu YÜKSEL TUFAN<sup>1</sup>, Ganime AYAR<sup>1</sup>, Abdullah SEZER<sup>2</sup>, Esra KILIÇ<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatrics, Ankara Etilik City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Autospondylomegaepiphysial dysplasia (OSMED) is a very rare disease due to type XI collagen mutation. It is characterized by congenital sensorineural hearing loss, midface hypoplasia, cleft palate, micrognathia, enlarged epiphyses, disproportionate limb shortening, vertebral anomalies. Triple X syndrome (47.XXX) is a sex chromosome anomaly seen in one in every 1000 newborns. It is characterized by learning disability, developmental delay, speech disorder heart and urogenital system anomalies. In this study, we presented a case of autospondilomegaepiphysial dysplasia and triple X syndrome coexistence.

**Case Reports:** A 3-year-old girl, born to healthy parents who were not relatives but came from the same small settlement, was evaluated. Multiple skeletal anomalies were detected in the patient's prenatal history. The patient was born at term, weighing 3120 g, with caesarean section. Due to postnatal laryngomalacia, polyps in the vocal cords, and inability to tolerate extubation, a tracheostomy was performed in the 2<sup>nd</sup> month and she received incubator care for 4 months. Due to feeding problems, PEG was opened at the age of 22 months. There was no other individual in the family with similar phenotypic features. She had two healthy siblings. In her current physical examination, her body weight was 10 kg (SDS: -2.49, Percentile: 0.64), height was 76 cm (SDS: -4.99, Percentile: < 0.02), head circumference was 47 cm (SDS: -1, 28, Percentile: 10.03). Her developmental stages were behind her peers. She had a social smile, her head control was short-lived, she could sit with support, she could not talk or walk. The patient first applied to the Pediatric Genetics outpatient clinic when she was 5 months old with symptoms of short limbs, sensorineural hearing loss and cleft palate. Facial dysmorphic findings included midface hypoplasia, hypertelorism, flattened nasal root, anteverted nostrils, cleft palate, and micrognathia. Her ribcage was small. There was shortness in the upper and lower extremities. There was a Sandal gap on the left foot. X-ray

evaluation revealed shortening of the long bones, epiphyseal widening, coronal cleft and anterior hypoplasia in the vertebral bodies, and widening of the iliac wings and femoral neck. Eye and echocardiography evaluations were normal. No abnormalities were detected in routine biochemistry tests and complete blood count. Karyotype analysis performed on peripheral blood resulted as Triple X (47.XXX). However, OSMED was considered in the patient with clinical and radiological findings. With the COL11A2 next generation sequence analysis, a Class 2 homozygous c.2763del, p.Gly922ValIfs\* variant was detected in the gene. Genetic counseling was given to the patient. The patient is currently being monitored on a home-type mechanical ventilator with a tracheostomy. She received inpatient treatment in the pediatric palliative care service many times due to recurrent lung infection. Palatoplasty is planned for the Peg-fed patient due to cleft palate.

**Discussion:** OSMED autosomal recessive form is caused by homozygous mutation in the COL11A2 gene. Triple X syndrome (47.XXX) is one of the most common aneuploidies. Our patient is interesting because it shows the combination of a common chromosomal anomaly and a very rare skeletal dysplasia. The possibility of dual diagnosis should always be kept in mind in our reference center where pediatric diagnosis and evaluation are performed.

**Keywords:** COL11A2, Triple X syndrome, OSMED

### ÖZ

**Amaç:** Otospondilomegaepifizeal displazi (OSMED) tip XI kollajen mutasyonuna bağlı çok nadir görülen bir hastalıktır. Konjenital sensörinöral işitme kaybı, orta yüz hipoplazisi, yarı damak, mikrognati, genişlemiş epifizler, orantısız ekstremite kısalıkları, vertebra anomalileri, eklem ağrıları ve geç çocukluk döneminde eklem hareketlerinde kısıtlılık ile karakterizedir. Triple X sendromu (47.XXX) ise her 1000 yenidoğandan birinde görülen cinsiyet

kromozomu anomalisidir. Öğrenme güçlüğü, gelişim geriliği, konuşma bozukluğu, kalp ve ürogenital sistem anomalileri ile karakterizedir. Bu çalışmada, otospondilomegalepifizyal displazi ve triple X sendromu birlikteliği olan bir olgu sunulmuştur.

**Olgu Sunumu:** Akriba olmayan ancak aynı küçük yerleşim bölgesinden köken alan sağlıklı anne ve babadan doğan 3 yaşındaki kız hasta değerlendirildi. Hastanın prenatal öyküsünde çoklu iskelet anomalileri saptandığı öğrenildi. Hastanın term, 3120 gr olarak sezeryan ile dünyaya geldiği iletildi. Postnatal laringomalazi, vokal kordlarda polip ve extubasyonu tolere edememesi nedeniyle ikinci ayında trakeostomi açılan hastanın dört ay küvöz bakımı aldığı kaydedildi. Beslenme problemleri nedeni ile 22 aylıkken PEG açılan hastanın ailesinde başka benzer fenotipik özellikleri taşıyan birey yoktu. İki sağlıklı kardeşi vardı. Güncel fizik muayenesinde vücut ağırlığı 10 kg (SDS: -2.49, Persentil: 0.64), boy 76 cm (SDS: -4.99, Persentil: < 0.02, ), baş çevresi 47 cm (SDS: -1.28, Persentil: 10.03)'di. Gelişim basamakları yaşlarına göre geriydi. Sosyal gülümsemesi mevcuttu, baş kontrolü kısa süreliydi, destekli oturabiliyordu, konuşmıyordu ve yürüyemiyordu. Hasta Çocuk Genetik polikliniğine ilk kez 5 aylıkken ekstremite kısıklığı, sensörinöral işitme kaybı ve yarı damak bulguları ile başvurdu. Fasiyal dismorfik bulgularında orta yüz hipoplazisi, hipertelorizm, burun kökü basıklığı, antevort burun delikleri, yarı damak, mikrognafi mevcuttu. Göğüs kafesi küçüktü. Üst ve alt ekstremitelerde kısıklık mevcuttu. Sol ayakta Sandal gap vardı. X- ray değerlendirmesinde uzun kemiklerinde kısıklık, epifizyal genişleme, vertebra gövdelerinde koronal yarı ve anterior hipoplazi, iliak kanatlarda ve femur boynunda genişleme görüldü. Göz ve ekokardiyografi değerlendirmeleri normaldi. Rutin biyokimya testleri ve tam kan sayımına anormallik saptanmadı. Periferik kanda çalışılan karyotip analizi Triple X (47.XXX) olarak sonuçlandı. Ancak hastada klinik ve radyolojik bulgularla OSMED düşünüldü. COL11A2 yeni nesil dizi analizi ile geninde Class 2 homozigot c.2763del,p.Gly922Valifs\* varyantı saptandı. Hastaya genetik danışmanlık verildi. Hasta halen trakeostomi ile ev tipi mekanik ventilatörde izlenmektedir. Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu ile çocuk palyatif servisinde çoğu kez yatarak tedavi görmüştür. Peg ile beslenen hastaya yarı damak nedeniyle palatoplasti planlanmaktadır.

**Tartışma:** Otospondilomegalepifizyal displazi (OSMED) otomozal resesif formu COL11A2 genindeki homozigot mutasyondan kaynaklanır ve iskelet displazisi ve işitme kaybı ile karakterizedir. Triple X sendromu (47.XXX) en sık görülen anöploidilerden biri olup hastaların birçoğu uzun boy dışında normal fenotipe sahiptir. Hastamız sık görülen bir kromozom anomalisi ile çok nadir görülen iskelet displazisi birlikteliği göstermesi nedeni ile ilginçtir. Pediatrik tanı ve değerlendirmenin yapıldığı referans merkezimizde dual tanı olasılığı daima akılda tutulmalıdır.

**Anahtar Sözcükler:** COL11A2, Triple X sendromu, OSMED

# A Rare Case: A Case of Pediatric Myasthenia Gravis with MuSK Antibody Positive Ocular Involvement

## Nadir Bir Olgu: MuSK Antikor Pozitif Oküler Tutulumlu Pediatrik Myasthenia Gravis Olgusu

Özge TANIDIR ARTAN, Didem ARDIÇLI, A. Neşe ÇITAK KURT

Department of Pediatric Neurology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Myasthenia gravis (MG) is a common neuromuscular transmission disorder of the neuromuscular junction. It manifests itself with drooping eyelids, diplopia, and weakness in striated muscles that increases with fatigue. The presence of antibodies against acetylcholine receptor (AChR) and muscle-specific tyrosine kinase (MuSK) is mostly responsible for the pathogenesis. It is quite rare in childhood. This study presented the case of a 17-year-old patient with myasthenia gravis who also exhibited ocular involvement and a positive MuSK antibody result.

**Case Reports:** A 17-year-old female patient presented with complaints of drooping eyelids, more pronounced on the left, for the last 6 months. Her complaints were accompanied by fatigue, weakness, drooping eyelids, hoarseness, and difficulty swallowing. Her past and family history were unremarkable. Her neurological examination revealed bilateral ptosis, diplopia, horizontal and vertical gaze limitation, weakness in mimic and tongue muscles, and nasal speech. Electromyography revealed motor end plate dysfunction in findings obtained with sequential stimulation. Anti-MuSK antibody was found positive in the examinations investigated for etiology. Improvement was observed with pyridostigmine treatment except nasal speech and ptosis. Methylprednisolone (1 mg/kg/d) treatment was started for ocular symptoms. It was observed that ptosis improved with the treatment.

**Discussion:** Since ptosis is one of the early and major symptoms of myasthenia gravis, it is important to include MG in the differential diagnosis in cases where ptosis is noticed in order not to delay the diagnosis and treatment of this disease. MG should be considered in the differential diagnosis in cases presenting with ophthalmoplegia and muscle weakness findings in childhood. In fact, although MG is rarely seen in childhood, it can easily be included in the differential diagnosis if the clinical symptoms are well recognized and examined.

**Keywords:** Anti musk antibody, Myasthenia gravis, Ptosis

### ÖZ

**Amaç:** Myasthenia gravis (MG), nöromusküler kavşağın yaygın bir nöromusküler iletim bozukluğudur. Göz kapaklarının düşmesi, diplopi ve yorgunlukla artan çizgili kaslarda güçsüzlük ile kendini gösterir. Asetilkolin reseptörüne (AChR) ve kasa özgü tirozin kinaza (MuSK) karşı antikorların varlığı, patogeneze çoğunlukla sorumludur. Çocukluk çağında oldukça nadir görülmektedir. Bu çalışmada MuSK antikoru pozitif olan oküler tutulumlu 17 yaşındaki myasthenia gravis olgusu sunulmuştur.

**Olgu Sunumu:** Onyediy yaşında kız hasta son 6 aydır solda daha belirgin her iki göz kapağında düşüklük olması şikayetiyle başvurdu. Şikayetlerine çabuk yorulma, güçsüzlük, göz kapaklarında düşüklük, seste kısımla ve yutkunma güçlüğü de eşlik ediyordu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Nörolojik muayenesinde bilateral ptozis, diplopi, horizontal ve vertikal bakış kısıtlılığı, mimik ve dil kaslarında güçsüzlük ve nazone konuşması mevcuttu. Elektromiyografide, ardisıra uyarı ile elde edilen bulgularda motor son plak disfonksiyonu saptandı. Etiyolojiye yönelik araştırılan tetkiklerinde anti-MuSK antikoru pozitif saptandı. Piridostigmin tedavisi ile nazone konuşma ve ptozis dışında düzelme gözlemlendi. Oküler semptomlarına yönelik metilprednizolon (1 mg/kg/g) tedavisi başlandı. Tedavi ile ptozusun düzeldiği izlendi.

**Tartışma:** Ptozis, myasthenia gravisin erken ve major semptomlarından biri olduğundan, ptozisin farkedildiği olgularda ayırıcı tanıda MG'nin de yer alması, bu hastalığın tanı ve tedavisinin gecikmemesi açısından önemlidir. Çocukluk çağında oftalmopleji ve kas güçsüzlüğü bulgularıyla başvuran olgularda MG ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Aslında, MG çocukluk çağında nadir görülmekle birlikte klinik semptomların iyi tanınması ve irdelenmesi halinde kolaylıkla ayırıcı tanıda yer alabilir.

**Anahtar Sözcükler:** Anti musk antikor, Myasthenia gravis, Ptozis

## A Rare Condition of Brucellosis in Childhood: Brucella Bursitis

### Çocukluk Çağında Brusellozun Nadir Bir Durumu: Brusella Bursiti

Ruveyda Gülsüm KUŞ, Fatma Nur ÖZ, Pınar YÜKKALDIRAN, Ebru EVRAN, Bahar ÇETİN AKSARAY

Department of Pediatrics, Etlik City Hospital, Ankara, Türkiye

#### ABSTRACT

**Objective:** Brucellosis is a zoonotic disease in humans most commonly caused by the gram-negative coccobacillus *Brucella melitensis*. It is frequently transmitted by contact with body fluids of infected animals and consumption of unpasteurised dairy products. Brucellosis is endemic in Turkey and may present with different clinical conditions in childhood. Clinical symptoms of the disease are nonspecific such as fever, abdominal pain, vomiting, joint pain and diarrhoea. Although the triad of fever, arthritis/arthralgia and hepatosplenomegaly is common, it may not be observed in the entire patient population. Knee joint involvement is most common in children and sacroiliac joint involvement is common in adolescents. Here we presented a case to emphasise that bursitis of the elbow joint in children was a rare clinical condition of brucellosis.

**Case Reports:** The 17-year-old male patient presented with complaints of fever, left elbow pain and swelling for 3 days. He had no known chronic disease, no history of surgery and no history of hospitalisation. It was learnt that the patient had no recent history of trauma, upper respiratory tract infection and painful swelling on the left heel one month ago, but he did not present to the hospital with these complaints. It was learnt that the village he was living in was under quarantine due to anthrax, he had bare hand contact with the birth materials of cattle in the village and he did not consume cheese and butter from raw milk. On physical examination, body temperature was 36.9 °C, blood pressure was 110/76 mmHg, and peak heart rate was 72/minute. There was increased temperature, tenderness, pain in extension and limitation of movement in the left elbow. The left elbow diameter was 2 cm larger than the right. Other system examinations were normal. Laboratory examination revealed hemoglobin 13.1 g/dL, white blood cell count 7.52x10<sup>9</sup>/L, total neutrophil count 3.17x10<sup>9</sup>/L, total lymphocyte count 3.6x10<sup>9</sup>/L and platelet count 254x10<sup>9</sup>/L. Peripheral smear was normal. C-reactive protein was 27.7 mg/L, erythrocyte sedimentation rate was 31 mm/h, renal and liver function tests were within normal limits. Sulbactam-

ampicillin was started on admission. On joint ultrasonographic imaging, a 2 cm deep effusion in the left elbow olecranon bursa was reported as accompanying bursitis. Brucella agglutination test sent due to strong epidemiological history and was found 1/1280 positive. Simultaneous blood culture revealed gram negative cocci signal. Sulbactam-ampicillin was discontinued and doxycycline, rifampicin and gentamicin treatments for brucellosis were started. Echocardiography was normal. In the clinical follow-up, swelling in the elbow region regressed and limitation of movement disappeared. The control blood culture taken at the 72<sup>nd</sup> hour of treatment showed no growth and the patient was discharged with consecutive brucellosis treatment.

**Discussion:** Osteoarticular involvement is among the frequent complications of brucellosis. Patients may present with peripheral arthritis, sacroiliitis and destructive spondylitis. Bursitis in brucellosis is thought to be rare even in endemic areas. Our case also recovered without sequelae with brucellosis treatment without surgery.

**Keywords:** Arthritis, Brucellosis, Bursitis

#### ÖZ

**Amaç:** Bruselloz, insanlarda en sık gram negatif kokobasil *Brucella melitensis*'in neden olduğu zoonotik bir hastalıktır. Sıklıkla enfekte hayvanların vücut sıvılarıyla temas ve pastörize olmayan süt ürünlerinin tüketilmesi ile bulaşır. Bruselloz, ülkemiz için endemiktir ve çocukluk döneminde farklı klinik durumlar ile kendini gösterebilir. Hastalığın klinik semptomları ateş, karn ağrısı, kusma, eklem ağrısı, ishal gibi nonspesifiktir. Ateş, artrit/ artralji ve hepatosplenomegali üçlüsü sık görülmekle birlikte tüm hasta popülasyonda gözlenmeyebilir. Çocuklarda en sık diz eklemi tutulumu olurken adolesanlarda ise sakroiliak eklem tutulumu siktir. Sunacağımız vaka ile çocuklarda dirsek eklemine görülen bursitin, brusellozun nadir görülen bir klinik durumu olduğunu vurgulamak istedik.

**Olgu Sunumu:** On yedi yaş erkek hasta, 3 gündür olan ateş, sol dirsekte ağrı ve şişlik şikayetleri ile acil servise getirildi. Bilinen kronik hastalığı, ameliyat öyküsü ve hastane yatış öyküsü yoktu. Hastanın yakın zamanda travma öyküsünün olmadığı, bir ay önce üst solunum yolu enfeksiyonu ve sol topukta ağrılı şişlik olduğu ancak bu şikayetlerle hastaneye başvurmadığı öğrenildi. Yaşamakta olduğu köyün şarbon sebebi ile karantina altında olduğu, köyde büyükbaş hayvanların doğum materyallerine çıplak elle temasta bulunduğu ve çiğ sütten peynir, tereyağı tüketiminin olmadığı öğrenildi. Fizik muayenesinde vücut sıcaklığı 36.9 °C, kan basıncı 110/76 mmHg, kalp tepe atımı 72/dakikaydı. Sol dirsekte ısı artışı, hassasiyet, ekstansiyonda ağrı ve hareket kısıtlılığı mevcuttu. Sol dirsek çapı sağa göre 2 cm daha fazlaydı. Diğer sistem muayeneleri normaldi. Laboratuvar incelemesinde hemoglobin 13.1 g/dL, beyaz küre sayısı  $7.52 \times 10^9/L$ , total nötrofil sayısı  $3.17 \times 10^9/L$ , total lenfosit sayısı  $3.6 \times 10^9/L$  ve trombosit sayısı  $254 \times 10^9/L$ 'di. Periferik yayması normaldi. C-reaktif protein 27.7 mg/L, eritrosit sedimentasyon hızı 31 mm/sa, böbrek, karaciğer fonksiyon testleri normal sınırdıydı. Hastaya yatışında sulbaktam-ampisilin başlandı. Eklem ultrasonografik görüntülemesinde sol dirsek olekranon bursada 2 cm derinlikli efüzyon eşlik eden bursit olarak raporlandı. Güçlü epidemiyolojik öyküsü nedeniyle gönderilen brucella aglütinasyon sonucu 1/1280 pozitif geldi. Eş zamanlı kan kültüründe gram negatif kokobasil sinyali görülmesi üzerine sulbaktam-ampisilin kesilerek bruselloza yönelik doksisisiklin, rifampisin ve gentamisin tedavileri başlandı. Ekokardiyografisi normaldi. Klinik izleminde dirsek bölgesinde şişliği geriledi, hareket kısıtlılığı geçti. Tedavisinin 72. saatinde alınan kontrol kan kültüründe üreme olmayan hasta ardışık bruselloz tedavisiyle taburcu edildi.

**Tartışma:** Osteoartikülertutulum, brusellozunsık komplikasyonları arasındadır. Hastalar periferik artrit, sakroiliit ve destrüktif spondilit bile aşvurabilir. Endemik bölgelerde bile brusellozda bursitin nadir olduğu düşünölmektedir. Bizim olgumuz cerrahi uygulanmadan bruselloz tedavisi ile sekelsiz iyileşmiştir.

**Anahtar Sözcükler:** Artrit, Bruselloz, Bursit

# An Endemic Cause of Cervical Lymphadenitis: Tularemia

## Servikal Lenfadenitin Endemik Bir Nedeni: Tularemi

Zeynep Nihan ÇOBANOĞLU, Fatma Nur ÖZ, Pinar YÜKKALDIRAN, Ebru EVRAN

Department of Pediatrics, Etilik City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Tularemia is an endemic, zoonotic disease caused by *Franssiella tularensis*, primarily in animals but transmitted to humans by direct contact with infected animals, tick-borne or rodent bites. This study presented two cases diagnosed with tularemia.

**Case Reports: Case 1:** A one year and seven months old male patient presented with a palpable swelling in the neck which had not healed for 1.5 months despite antibiotic use. Epidemiological history revealed that he consumed spring water from the mountain. There was no known chronic disease or medication history. Vital signs were normal on physical examination. There was a 3x3 cm mobile painless lymphadenopathy (LAP) in the right posterior cervical infraauricular region. Other system findings were normal. Laboratory examination revealed hemoglobin 11.2 g/dL, white blood cell count  $10.25 \times 10^9/L$ , total neutrophil count  $3.13 \times 10^9/L$ , total lymphocyte count  $6.21 \times 10^9/L$  and platelet count  $532 \times 10^9/L$ . No atypical blasts were observed in peripheral smear. C-reactive protein was 12 mg/L and erythrocyte sedimentation rate was 20 mm/h and, renal and liver function tests were normal. Servikal ultrasonography(USG) revealed a 12x6 mm LAP at level 2 of the right servikal chain, a 23x10 mm LAP in the left submandibular region, and a 2 cm LAP compatible with abscess in the right submandibular region. Gentamicin and sulbactam-ampicillin treatment was started empirically considering the patient's lack of response to previous beta-lactam antibiotic treatment and epidemiological history. The patient's *Franssiella tularensis* microagglutination test was positive and sulbactam-ampicillin was discontinued. Treatment was continued with ciprofloxacin and gentamicin. **Case 2:** An eight-year-old female patient was admitted with complaints of malaise, fever and swelling in the neck for one month, who had received clarithromycin treatment for 10 days and presented with increased swelling in the neck. Epidemiological history revealed that she consumed spring water from the mountain. There was no known chronic disease or medication history. Physical examination revealed a 4x5 cm painless fluctuating

LAP in the left anterior cervical region. Laboratory examination revealed hemoglobin 13.1 g/dL, white blood cell count  $11.24 \times 10^9/L$ , total neutrophil count  $6.15 \times 10^9/L$ , total lymphocyte count  $3.59 \times 10^9/L$  and platelet count  $395 \times 10^9/L$ . Peripheral smear was normal. C-reactive protein was 1.55 mg/L and erythrocyte sedimentation rate was 45 mm/h and renal and liver function tests were within normal limits. Gentamicin and sulbactam-ampicillin treatment was started on admission. Servikal USG revealed a 4.5x2.5 cm, 4.5x2.5 cm, 3x1.5 cm, superolateral cystic LAP containing a necrotic area in the left level II. *Franssiella tularensis* microagglutination test was positive and sulbactam-ampicillin was discontinued. Treatment was continued with ciprofloxacin and gentamicin. Ciprofloxacin treatment was recommended to be completed for three weeks.

**Discussion:** Water-borne epidemics are observed in publications from Turkey and the most common form is oropharyngeal tularemia. *Franssiella tularensis* is sensitive to aminoglycosides; they are the preferred drug group in the treatment of tularemia in children who do not respond to beta lactam/macrolide antibiotics or whose symptoms progress while taking these antibiotics. History of consumed water, animal or tick exposure is particularly important.

**Keywords:** Lymphadenitis, Tularemia, Zoonosis

### ÖZ

**Amaç:** Tularemi, *Franssiella tularensis*'in neden olduğu primer olarak hayvanlarda görülen ancak insanlara enfekte hayvanlarla direkt temas, kene aracılı veya kemirgenlerin ısırmasıyla bulaşan endemik, zoonotik bir hastalıktır. Bu çalışmada tularemi tanısı alan iki olgu sunulmuştur.

**Olgu Sunumu: Olgu 1:** Bir yıl yedi aylık erkek hasta, antibiyotik kullanmasına rağmen 1.5 aydır iyileşmeyen boyunda ele gelen şişlik nedeniyle başvurdu. Epidemiyolojik öyküsünden dağdan gelen kaynak suyu tüketimi olduğu öğrenildi. Bilinen kronik

hastalığı veya kullandığı ilaç öyküsü yoktu. Fizik muayenesinde vital bulguları normaldi. Sağ arka servikal infraaurikuler bölgede 3x3 cm hareketli ağrısız lenfadenopatisi (LAP) mevcuttu. Diğer sistem bulguları normaldi. Laboratuvar incelemesinde hemoglobin 11.2 g/dL, beyaz küre sayısı  $10.25 \times 10^9/L$ , total nötrofil sayısı  $3.13 \times 10^9/L$ , total lenfosit sayısı  $6.21 \times 10^9/L$  ve trombosit sayısı  $532 \times 10^9/L$ 'di. Periferik yaymada atipik, blast görülmedi. C-reaktif protein 12 mg/L ve eritrosit sedimentasyon hızı 20 mm/saat olup böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri normaldi. Boyun ultrasonografisinde (USG) sağ servikal zincir seviye 2'de 12x6 mm, sol submandibularde 23x10 mm boyutlarında LAP, sağ submandibularde yaklaşık 2cm boyutta abse ile uyumlu LAP tespit edildi. Hastaya daha önce beta-laktam antibiyotik tedavisine yanıtı olmaması ve epidemiyolojik öyküsü de düşünülerek ampirik olarak gentamisin ve sulbaktam-ampisilin tedavisi başlandı. Hastanın *Fransella tularensis* mikroaglutinasyon testinin pozitif sonuçlanması üzerine sulbaktam-ampisilin kesildi. Tedaviye ciprofloksasin ve gentamisin ile devam edildi. **Olgu 2:** Sekiz yaşında kız hasta, bir aydır olan halsizlik, ateş ve boyunda şişlik şikayetleri ile 10 gün süreyle klaritromisin tedavisi almış ve boynundaki şişliğin artması üzerine başvurmuştu. Epidemiyolojik öyküsünden dağdan gelen kaynak suyu tüketimi olduğu öğrenildi. Bilinen kronik hastalığı veya kullandığı ilaç öyküsü yoktu. Fizik muayenesinde sol ön servikalde 4x5 cm ağrısız fluktuasyon veren LAP'ı mevcuttu. Laboratuvar incelemesinde hemoglobin 13.1 g/dL, beyaz küre sayısı  $11.24 \times 10^9/L$ , total nötrofil sayısı  $6.15 \times 10^9/L$ , total lenfosit sayısı  $3.59 \times 10^9/L$  ve trombosit sayısı  $395 \times 10^9/L$ 'di. Periferik yayması normaldi. C-reaktif protein 1.55 mg/L ve eritrosit sedimentasyon hızı 45 mm/saat olup böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri normal sınırdıydı. Hastaya yatışında gentamisin ve sulbaktam-ampisilin tedavisi başlandı. Boyun USG'sinde sol seviye II'de 4.5x2.5 cm, içerisinde nekrotik alan barındıran, süperolateralde kistik özellikte 3x1.5 cm boyutunda yoğun içerikli LAP saptandı. Hastanın *Fransella tularensis* mikroaglutinasyon testinin pozitif sonuçlanması üzerine sulbaktam-ampisilin kesildi. Tedaviye ciprofloksasin ve gentamisin ile devam edildi. Ciprofloksasin tedavisinin üç haftaya tamamlanması önerildi.

**Tartışma:** Türkiye'den yapılan yayınlarda su kaynaklı epidemiler görülmektedir ve en sık görülen formu orofaringeal tularemidir. *Fransella tularensis* aminoglikozidlere duyarlıdır; çocuklarda tularemi tedavisinde tercih edilen ilaç grubudur. Bu iki vaka ile epidemiyolojik bölgeden gelen; beta laktam/makrolid antibiyotiklere yanıt vermeyen veya bu antibiyotikleri alırken semptomlarında ilerleme olan hastalarda tularemi akla gelmelidir. Tüketilen su, hayvan veya kene maruziyeti öyküsü özellikle önemlidir.

**Anahtar Sözcükler:** Lenfadenopati, Tularemi, Zoonoz

# Retrospective Evaluation of Diagnoses of Patients Referred to Pediatric Gastroenterology Outpatient Clinics: A Tertiary Care Single Center Experience

## Çocuk Gastroenterolojisi Polikliniklerine Başvuran Hastaların Tanılarının Retrospektif Değerlendirmesi: Üçüncü Basamak Tek Merkez Deneyimi

Selçuk KIVILCIM, Pervin UÇKAN, Naimi AHMADLI, Büşra ŞAHİNER ÇALIŞKANER, Neslihan EKŞİ, Gülin HIZAL, Burcu BERBEROĞLU ATEŞ, Aysel ÜNLÜSOY AKSU, Selim DEREÇİ, Şamil HIZLI

Department of Pediatric Gastroenterology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Although abdominal pain is defined as the most common cause of patients admitted to pediatric gastroenterology outpatient clinics in the literature, there is no study on this subject in our country. In this study, we aimed to retrospectively analyze the diagnostic distribution of patients admitted to pediatric gastroenterology outpatient clinics.

**Materials and Methods:** Computer records and diagnoses of 112 532 outpatient visits to Pediatric Gastroenterology outpatient clinics of Ankara Bilkent City Hospital between September 2019 and May 2023 were retrospectively analyzed.

**Results:** The screened diagnoses were grouped under 21 main diagnoses, which specifically included subheadings of pediatric gastroenterology, hepatology and nutrition. Considering all admissions, the most common diagnoses were abdominal pain (14.1%), mild protein-energy malnutrition (11.1%) and abnormal results of liver function tests (8.4%), followed by constipation (8.3%), gastro-esophageal reflux disease (5.6%) and celiac disease (4.8%).

**Discussion:** The fact that abdominal pain was the first presenting diagnosis in our hospital is similar to studies conducted abroad, but the fact that protein energy malnutrition was the second most common diagnosis showed that malnutrition is still a serious public health problem for children in our country and emphasized the importance of nutritional evaluation during routine examinations. The fact that the rate of malnutrition is above the national average may be attributed to the fact that our hospital is a reference center. Likewise, the high rate of diagnosis of celiac disease compared to the literature may be attributed to the fact that our hospital is a reference hospital and the increase in awareness about celiac disease in recent years and the increase in the opportunities for diagnosis in diagnostic centers. Determining the most common

diagnoses in pediatric gastroenterology outpatient clinics will contribute to the improvement of outpatient services as well as providing a basis for preventive medicine practices.

**Keywords:** Diagnosis, Outpatient clinic, Pediatric gastroenterology

### ÖZ

**Amaç:** Literatürde çocuk gastroenterolojisi polikliniklerine başvuran hastaların en sık başvuru nedeni karın ağrısı olarak tanımlanmakla birlikte ülkemizde bu konuda yapılmış bir çalışma mevcut değildir. Bu araştırmada çocuk gastroenterolojisi polikliniklerine başvuran hastaların tanı dağılımlarının retrospektif olarak analizi amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Gastroenterolojisi polikliniklerine Eylül 2019-Mayıs 2023 tarihleri arasında yapılan 112 532 poliklinik başvurusunun bilgisayar kayıtları ve tanıları retrospektif olarak incelenmiştir.

**Bulgular:** Taranan tanıları özellikli olarak çocuk gastroenterolojisi hepatolojisi ve beslenme konularının alt başlıklarını içeren 21 ana tanı başlığı altında toplanmıştır. Tüm başvurular göz önüne alındığında en sık saptanan tanıların karın ağrısı (%14.1), hafif protein-enerji malnütrisyonu (%11.1) ve karaciğer fonksiyon testlerinin anormal sonuçları (%8.4) olduğu devamında ise en sık kabızlık (%8.3) gastro-özofajial reflü hastalığı (%5.6) ve çölyak hastalığı (%4.8) olduğu saptandı.

**Tartışma:** Hastanemizde karın ağrısının ilk başvuru tanısı olması yurt dışından yapılan çalışmalara benzer olmakla birlikte protein enerji malnütrisyonunun ikinci sırada en sık görülen tanı olması malnütrisyonun ülkemiz çocukları için hala ciddi bir halk sağlığı sorunu olduğunu göstermiş ayrıca rutin muayeneler esnasında



nutrisionel deęerlendirme yapılmasının önemini vurgulamıştır. Malnutrasyon oranının lke ortalamasının da stnde olması hastanemizin bir referans merkezi olmasına baęlanabilir. Aynı Őekilde lyak hastalıęı tanı oranının da literatre gre yksek ıkması, hastanemizin referans hastane olmasına ve son yıllarda lyak hastalıęı hakkındaki farkındalıęın artması ve tanı merkezlerinde tanı konulması imkanlarındaki artışa baęlanabilir. ocuk gastroenteroloęisi polikliniklerine en sık bařvuran tanıların saptanması nleyici tıp uygulamalarına temel teřkil etmesinin yanında poliklinik hizmetlerinin iyileřtirilmesine de katkı saęlayacaktır.

**Anahtar Szckler:** Tanı, Poliklinik, ocuk gastroenteroloęisi

# An Investigation of the Reasons Why Medical Doctors Do Not Prefer the Specialty of Pediatrics

## Tıp Doktorlarının Pediatri Uzmanlık Alanını Tercih Etmeme Nedenlerinin İncelenmesi

İlknur KABA, Samet Can DEMİRBAŞ, Perihan KIRALI

Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Hitit University, Çorum, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** In recent years, the specialty of ediatrics is not preferred by medical doctors for various reasons. In our study, we aimed to examine the reasons for the lack of preference for the specialty of pediatrics.

**Material and Method:** Hitit University Faculty of Medicine Term 4-5-6 students, faculty members, specialty students and general practitioners working in our hospital were included in the study. The questionnaire about the reasons for preferring/not preferring pediatrics was applied online. Statistical analyses of the data obtained were performed using SPSS (Version 22.0) package program.

**Result:** The questionnaire was answered by 183 physicians and medical students with a mean age of 24.7±4.9 (20-54) years, 57.4% (n=105) of whom were female. Of the volunteers, 35% (n=64) were semester 4, 16.9% (n=31) were semester 5, 30.1% (n=55) were semester 6, 7.7% (n=14) were residency students, 5.5% (n=10) were general practitioners, 2.7% (n=5) were doctor faculty members, 1.6% (n=3) were associate professors, and 0.5% (n=1) were professors. Of the respondents, 79.8% (n=146) stated that they did not prefer specialty of pediatrics. Of those who stated that they would not choose the specialty of pediatrics, 55.2% (n=101) stated that they would not choose it because of the high number of patients and the fact that the diseases were related to many sub-branches, and 47.5% (n=87) stated that they would not choose it because it was physically and mentally tiring. Among those who considered choosing Pediatrics (n=37), 75.7% (n=28) were female. Total 78.4% (n=29) of those who were thinking of choosing pediatrics stated that they would choose it because of the innocence of children, and 78.4% (n=24) stated that they would choose it because of the high professional and moral satisfaction.

**Discussion:** Among the reasons for medical students and physicians to prefer the specialty of pediatrics are the innocence of children and high professional and moral satisfaction. Among

the reasons for not preferring pediatrics specialty, the high workload and physical and mental exhaustion are noteworthy. We believe that incentive measures should be taken in order to prevent a shortage in the number of pediatricians in the following years.

**Keywords:** Choice of specialty, Pediatrics, Preference

### ÖZ

**Amaç:** Son yıllarda tıp doktorları tarafından Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları uzmanlığı çeşitli sebeplerle tercih edilmemektedir. Çalışmamızda Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları branşının tercih edilmemesinin nedenlerinin irdelenmesi amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Çalışmaya Hitit Üniversitesi Tıp Fakültesi Dönem 4-5-6 öğrencileri, öğretim üyeleri, hastanemizde çalışan uzmanlık öğrencileri ve pratisyen hekimler dahil edildi. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları branşını tercih etme/etmeme nedenlerini sorgulayan anket online ortamda uygulandı. Elde edilen verilerin istatistiksel analizleri SPSS (Versiyon 22.0) paket programı kullanılarak yapıldı.

**Bulgular:** Anketi ortalama yaşı 24.7±4.9 (20-54) yıl, %57.4'ü (n=105) kadın olan, 183 hekim ve tıp fakültesi öğrencisi cevapladı. Gönüllülerin %35'i (n=64) dönem 4, %16.9'u (n=31) dönem 5, %30.1'i (n=55) dönem 6, %7.7'si (n=14) uzmanlık öğrencisi, %5.5'i (n=10) pratisyen hekim, %2.7'si (n=5) doktor öğretim üyesi, %1.6'sı (n=3) doçent, %0.5'i (n=1) profesördü. Ankete katılanların %79.8'i (n=146) Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları branşını tercih etmediğini belirtti. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları branşını seçmeyeceğini belirtenlerin %55.2'si (n=101) hasta sayısının fazla olması ve hastalıkların birçok yan dalı ilgilendiren vakalar olması nedeniyle, %47.5'i (n=87) ise bedensel ve ruhsal açıdan yorucu olması nedeniyle tercih etmediğini ifade etti. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları branşını seçmeyi düşünenlerin (n=37) %75.7'si (n=28) kadın cinsiyetteydi. Tercih etmeyi düşünenlerin %78.4'ü (n=29) çocukların masumiyeti sebebiyle, %78.4'ü (n=24) ise mesleki ve

manevi tatminin yüksek olması nedeniyle seçeceğini belirtti.

**Tartışma:** Tıp fakültesi öğrencileri ve hekimlerin Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları branşını tercih etme sebepleri arasında çocukların masumiyeti, mesleki ve manevi tatmininin yüksek olması ön plana çıkmaktadır. Pediatri uzmanlığını tercih etmeme nedenleri arasında ise iş yükünün fazla, bedensel ve ruhsal açıdan yorucu olması dikkat çekmektedir. İlerleyen yıllarda Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları uzman sayısında yetersizlik yaşanmaması için özendirici önlemlerin alınması gerektiği kanaatindeyiz.

**Anahtar Sözcükler:** Uzmanlık seçimi, Pediatri, Tercih

# Clinical Evaluation of Our Patients with Takayasu Arteritis

## Takayasu Arteriti ile Takipli Hastalarımızın Klinik Değerlendirilmesi

Ayşenur ALKAYA, Elif ARSLANOĞLU AYDIN

Department of Pediatrics, Ankara Etilik City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Takayasu arteritis is a granulomatous large vessel vasculitis affecting the aorta, its main branches and the pulmonary artery. In addition to angiographically demonstrated pathology involving the aorta and its branches or the pulmonary artery, the diagnosis of Takayasu's arteritis includes at least one of 5 findings including hypertension, decreased peripheral pulses, inter-extremity blood pressure differences, murmurs in the aorta and its branches, and elevated acute phase markers (erythrocyte sedimentation rate, C-reactive protein). The aim of this study was to evaluate the demographic, clinical and laboratory characteristics of takayasu arteritis.

**Material and Methods:** This study evaluated the demographic, clinical and laboratory characteristics of 7 patients with Takayasu arteritis in our pediatric rheumatology clinic.

**Result:** Four (57.1%) of the patients were female. The most common constitutional symptoms at the time of diagnosis were fatigue (71.4%), fever (57.1%) and weight loss (57.1%). Elevated acute phase markers (100%) were present in all patients at the time of diagnosis. Decreased peripheral pulses were seen in 6 (85.7%) patients. A murmur was heard in 5 (71.4%) patients. Angiographic anomaly was positive in all patients. Types I, IIb, IV were seen equally (28.5%), while type IIa was seen in 1 (14.2%) patient. Systemic steroid was used in all patients (100%), cyclophosphamide was given to 4 (57.1%) patients. Biological therapy was used in 2 (28.5%) patients

**Discussion:** In patients presenting with constitutional findings, hypertension and elevated acute phase markers, systemic diseases such as malignancy and tuberculosis should be considered as well as Takayasu arteritis and a differential diagnosis should be made.

**Keywords:** Aorta, Takayasu, Vasculitis

### ÖZ

**Amaç:** Takayasu arteriti, aort ve onun ana dallarını, pulmoner arteri etkileyen, granülatöz bir büyük damar vaskülitidir. Takayasu arteriti tanısı, anjiyografi ile gösterilmiş, aort ve dalları veya pulmoner arteri içeren patolojiye ek olarak, hipertansiyon, azalmış periferik nabızlar, ekstremiteler arası kan basıncı farklılığı, aort ve dallarında üfürüm duyulması, yükselmiş akut faz belirteçlerini (eritrosit sedimentasyon hızı, C-reaktif protein) içeren 5 bulgudan en az birisini içerir. Bu çalışmanın amacı Takayasu arteritinin demografik, klinik ve laboratuvar özelliklerini değerlendirmektir.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu çalışmada çocuk romatoloji kliniğimizde Takayasu arteriti tanısı ile takipli 7 hastanın demografik, klinik ve laboratuvar özelliklerinin değerlendirilmiştir.

**Bulgular:** Hastaların 4'ü (%57,1) kızdı. Tanı anındaki en sık konstitüsyonel semptom halsizlik (%71,4), ateş (%57,1) ve kilo kaybı (%57,1). Akut faz belirteçlerinde yükseklik (%100) tanı anında tüm hastalarda mevcuttu. Periferik nabızlarda azalma 6 (%85,7) hastada görüldü. Üfürüm 5 (%71,4) hastada duyuldu. Anjiyografik anomali hastaların hepsinde pozitif. Tip I, IIb, IV eşit oranda (%28,5) görüldü, tip IIa ise 1 (%14,2) hastada görüldü. Sistemik steroid tüm hastalarda (%100) kullanıldı, siklofosfamid 4 (%57,1) hastaya verildi. Biyolojik tedavi 2 (%28,5) hastada kullanıldı.

**Tartışma:** Konstitüsyonel bulgular, hipertansiyon ve yüksek akut faz belirteçleri kliniği ile başvuran hastalarda malignite, tüberküloz gibi sistemik hastalıklar akla geldiği gibi Takayasu arteriti de akla gelmeli ve ayırıcı tanı yapılmalıdır.

**Anahtar Sözcükler:** Aort, Takayasu, Vaskülit

# Atlantoaxial Subluxation and Rotatory Instability in Seven Children

## Yedi Hastada Atlantoaksiyel Subluksasyon ve Rotatuar İnstabilite

Recai KULAK<sup>1</sup>, Dilara ÖZKAN<sup>1</sup>, Harun DEMİRCİ<sup>1</sup>, Nadide Başak GÜLLEROĞLU<sup>2</sup>, Pınar ÖZİŞİK<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Neurosurgery, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Radiology, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Atlantoaxial Subluxation (AAS) is one of the most common upper cervical pathologies in children with traumatic and non-traumatic causes. Because it is an upper cervical pathology, it is likely to cause severe limitation in neck movements and neurologic deficits in patients. The atlantoaxial joint is anatomically deeply located and complex in structure. Therefore, its pathologies are difficult to diagnose and difficult to treat. In this study we aimed to describe 3 different treatment modalities of atlantoaxial subluxation and rotatory instability.

**Materials and Methods:** In the last year, we followed seven pediatric patients in the Department of Neurosurgery at Ankara Bilkent City Hospital and aimed to describe 3 different treatment modalities.

**Result:** In three of these patients c1-2 posterior stabilization surgery, in three patients reduction and in one patient conservative follow-up with cervical collar was appropriate. One patient who underwent posterior stabilization had deficits on preop neurological examination and these deficits tended to improve in the postop period. Reduction was performed three times in one of three patients due to patient non-compliance. Although there was visible improvement, some rotation remained in the patient. One patient was hospitalized for reduction, but the rotation improved with the use of a cervical collar.

**Discussion:** Atlantoaxial subluxation is one of the most common upper cervical pathologies in childhood. Patients are usually evaluated in the emergency department and should be diagnosed and treated without being missed.

**Keywords:** Atlantoaxial subluxation, Rotatory instability, Upper cervical

### ÖZ

**Amaç:** Atlantoaksiyel Subluksasyon (AAS) çocuklarda travmatik ve nontravmatik sebebi olan ve sık görülen üst servikal patolojilerden biridir. Üst servikal patoloji olması sebebiyle hastalarda boyun hareketlerinde ciddi kısıtlılık ve nörolojik defisitlere yol açma ihtimali bulunmaktadır. Atlantoaksiyel eklem anatomik olarak derin yerleşimli ve yapısı karmaşıktır. Bu nedenle patolojileri zor tanı konulabilen ve zor tedavi edilebilen bir bölgedir. Bu çalışmada atlantoaksiyel subluksasyon ve rotatuar instabilitenin üç farklı tedavisinin sunulması amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntemler:** Bu çalışmada son bir yıl içinde Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Beyin ve Sinir Cerrahisi Kliniği'nde takip edilen yedi vakanın tedavilerinde izlenen üç farklı yolun anlatılması amaçlanmıştır.

**Bulgular:** Bu hastalardan üç'ünde c1-2 posterior stabilizasyon cerrahisi, üç'ünde redüksiyon ve bir'inde de servikal collar ile konservatif takip uygun görüldü. Posterior stabilizasyon yapılan hastanın bir'inde preop nörolojik muayenesinde defisitleri vardı ve bu defisitler postop dönemde düzelme eğilimindeydi. Redüksiyon yapılan üç hastadan bir'ine, hasta uyumsuzluğu nedeniyle toplamda üç defa redüksiyon yapıldı. Gözle görülür düzelme olsa da hastada bir miktar rotasyon kaldı. Bir hasta ise redüksiyon amacıyla yatırıldı, ancak servikal collar kullanmaya başlamasıyla rotasyonda düzelme meydana geldi.

**Tartışma:** Atlantoaksiyel subluksasyon çocukluk döneminde sık görülen üst servikal patolojilerden biridir. Hastalar genellikle acil serviste değerlendiriliyor olup atlanmadan tanı konulmalı ve tedavisine başlanmalıdır.

**Anahtar Sözcükler:** Atlantoaksiyel subluksasyon, Rotatuar instabilite, Üst servikal

# Respiratory Distress in a Child with Down Syndrome: Lane Hamilton Syndrome Case Report

## Down Sendromlu Bir Çocukta Solunum Sıkıntısı: Lane Hamilton Sendromu Olgusu Sunumu

Şeyma ERDEM TORUN<sup>1</sup>, Gül ARGAS<sup>2</sup>, Duygu DEMİRTAŞ GÜNER<sup>3</sup>, Derya BAKO<sup>4</sup>, Tuğba RAMASLI GÜRİSOY<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Van Training and Research Hospital, Van, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Infectious Diseases, Van Training and Research Hospital, Van, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Pediatric Gastroenterology, Van Training and Research Hospital, Van, Türkiye

<sup>4</sup>Department of Pediatric Radiology, Van Training and Research Hospital, Van, Türkiye

<sup>5</sup>Department of Pulmonary Diseases, Van Training and Research Hospital, Van, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Lane-Hamilton syndrome (LHS) is a rare condition defined by the coexistence of Idiopathic pulmonary hemosiderosis (IPH) and Celiac disease (CD). Despite its severe clinical picture, the lack of information in the literature leads to a lack of awareness and delayed diagnosis. Here, a 10-year-old male patient diagnosed with LHS, who was under medical supervision with the diagnoses of Down syndrome (DS), CD and Type 1 Diabetes Mellitus (DM), who did not respond to gluten-free diet treatment and achieved remission with steroid treatment, was presented.

**Case Reports:** A 10-year-old male patient diagnosed with Down syndrome, Type 1 DM and CD was admitted to the emergency department with cough, fatigue, fever and hemoptysis. His general condition was poor on physical examination, his fever was 38.2 °C. He had physical stigmata of DS. Respiratory system examination revealed tachypnea, no cyanosis, but saturation value was 84%. Both hemithoraxes participated equally in respiration, bilateral, widespread rales, rhonchi, prolonged expiration, subcostal retractions were present. There was no chest deformity or clubbing. In the cardiovascular system examination, he was hypotensive and tachycardic. It was learned from his medical history that he had been admitted three times due to pneumonia and two times due to bronchiolitis, that he was diagnosed with CD and type 1 DM five years ago, that he was using insulin treatment and that he did not fully comply with his gluten-free diet. He was admitted to the PICU because he was hemodynamically unstable. During his follow-up, he was given erythrocyte support due to a decrease in his hemoglobin value and deterioration in his hemodynamics. His echocardiography was normal. Considering the infiltrates on his chest X-ray and his clinical

evaluation, vancomycin and piperacillin tazobactam treatments were started with a preliminary diagnosis of pneumonia. During his follow-up, he had respiratory distress and hypoxemia increased, high-flow nasal oxygen treatment was started for the patient and contrast-enhanced thorax computerized tomography (CT) was taken to show increasing infiltrations on chest X-ray. In CT, there were alveolar hemorrhage, especially in the lower lobes, and ground-glass opacities and nodular opacities suggesting pleural effusion in the left hemithorax. In the differential diagnosis of pulmonary hemorrhage, the tests for their diagnosis were found to be normal. The patient, whose current clinical condition was IPH together with CD, was diagnosed with LHS. Despite full compliance with the gluten-free diet, the patient's clinical condition did not improve and respiratory distress increased during follow-up. Pulse methylprednisolone treatment was started for 3 days. The patient's respiratory distress significantly decreased on the 3<sup>rd</sup> day of steroid treatment. The patient, whose general condition improved and who no longer needed oxygen, was discharged with 1 mg/kg oral methylprednisolone, insulin pump therapy and gluten-free diet treatment to come for outpatient follow-up.

**Discussion:** Children with DS experience acute respiratory distress more frequently than healthy children. DS children should be evaluated for autoimmune diseases, especially CD, type 1 DM and hypothyroidism, and accompanying interstitial lung diseases should be kept in mind in the follow-up of these patients. All patients diagnosed with IPH should be screened for CD, keeping LHS in mind.

**Keywords:** Down Syndrome, Lane-Hamilton syndrome, Respiratory distress

**ÖZ**

**Amaç:** Lane-Hamilton sendromu (LHS), İdiyopatik pulmoner hemosiderozis (IPH) ile Çölyak hastalığının (ÇH) birlikte bulunmasıyla tanımlanan nadir bir durumdur. Kliniğinin ağır olmasına rağmen, literatürde az bilgi olması, farkındalık eksikliğine ve tanının gecikmesine neden olmaktadır. Burada Down sendromu (DS), ÇH ve Tip 1 Diyabetes Mellitus (DM) tanıları ile doktor izleminde olan, glutensiz diyet tedavisine yanıtızsız, steroid tedavisi ile remisyon sağlanan 10 yaşında LHS tanısı alan erkek olgu sunulmaktadır.

**Olgu Sunumu:** Down sendromu, Tip1 DM ve ÇH tanılı 10 yaşındaki erkek hasta; acil servise, öksürük, halsizlik, ateş ve hemoptizi nedeniyle başvurdu. Fizik muayenesinde genel durumu düşkün, ateşi 38.2 °C'di. DS'ye ait fiziksel stigmaları mevcuttu. Solunum sistemi muayenesinde takipnik (soluk sayısı: 44/dk), siyanozu yoktu ancak saturasyon değeri (SpO2) %84'dü. Her iki hemitoraks solunuma eşit katılıyor, bilateral, yaygın raller, ronküs, uzamış ekspiryum, subkostal çekilmeleri mevcuttu. Göğüs deformitesi ve çomak parmak yoktu. Kardiyovasküler sistem muayenesinde hipotansif (kan basıncı: 80/60 mm Hg) ve taşikardik (nabız: 147/dakika (dk) olup 2/6 sistolik üfürüm işitildi. Özgeçmişinden üç defa pnömoni ve iki defa bronşiolit nedeni ile, çocuk yoğun bakım servisine (ÇYBÜ) yatışı olduğu, ÇH ve tip 1 DM tanılarını beş yıl önce aldığı, insülin tedavisi kullandığı ve glutensiz diyetine tam olarak uyum sağlamadığı öğrenildi. Hemodinamik olarak instabil olması sebebiyle ÇYBÜ'ye yatırıldı. İzleminde hemoglobin değerinde düşüş olması ve hemodinamisinin bozulması nedeniyle eritrosit desteği verildi. Ekokardiyografisi normaldi. Akciğer grafisindeki infiltrasyonlar göz önüne alınarak ve kliniği değerlendirildiğinde pnömoni ön tanısı ile vankomisin ve piperasilin tazobaktam tedavileri başlandı. İzleminde solunum sıkıntısı ve hipoksemisi (Spo2: %75) artan hastaya yüksek akımlı nazal oksijen tedavisi başlandı ve akciğer grafisinde infiltrasyonlarının artış göstermesi üzere kontrastlı toraks bilgisayarlı tomografi (BT) çekildi. BT'de özellikle alt loblarda belirgin olan alveolar hemorajiyi ve sol hemitoraksta plevral efüzyonu düşündüren buzlu cam opasiteleri ve nodüler opasiteleri mevcuttu. Pulmoner hemoraji ayırıcı tanısında tanılarına yönelik tetkikler normal saptandı. Mevcut kliniği, ÇH ile birlikte IPH olan hastaya LHS tanısı konuldu. Glutensiz diyetine tam uyum sağlanmasına rağmen, kliniği düzelmeyen, izleminde solunum sıkıntısı artan hastaya üç gün pulse metilprednizolon (10 mg/kg, iv) tedavisi başlandı. Hastanın steroid tedavisinin üçüncü gününde solunum sıkıntısı belirgin geriledi. Genel durumu düzelen, oksijen ihtiyacı kalmayan hasta 1 mg/kg dozunda oral metilprednizolon, insülin pompa tedavisi ve glutensiz diyet tedavisi ile ayaktan kontrole gelmek üzere taburcu edildi.

**Tartışma:** Down sendromlu çocuklar, sağlıklı çocuklara göre daha sık akut solunum sıkıntısı yaşamaktadır. DS çocuklarda başta ÇH, tip 1 DM ve hipotiroidizm olmak üzere otoimmün hastalıklar açısından değerlendirilmeli ve eşlik eden interstisyel akciğer hastalıkları da bu hastaların izleminde akılda tutulmalıdır.

IPH tanısı alan tüm hastalar, LHS akılda tutularak ÇH açısından taranmalıdır. Çoğu LHS olgusu glutensiz diyetle yanıt vermeye birlikte solunum sıkıntısı devam eden, ağır olgularda steroid tedavisi verilmesi gerekebilir.

**Anahtar Sözcükler:** Down Sendromu, Lane-Hamilton Sendromu, Solunum Sıkıntısı

## A Rare Disease That Emerges During a Viral Infection

### Viral Enfeksiyon Sırasında Ortaya Çıkan Nadir Bir Hastalık

Büşra DEMİRCİ<sup>1</sup>, Çiğdem Seher KASAPKARA<sup>2</sup>, Aynur KÜÇÜKÇONGAR YAVAŞ<sup>2</sup>, Berrak BİLGİNER GÜRBÜZ<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Nutrition and Metabolic Diseases, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

#### ABSTRACT

**Objective:** Glycogen storage disease type 9 (GSD IX) occurs due to a deficiency of the phosphorylase kinase enzyme. It is one of the most common types of glycogen storage diseases (GSD), accounting for 25% of cases. The most commonly detected mutation is in the PHKA2 gene, leading to X-linked GSD IXa due to a deficiency in the alpha subunit, which primarily affects the liver. The prognosis is generally favourable, with the condition remaining asymptomatic in adulthood. This study presents the case of a patient diagnosed with Glycogen Storage Type 9a during a viral infection.

**Case Reports:** A 2-year-old male patient, with no known previous medical history and no abnormalities detected in routine well-child check-ups, was admitted due to elevated transaminases detected during investigations following a viral upper respiratory tract infection and a poor general condition. The patient was born via cesarean section at 38 gestational weeks, weighing 2700 grams, as the second living child of a 29-year-old mother's second pregnancy. There were no notable findings in the patient's personal or family history, and there was no consanguinity between the parents. On physical examination, the patient's growth and development were normal. He had chubby cheeks and a "doll-like" facial appearance. On abdominal examination, the spleen was palpable 2 cm below the costal margin, and the liver was palpable 4 cm below the costal margin. Other system examinations were unremarkable. Laboratory tests showed mild neutropenia and lymphopenia, with no anemia or thrombocytopenia. Liver function tests were notable for normal INR, albumin, and ammonia levels, but elevated AST at 2437 U/L (reference range 0-46), ALT at 895 U/L (reference range 0-32), GGT at 266 U/L (reference range <73), and LDH at 2003 U/L (reference range 0-337). HDL cholesterol was found to be low at 9 mg/dL. Given the elevated transaminases and body temperature above 38°C, viral infection was suspected, and further tests were conducted. The respiratory viral panel

showed a positive result for influenza A. Viral myositis secondary to influenza was considered as a preliminary diagnosis; however, it was noted that the patient's creatine kinase (CK) was within normal limits at 40 U/L (reference range 32-294). Abdominal ultrasonography revealed an enlarged liver with a coarse granular, heterogeneous parenchymal pattern, but the spleen was not enlarged. Considering the patient's doll-like facial appearance, hepatosplenomegaly, borderline elevated uric acid, transaminase elevation, normal creatine kinase, and low HDL cholesterol, further metabolic evaluations were pursued. Tandem mass spectrometry, plasma and urine amino acid profiles, and urine organic acid profiles were nonspecific. The very long-chain fatty acid profile was normal, and urine sugar chromatography yielded negative results. Glycogen storage disease was suspected. The patient's diet was supplemented with 1 g/kg/day of raw cornstarch. Genetic testing targeting GSD identified a homozygous mutation in the PHKA2 gene, confirming the diagnosis of glycogen storage disease type 9a (GSD IX9a)

**Discussion:** It should be remembered that patients with rare metabolic diseases, especially in infancy, may initially present with signs of infection. In cases where the clinical course is atypical, where treatment response is delayed, and where physical examination findings are inconsistent with an acute illness, an underlying metabolic disorder should be considered.

**Keywords:** Elevated transaminases, Glycogen storage disease, Hepatomegaly, Influenza, Viral Infection

#### ÖZ

**Amaç:** Glikojen depo hastalığı tip 9 fosforilaz kinaz enziminin eksikliği sonucu oluşur. GSD (glikojen depo hastalıkları)'nın %25 ile en sık rastlanan tiplerindendir. En çok saptanan PHKA2 gen mutasyonu alfa alt biriminin karacier tipi X e bağlı GSD IXa hastalığına yol açmaktadır. Hastalığın prognozu genellikle iyidir. Erişkin dönemde asemptomatik izlenmektedir. Bu çalışmada



viral enfeksiyon sırasında Glikojen Depo Tip 9a tanısı konulan bir hasta sunulmuştur.

**Olgu Sunumu:** Daha önce bilinen hastalığı olmayan rutin sağlam çocuk muayenelerinde patoloji saptanmayan 2 yaş erkek hasta viral üst solunum yolu enfeksiyonu, genel durumu düşkün olması nedeniyle bakılan tetkiklerinde transaminaz yüksekliği saptanarak yatışı yapıldı. Hastanın 29 yaş annenin 2. gebeliğinden 2. yaşayan olarak 38. gestasyonel haftasında sezeryan ile 2700 gram olarak doğduğu öğrenildi. Özgeçmiş ve soygeçmişte özellik yoktu. Anne baba arasında akrabalık yoktu. Fizik incelemede büyüme ve gelişmesi normaldi. Yanakları dolgun, taş bebek yüzü görünümü mevcuttu. Batın muayenesinde dalak 2 cm, karaciğer 4 cm kot altı ele geliyordu. Diğer sistem muayeneleri doğaldı. Laboratuvar tetkiklerinde hafif nötropenik ve lenfopenikti, anemi trombositopenisi yoktu. Karaciğer fonksiyon testlerinden INR, albumin, amonyak normaldi ancak AST 2437 u/l (0-46), ALT 895 u/l (0-32), GGT 266 u/l (<73) LDH 2003 u/l (0-337) yüksek, HDL kolesterol 9 düşük saptandı. Vücut ısısının 38 derecenin üstüne olması, transaminaz yüksekliği olması nedeniyle viral enfeksiyon düşünülerek enfeksiyon tetkikleri incelendi. Solunum yolu viral panelinde influenza a pozitif sonuçlandı. Ön tanı olarak influenzaya bağlı viral miyozit düşünüldü. Ancak hastanın CK 40 u/l (32-294) normal olduğu dikkat çekti. Yapılan abdomen ultrasonografide karaciğer boyutu artmış ve parankimi kaba granüler paternde heterojen görünümde saptandı. Dalak büyüklüğü yoktu. Taş bebek yüzü görünümü, hepatosplenomegali, sınırdan ürik asit yüksekliği, transaminaz yüksekliği, kreatin kinazın normal olması, HLD düşüklüğü olması nedeniyle gönderilen tandem mass spektrometride normal, kan aminoasit, idrar aminoasit ve idrar organik asit profili nonspesifikti. Çok uzun zincirli yağ asidi profili normaldi. İdrar şeker kromatografisi negatif sonuçlandı. Ön planda glikojen depo hastalığı düşünüldü. Diyetine 1 gr/kg/gün çığ mısır nişastası eklendi. GDH yönelik gönderilen genetik panelde PHKA2 geni homozigot mutasyon saptanan hasta glikojen depo tip 9a tanısı aldı.

**Tartışma:** Özellikle infant dönemde nadir metabolik hastalığa sahip olan hastaların başlangıçta enfeksiyon tablosu ile başvurabileceği unutmamalıdır. Olağan seyretmeyen, beklenen sürede tedaviye yanıt alınmayan, fizik muayenesinde akut hastalıkla uyumsuz semptomları olan hastalarda altta yatan metabolik hastalık olabileceği akılda tutulmalıdır.

**Anahtar Sözcükler:** Transaminaz yüksekliği, Glikojen depo hastalığı, Hepatomegali, İnfluenza, Viral enfeksiyon

# Congenital/Infantile Fibrosarcoma of the Forearm: A Case Report

## Önkol Yerleşimli Konjenital/İnfantil Fibrosarkom: Bir Olgu Sunumu

Seher Candan GÖK, Davut BOZKAYA, Arzu YAZAL ERDEM, Şahin ÇEPNİ, Servet GÜREŞÇİ, Fuat Emre CANPOLAT, Şerife Suna OĞUZ

Department of Pediatrics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Congenital infantile fibrosarcoma (CIF) is less than 1% among childhood cancers. Metastasis is rare. Tumor usually originate from the distal extremity. Definitive diagnosis is made based on pathology results. CIF is often confused with hemangioma and lymphatic malformation at birth. The subject of this study was a case diagnosed with congenital/infantile fibrosarcoma (CIF).

**Case Reports:** A male newborn was born at 37 weeks from uncomplicated pregnancy of a 29-year-old mother. He was referred to us due to a mass in his right forearm after birth. On physical examination, there was a 4x4 cm nontender hard mass with discontinuous vascularized surface is the same color as the skin and has irregular borders. The patient's arm movements were normal. In MRI, it was observed that the fat plan between the subcutaneous fat tissue and the adjacent muscle tissue on the lateral right forearm could not be seen. Dimensions 45x37x32 mm, sharply limited, containing thin septa structures mass was detected. No findings suggestive of calcification were detected. No metastasis findings were detected in the patient's chest radiography, abdominal ultrasonography and echocardiography was done. Tru-cut biopsy was performed. It was reported as compatible with infantile fibrosarcoma. The patient's mass was completely excised.

**Discussion:** Soft tissue tumors are rarely seen in infants. Most of these are hemangiomas and fibrous hamartomas. Malignant soft tissue tumors frequently seen in this age group are rhabdomyosarcoma and CIF. CIF is a rare, fast-growing spindle cell tumor of soft tissue include for 1% of childhood cancers. Total of 40% of cases are noticed at birth. It is 3/2 more common in boys than girls. The tumor most often involves the distal extremity, and secondly the trunk. Involvement of the head, neck and abdomen may be seen. It is more common in infants than older children. Unlike adult fibrosarcomas, metastasis is rare, local recurrence is common, and prognosis is good. Fibrosarcoma rarely is seen in older children; if it is seen, is

usually the adult type. Lesions originating from the axial skeleton have a worse prognosis. There is a translocation of the ETV6 gene on chromosome 12 with the NTRK3 gene on chromosome 15. Patient is at 150. day after surgery, and is in remission and has no additional problems.

**Keywords:** Congenital infantile fibrosarcoma, Forearm, Soft tissue tumor

### ÖZ

**Amaç:** Konjenital/infantil fibrosarkom (KİF) çocukluk çağı kanserleri arasında %1'den az görülmektedir. Metastaz nadiren görülür. Distal ekstremitelere kaynaklı tümör oluşumu daha sıktır. Kesin tanı patoloji sonucuyla konur. Doğumda genellikle hemanjiom ve lenfatik malformasyon ile karıştırılır. Bu çalışmada konjenital/infantil fibrosarkom(KİF) tanısı ile izlenen bir olgu sunulmuştur.

**Olgu Sunumu:** Yirmidokuz yaş annenin komplikasyonsuz gebeliğinden 37 w 3200 gr dış merkezde doğan erkek hasta, doğum sonrası sağ ön kolda kitle nedeniyle tarafımıza postnatal 9. gününde sevk edildi. Fizik muayenede cilt ile aynı renkte, sert, düzensiz sınırlı, yüzeyi yer yer damarlanma gösteren 4x4 cm kitle mevcuttu. Hastanın kol hareketlerinde kısıtlılık yoktu. Ön kol grafisinde belirgin kemik doku içermeyen yumuşak doku benzeri kitle görüldü. MRG de sağ ön kol lateralinde cilt altı yağ dokuda komşu kas doku ile arasında yağ planının seçilemediği; 45x37x32 mm boyutlarında; keskin sınırlı; içerisinde ince septa yapıları bulunan; kitle saptanmıştır. Kalsifikasyon düşündürür bulgu saptanmamıştır. Hastanın akciğer grafisinde, abdomen ultrasonografisinde ve ekokardiyografisinde kitle, metastaz bulgusu saptanmadı. Tru-cut biyopsi yapıldı. KİF'la uyumlu olarak raporlandı. Hastanın kitlesi total eksize edildi.

**Tartışma:** Yenidoğan ve infantlarda yumuşak doku tümörleri nadiren görülür. Bunların çoğu hemanjiyomlar ve fibröz hamartomdur. Bu yaş grubunda sıklıkla görülen malign yumuşak

doku tümörleri rabdomyosarkom ve infantil fibrosarkomdur. Infantil fibrosarkom çocukluk çağı kanserlerinin %1'ini oluşturur. Hastaların %75'i bir yaş öncesinde tanı almakta, vakaların %40'ı doğumda fark edilmektedir. Erkeklerde kızlardan 3/2 oranında daha fazla görülmektedir. Infantil fibrosarkom yenidoğan döneminde görüldüğünde konjenital infantil fibrosarkom adını alır. Tümör sıklıkla distal ekstremiteyi, ve ikinci sıklıkta gövdeyi tutar. Baş ve boyun bölgesi tutulumu, abdomen tutulumu görülebilir. İnfantlarda büyük çocuklara göre daha sık görülür. Yetişkin fibrosarkomlarının aksine metastaz nadirdir, lokal nüks siktir, prognoz iyidir. Büyük yaş çocuklarda nadir görülür, eğer görülürse genelde erişkin tiptir. Aksiyel iskeletten köken alan lezyonların prognozu daha kötüdür. Tümör çok büyük olduğu zaman biyopsi materyalinde hemoraji görülebilir. Kalsifikasyon nadiren görülür. Mitotik aktivite genellikle yüksektir. Birçok konjenital infantil fibromada 12. kromozomdaki ETV6 geninin, 15. kromozomdaki NTRK3 geniyle translokasyonu söz konusudur. KİF hücreden zengin ve hızlı büyümesine rağmen metastaz olasılığı düşük olduğu için cerrahi olarak tam kür sağlanmaktadır. Olgumuz cerrahi eksizyondan sonra 150 gün geçmesine rağmen remisyonda olup ek sorunu yoktur.

**Anahtar Sözcükler:** Konjenital infantil fibrosarkom, Ön kol, Yumuşak doku tümörü

# Diagnosing Rare Diseases from Anamnesis: Three Case Reports

## Anamnezden Nadir Hastalık Tanısına: Üç Olgu Örneği

Duygu ÇETİNKAYA, Esra KILIÇ, Mustafa ALTAN

Department of Pediatric Genetics, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Beckwith-Wiedemann syndrome (BWS) is an overgrowth disorder marked by macroglossia, omphalocele, lateralized overgrowth, macrosomia, and a tendency towards neoplasms. First described by JB Beckwith and HR Wiedemann in the 1960s, it affects both genders equally with an estimated prevalence of 1 in 10 500. In this study, we presented three cases of Beckwith-Wiedemann syndrome, a rare condition diagnosed based on clinical history, physical examination, and subsequent molecular analysis, in patients who presented with various complaints to the pediatric genetics clinic. The clinical and molecular findings of three BWS patients followed in the pediatric genetics clinic were retrospectively reviewed.

**Case Reports: Case 1:** A 1-month-old male presented to the clinic for biotinidase gene analysis due to biotinidase deficiency detected in newborn screening. The patient had a history of antenatal polyhydramnios and prematurity. He was born macrosomic and had a history of postnatal hypoglycemia. Physical examination revealed macroglossia and an ear pit. The patient's neuromotor development was appropriate for his age. **Case 2:** A 2-year and 7-month-old male was referred for etiological investigation due to kidney stones. He had a history of polyhydramnios and macrosomic birth during the prenatal period. Physical examination showed a facial hemangioma and diastasis recti. The patient's neuromotor development was appropriate for his age. **Case 3:** A 5-month-old male was evaluated in the clinic with a suspected diagnosis of Down syndrome. He had a history of macrosomic birth. Physical examination revealed macroglossia, lateralized overgrowth, and facial hemangioma. The patient's neuromotor development was appropriate for his age. All three patients were diagnosed with BWS based on BWS MS-MLPA analysis. The patients were placed under oncological surveillance. BWS is a rare condition characterized by macroglossia, abdominal wall defects, neonatal hypoglycemia, lateralized overgrowth, facial hemangioma, visceromegaly, and a predisposition to embryonal tumors. Mental capacities in affected individuals are generally

normal. BWS results from genetic and epigenetic alterations in the 11p15 region of the genome. Molecular etiology commonly includes reduced maternal methylation in 50-60% of cases, paternal uniparental disomy in 20%, CDKN1C gene variants in 5-10%, and increased methylation in the 11p15 imprint control region 1 in 2-7% of cases. Additionally, paternal 11p15 duplication and cytogenetic abnormalities are reported in less than 1% of cases. Molecular etiology remains undetermined in 15-20% of cases. BWS typically presents sporadically, although maternal autosomal dominant transmission may be observed in 10% of cases. The risk of Wilms tumor and other embryonal tumors persists up to age 8, after which it approximates the risk in the general population. Given the variability in clinical manifestations and the potential for subtle phenotypes to be overlooked, this highlights the importance of comprehensive medical history and physical examination in the diagnosis of BWS.

**Discussion:** In pediatric patients, Beckwith-Wiedemann syndrome can be diagnosed based on clinical history and physical examination findings, beyond the reasons for hospital admission. This underscores the significance of obtaining a detailed medical history and performing a thorough physical examination in diagnosing BWS. Emphasizing the inclusion of this rare genetic disorder in the differential diagnosis within the pediatric population is crucial for ensuring early diagnosis and regular follow-up.

**Keywords:** Beckwith-Wiedemann syndrome, Macroglossia, Omphalocele

### ÖZ

**Amaç:** Beckwith-Wiedemann sendromu (BWS) makroglossi, omfalosel, lateralize aşırı büyüme, makrozomi ve pediatrik popülasyonda embriyonik tümörlere yatkınlık ile seyreden bir aşırı büyüme sendromudur. JB Beckwith ve Hr Wiedemann

tarafından ilk olarak 1964 ve 1969 yıllarında tanımlanmıştır. Bu sendrom erkeklerde ve kadınlarda eşit sıklıkta görülür ve tahmini prevalansı 1/10 500'dür. Burada farklı şikayetlerle çocuk genetik hastalıkları kliniğine başvuran, anamnez ve fizik muayene bulgularıyla Beckwith-Wiedemann sendromu ön tanısı ile yapılan moleküler analizi sonucunda nadir bir sendrom olan Beckwith-Wiedemann Sendromu tanısı alan 3 vaka sunulacaktır.

**Olgu Sunumu:** **Olgu 1:** Bir aylık erkek hasta, yenidoğan tarama programında tespit edilen biotinidaz eksikliği nedeniyle biotinidaz gen analizi için polikliniğe başvurdu. Hastanın öyküsünde antenatal polihidroamniyoz ve prematurite vardı. Makrozomik doğum ve postnatal hipoglisemi öyküsü olan hastanın fizik muayenesinde makroglossi ve kulakta pit mevcuttu. Hastanın nöromotor gelişimi yaşıyla uyumluydu. **Olgu 2:** İki yaş yedi ay erkek, böbrek taşı nedeniyle etyolojik araştırma amacıyla başvuran hastanın prenatal dönemde polihidroamniyoz öyküsü ve makrozomik doğum öyküsü vardı. Fizik muayenede fasiyal hemanjiyom ve diastazis recti tespit edildi. Hastanın nöromotor gelişimi yaşıyla uyumluydu. **Olgu 3:** Beş aylık erkek, Down sendromu ön tanısı ile polikliniğe başvuran hastanın makrozomik doğum öyküsü vardı. Fizik muayenede makroglossi, lateralize aşırı büyüme ve fasiyal hemanjiyom tespit edildi. Hastanın nöromotor gelişimi yaşıyla uyumluydu. Yukarıda özetlenen üç olguya da yapılan BWS MS-MLPA analizi sonucunda Beckwith-Wiedemann sendromu tanısı konuldu. Hastalar onkolojik açıdan takibe alındı. Beckwith-Wiedemann sendromu makroglossi, karın ön duvarı defektleri, neonatal hipoglisemi lateralize aşırı büyüme, fasiyal hemanjiyom, visseromegali ve embriyonik tümörlere yatkınlığın görüldüğü nadir bir sendromdur. Hastaların mental kapasiteleri genellikle normaldir. Beckwith-Wiedemann Sendromu genomun 11p15 bölgesindeki genetik ve epigenetik değişikliklerle ortaya çıkar. Moleküler etyolojiye bakıldığında sıklık sıralamasına göre %50-60 vakada maternal metilasyonda azalma, %20 vakada paternal uniparental dizomi, %5-10 vakada CDKN1C genindeki varyantlar ve %2-7 vakada 11p15 imprint kontrol bölge 1'de metilasyon artışı vardır. Ayrıca, <%1 oranında paternal 11p15 duplikasyonu ve sitogenetik anomaliler de etyolojide daha nadir olarak bildirilmiştir. %15-20 oranında vakada moleküler etyoloji belirlenememiştir. Beckwith-Wiedemann sendromunda vakalar genellikle sporadik olarak ortaya çıkar ancak %10 vakada maternal otozomal dominant aktarım görülebilir. Beckwith-Wiedemann sendromunda Wilms tümörü ve embriyonal tümör riski 8 yaşa kadar devam eder. Bu risk 8 yaştan sonra toplumla yaklaşık olarak eşitlenir. Sendromun klinik bulgular farklı şekillerde kombine olabileceğinden ve hafif fenotipler kolaylıkla gözden kaçabilir.

**Tartışma:** Pediatrik hasta popülasyonunda hastaneye başvuru sebebi olan şikayetler dışında, hastadan alınan anamnez ve fizik muayene bulguları ile Beckwith-Wiedemann sendromu tanısı konabilir. Bu durum, pediatrik hasta değerlendirmesinde

tıbbi öykü almanın ve fizik muayenenin Beckwith-Wiedemann sendromunun tanısındaki önemini göstermektedir. Kalıtsal ve nadir bir hastalık olan Beckwith-Wiedemann sendromunun pediatrik popülasyonda ayırıcı tanıda akılda tutulması, hastaların erken tanı almasının ve düzenli takiplerinin sağlanabilmesi amacıyla vurgulanmak istenmiştir.

**Anahtar Sözcükler:** Beckwith-Wiedemann sendromu, Makroglossi, Omfalosel

# A Rare Cause of Bulging Fontanelle in the Infantile Period: HHV-6 Meningitis

## İnfantil Dönem Fontanel Bombeliğinin Nadir Bir Nedeni: HHV-6 Menenjit

Beyza İŞLEK, Meltem ÇETİN, Halise AKÇA

Department of Pediatric Emergency, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Infection of the meninges surrounding the brain is defined as meningitis. Bacterial meningitis tends to decrease with increased vaccination in children. Aseptic meningitis is a common occurrence in the present era, with viral agents representing the most significant causative factors. Viral meningitis are mostly self-limiting infections of the central nervous system. The chance of diagnosis has increased with the widespread use of polymerase chain reaction (PCR) method in the clinic. Human herpes virus-6 (HHV-6) infection is usually diagnosed in the infant age group with the development of maculopapular rash after 3-4 days of unexplained fever. HHV-6 is a common cause of febrile convulsions and has also been associated with meningitis in the infant age group. Herein, we report a case who presented with post-traumatic meningitis and HHV-6 was detected in cerebrospinal fluid (CSF) PCR.

**Case Reports:** A 6-month-old infant girl was admitted to the pediatric emergency department with a complaint of fever (38.5°C), sneezing and sucking weakness. It was established that the patient, who had no prior history of illness, had manifested symptoms one day prior to admission. Additionally, she had a history of falling from a height of approximately half a metre one week prior. It was stated that she did not have any complaints after the trauma and did not apply to any health institution. The routine childhood vaccination program was followed completely. Upon physical examination, the patient's general condition was moderate, with clear consciousness, decreased sucking, and a weak appearance. Vital signs were within normal limits for the patient's age. On physical examination, she had a bulging anterior fontanelle with a width of 3x2 cm and rest of her physical examinations were normal.

Laboratory findings during admission (complete blood count, serum biochemistry, coagulation, C-reactive protein and urinalysis tests) were normal. The respiratory panel virus test was negative. Fever above 38°C was detected two times during her follow-up. Considering the history of trauma,

transcranial ultrasonography and computed brain tomography were performed for neuroimaging to rule out intracranial hemorrhage. Brain CT and transcranial USG were normal. Soon after admission, antibiotic therapy with cefotaxime (200 mg/kg/day) and vancomycin (60 mg/kg/day) were started, as a CNS disease was suspected. On CSF examination, color was clear, glucose 79 mg/dL (normal range:60-80 mg/dL) (simultaneous blood glucose 111 mg/dL), protein 8641 mg/dL(150-400). Microscopic examination of CSF revealed no leukocytes. Reverse transcription (RT)-PCR assays of CSF was positive for HHV-6. Blood, urine and CSF cultures were negative. The patient was discharged after 5 days of hospitalization.

**Discussion:** In this case, the importance of identifying the causative agent using RT-PCR assays of CSF in a patient evaluated for fever without localizing signs. New molecular tests, which are increasingly used, provide rapid, sensitive and specific recognition of pathogens and are an important support to the clinician in patient management.

**Key words:** Bulging fontanelle, Human herpesvirus-6, Viral meningitis

### ÖZ

**Amaç:** Beyni çevreleyen meninkslerin enfeksiyonu menenjit olarak tanımlanmaktadır. Çocuklarda aşılamanın artması ile bakteriyel menenjitler azalma eğilimindedir. Günümüzde sıklıkla aseptik menenjitler gözlenmekte ve en önemli etken olarak virüsler karşımıza çıkmaktadır. Viral menenjitler çoğunlukla kendi kendini sınırlayan merkezi sinir sistemi enfeksiyonlarıdır. Polimeraz zincir reaksiyonu (PZR) yönteminin klinikte kullanımının yaygınlaşması ile tanı şansı artmıştır. Human herpes virus-6 (HHV-6) enfeksiyonu genellikle infant yaş grubunda açıklanamayan 3-4

günlük ateş sonrası makülopapüler döküntü gelişmesi ile tanı alır. HHV-6 febril konvülsiyonların yaygın bir nedeni olup infant yaş grubunda menenjit ile de ilişkilendirilmiştir. Burada travma sonrası menenjit kliniği ile başvuran ve beyin omurilik sıvısı (BOS) PZR sonucunda HHV-6 saptanan bir vaka sunulacaktır.

**Olgu Sunumu:** Altı aylık kız hasta ateş (38.5°C) ve huzursuzluk şikayeti ile hastanemize getirildi. Daha öncesinde bilinen bir hastalığı bulunmayan hastanın şikayetlerinin bir gün öncesinde başladığı ve bir hafta önce yarım metreden düşme öyküsü olduğu öğrenildi. Travma sonrasında herhangi bir şikayeti olmadığı, herhangi bir sağlık kuruluşuna başvurmadağı belirtildi. Özgeçmişinde çocukluk çağı rutin aşılama programının eksiksiz uygulandığı görüldü. Fizik muayenesinde genel durumu orta, bilinci açık, emmesi azalmış, halsiz görünümde, yaşamsal bulguları yaşına göre normal sınırlardaydı. Sistem muayenelerinde ön fontanel bombe ve 3x2 cm genişliğinde, diğer sistem bulguları doğaldı.

Laboratuvarda hemogram, biyokimya, koagülasyon tetkikleri, akut faz reaktanları ve tam idrar tetkiki normal sınırlardaydı. Solunum yolu viral paneline üreme saptanmadı. Hastanın takiplerinde 2 kez 38°C üzerinde ateş saptandı. Travma öyküsü de göz önünde bulundurularak intrakraniyal hemoraji ekartasyonu yapılması niyetiyle nörogörüntüleme olarak transkraniyal ultrasonografi ve bilgisayarlı beyin tomografisi çekildi, raporlar normal olarak değerlendirildi. Menenjit ön tanısı nedeniyle ampirik olarak vankomisin (60 mg/kg/day) ve 3. kuşak sefalosporin (200 mg/kg/day) tedavileri başlandı. Yapılan lomber ponksiyon incelemesinde direkt bakıda hücre görülmedi, BOS analizlerinde glukoz: 79 mg/dl (referans aralığı: 60-80) (eş zamanlı parmak ucu kan şekeri: 111) total protein:8641 mg/L (150-400) olarak saptandı. BOS'un mikroskopik incelemesinde lökosit görülmedi. BOS PZR sonucunda HHV-6 pozitifliği saptandı. Kan, idrar ve BOS kültüründe üreme görülmedi. Hasta 5 günlük servis takibinin ardından şifa ile taburcu edildi.

**Tartışma:** Bu vakada odağı belirlenemeyen ateş nedeniyle değerlendirilen hastada BOS PZR kullanılarak etkenin tespit edilmesinin önemine dikkat çekilmiştir. Kullanım sıklığı giderek artan yeni moleküler testler, patojenlerin hızlı, duyarlı ve özgül olarak tanınmasını sağlayarak klinisyene hasta yönetiminde önemli bir destekçi olmaktadır.

**Anahtar Sözcükler:** Fontanel bombeliği, Human herpesvirus-6, Viral menenjit

# Early Childhood Masturbation Habit Confused with Epileptic Seizures

## Epileptik Nöbet ile Karışan Erken Çocukluk Çağı Mastürbasyon Alışkanlığı

Onur Can KARAGÖZ<sup>1</sup>, Ali Kansu TEHÇİ<sup>1</sup>, Emine POLAT<sup>1</sup>, Çiğdem GENÇ SEL<sup>2</sup>, Erhan AKSOY<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Ankara Dr. Sami Ulus Pediatrics Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Pediatric Neurology, Ankara Dr. Sami Ulus Children's Health and Diseases Training and Research Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Early childhood masturbation is a condition that can often be misunderstood and confused with neurological disorders. This common behavioral disorder is frequently misinterpreted by families as an epileptic seizure, colic, or other medical conditions. In this case report, we presented a 12-month-old patient with seizure-like symptoms, and the diagnosis and management of early childhood masturbation was discussed.

**Case:** A twelve-month-old male patient was brought to our clinic by his mother with complaints of poor appetite and failure to gain weight. During the evaluation, it was observed that the mother was highly anxious due to the child's poor eating habits and she exhibited coercive behaviors during feeding. From the patient's history, the child experienced tremors and mild spasms lasting 10-15 seconds during feeding at 3 and 5 months old, at 7 months, after being seated in a high chair, the child began rubbing his legs against his diaper while tensing his muscles, and exhibited similar behaviors while lying face down, at 10 months, while using a walker, the rubbing habit continued. The patient, whose parents are not consanguineous, had not yet started cruising or walking. Physical examination was normal, and no abnormalities were found in the neurological examination. Developmental assessment showed a neuromotor delay of approximately 2 months, but fine motor skills and social behaviors were found to be age-appropriate. The mother was informed about the child's feeding habits and masturbation behavior. Recommendations regarding diaper use were provided, and information on developmental support therapies was given. Additionally, occupational therapy and sensory integration support were suggested. A psychiatric evaluation was planned if the behaviors persisted.

**Discussion:** The diagnosis of early childhood masturbation can be made based on clinical findings, and videos recorded by families often facilitate the diagnostic process. Additional

diagnostic tests are usually unnecessary in children with normal physical and neurological examinations. It is common for this condition to be confused with epileptic seizures and neurological disorders, so it is crucial to perform the correct differential diagnosis. The onset of masturbation in early childhood is frequently associated with stressful events experienced by the child. Stress factors such as separation from parents or the birth of a sibling may trigger these behaviors. Additionally, discomfort in the perineal region and rubbing against the genital area can contribute to the development of this habit. This condition is generally harmless and can be considered a coping mechanism for the child to deal with stress.

**Conclusion:** Early childhood masturbation should be carefully evaluated by clinicians, as it can be confused with seizure-like symptoms. Families should be encouraged to clearly express these types of behaviors, and unnecessary neurological investigations should be avoided. Additionally, families should be advised to show more attention and affection during this process to help the child manage their anxiety and stress.

**Keywords:** Early childhood masturbation, Seizures, Anxiety

### ÖZ

**Amaç:** Erken çocukluk çağı mastürbasyonu, çoğunlukla yanlış anlaşılabilen ve nörolojik hastalıklarla karıştırılabilen bir durumdur. Sık görülen bu davranış bozukluğu, genellikle ailelerin yanlış yorumlamasıyla epileptik nöbet, kolik ya da başka tıbbi durumlara karıştırılabilir. Burada, nöbet benzeri belirtilerle başvuran 12 aylık bir olgu sunulmuş ve erken çocukluk çağı mastürbasyonunun tanısı ve yönetimi tartışılmıştır.

**Olgu:** On iki aylık erkek hasta, annesi tarafından iştahsızlık ve kilo alamama yakınmaları ile kliniğimize getirildi. Değerlendirme sırasında annenin çocuğunun az yemek yemesi nedeniyle kaygı



düzeyinin yüksek olduğu ve yemek yedirme sırasında zorlayıcı tutumlar sergilediği tespit edildi. Öyküsünden çocuğun, 3 ve 5 aylıkken beslenme sırasında her biri 10-15 saniye süren titreme ve hafif kasılma atakları geçirdiği, 7 aylıkken mama sandalyesine oturtulduktan sonra bacaklarını kasarak bezine sürtünmeye başladığı, yüzüstü yatarken de aynı davranışları sergilediği, 10 aylıkken yürüteç kullandığı dönemde sürtünme alışkanlığının devam ettiği öğrenildi. Anne ve baba arasında akrabalık olmayan hastanın henüz sıralaması ve yürümesi yoktu. Fizik muayenede anormallik saptanmadı. Gelişimsel muayenede nöromotor gelişimde yaklaşık 2 aylık bir gecikme mevcuttu, ancak ince motor becerileri ve sosyal davranışları yaşıyla uyumlu bulundu. Anneye, çocuğun beslenme alışkanlıkları ve masturbasyon davranışı hakkında bilgilendirme yapıldı. Bez kullanımıyla ilgili önerilerde bulunuldu ve gelişimsel destek tedavileri hakkında bilgi verildi. Ayrıca ergoterapi ve duyu bütünlüme desteği önerildi. Davranışların devam etmesi halinde psikiyatrik değerlendirme planlandı.

**Tartışma:** Erken çocukluk çağı masturbasyonu tanısı klinik bulgularla konulabilir ve çoğunlukla ailelerin kaydettikleri videolar teşhis sürecini kolaylaştırır. Fiziksel ve nörolojik muayenesi normal olan çocuklarda ek tanısal testler genellikle gerekmez. Epileptik nöbet ve nörolojik hastalıklarla karıştırılması sıkça karşılaşılan bir durumdur, bu nedenle doğru ayırıcı tanı yapılması önemlidir. Masturbasyonun erken çocuklukta ortaya çıkması, sıklıkla çocukta yaşanan stresli olaylarla ilişkilidir. Aileden ayrılma, kardeşin doğumu gibi stres faktörleri, bu davranışların başlamasına neden olabilir. Ayrıca perineal bölgede oluşan rahatsızlık hissi, genital bölgeye sürtünme de bu alışkanlığın gelişmesine yol açabilir. Bu durum genellikle zararsızdır ve çocuğun stresle baş etme yöntemi olarak değerlendirilebilir.

**Sonuç:** Erken çocukluk çağı masturbasyonu, nöbet benzeri semptomlarla karışabileceği için klinisyenler tarafından dikkatle değerlendirilmelidir. Ailelerin bu tür davranışları açıkça ifade etmeleri teşvik edilmeli ve gereksiz nörolojik tetkiklerden kaçınılmalıdır. Ayrıca ailelere, çocuğun kaygı ve stresini yönetebilmesine yardımcı olmak için bu süreçte daha fazla ilgi ve şefkat göstermeleri tavsiye edilmelidir.

**Anahtar Sözcükler:** Erken çocukluk çağı masturbasyonu, Nöbet, Anksiyete

# The Importance of Ophthalmological Development in Aicardi Syndrome

## Aicardi Sendromunda Oftalmolojik Bulguların Önemi

Buse ATEŞLİ<sup>1</sup>, Erdem ERİŞ<sup>2</sup>, Pakize KARAOĞLU<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Department of Pediatrics, Dr. Behçet Uz Children's Diseases and Surgery Training and Research Hospital, İzmir, Türkiye

<sup>2</sup>Department of Ophthalmology, Dr. Behçet Uz Children's Diseases and Surgery Training and Research Hospital, İzmir, Türkiye

<sup>3</sup>Department of Pediatric Neurology, Dr. Behçet Uz Children's Diseases and Surgery Training and Research Hospital, İzmir, Türkiye

### ABSTRACT

**Objective:** Aicardi syndrome is a rare syndrome with X-linked dominant transmission, characterized by infantile spasm, corpus callosum agenesis, ocular abnormalities, especially chorioretinal lacune, and cognitive and motor retardation. The syndrome is seen mainly in girls. The diagnosis of the disease is made with clinical findings. Electroencephalography (EEG), brain magnetic resonance imaging (MRI findings) and ophthalmological examination are helpful in diagnosis. In patients with Aicardi syndrome, the first problem usually appears as cognitive and motor retardation along with seizures. These seizures are often resistant to antiseizure drug treatment and can occur in the first six months of life, sometimes it begins shortly after birth. Other common accompanying findings may include ocular coloboma, costovertebral anomalies, EEG abnormalities, cognitive impairment and psychomotor developmental delay, callosal dysplasia, intracranial cysts, and severe cerebellar anomalies. The aim of this study was to present the clinical findings of the patient with Aicardi Syndrome.

**Case Reports:** A four-year-old girl was evaluated for her seizures in the form of flexor spasms, which first started when she was three months old. There was no consanguinity between the parents of the case born at term, 2600 grams, caesarean section. On physical examination, his head control and eye tracking were poor, he had no social smile, he was hypotonic, DTR could be taken. Laboratory tests were normal. The EEG taken due to his spasmodic seizures was compatible with hypsarrhythmia. Treatments such as steroids, vigabatrin, clobazam, B6 and topiramate were applied respectively due to his seizures. Although the frequency and severity of the seizures decreased, his seizures could not be fully controlled. The patient, who did not have eye tracking and had refractory seizures, was evaluated for ocular involvement of metabolic diseases and chorioretinal lacunae were observed at the base of the eye. Brain MRI revealed a dysgenetic appearance in the corpus callosum.

Detailed metabolic examinations and extensive epilepsy panel results were normal. 'Aicardi Syndrome' was considered in the case with spasmodic epileptic seizures, developmental delay, chorioretinal lacune appearance at the bottom of the eye and corpus callosum dysgenesis on brain MRI.

**Discussion:** The classical triad of Aicardi syndrome, which occurs with a frequency of approximately one in 100.000-150.000 live births, was first described in 1965. The three cardinal findings of the disease are corpus callosum agenesis, infantile spasms, and chorioretinal lacunes. In addition, major findings include cortical malformations, periventricular and subcortical heterotopia, choroid plexus papillomas, around the third ventricle or interhemispheric cysts, and optic nerve coloboma. Microphthalmia and other eye anomalies, vertebral or extremity anomalies, cerebral hemispheric asymmetry, hypsarrhythmia or burst-suppression in EEG are supportive findings of the disease. Since infantile spasms and corpus callosum agenesis, among the three cardinal signs of the disease, are not specific to the disease, it is very important to detect chorioretinal lacunes. Aicardi syndrome is inherited in an X-linked dominant manner; it has been suggested that spontaneous mutation occurs on chromosome Xp22. Research to definitively determine the chromosomal abnormality is ongoing. Especially female patients with developmental delay, seizures, corpus callosum anomaly and abnormal eye examination findings should be carefully examined for Aicardi syndrome.

**Keywords:** Aicardi syndrome, Chorioretinal lacuna, Corpus callosum anomaly, Spasm seizures

## ÖZ

**Amaç:** Aicardi sendromu, X'e bağlı dominant geçiş gösteren, infantil spazm, korpus kallozum agenezisi, koryoretinal lakün başta olmak üzere oküler anormallikler, bilişsel ve motor gerilik ile karakterize nadir görülen bir sendromdur. Sendrom başlıca kız çocuklarında görülmektedir. Hastalığın tanısı klinik bulgular ile konulmaktadır. Elektroensefalografi (EEG), beyin manyetik rezonans görüntüleme (MR) bulguları ve oftalmolojik muayene tanıda yardımcıdır. Aicardi sendromlu hastalarda genellikle ilk sorun nöbetler ile birlikte bilişsel ve motor gerilik olarak karşımıza çıkmaktadır. Bu nöbetler çoğunlukla antinöbet ilaç tedavisine dirençlidir ve yaşamın ilk altı ayında, bazen de doğumdan kısa bir süre sonra başlamaktadır. Eşlik eden diğer sık bulgular; oküler kolobom, kostovertebral anomaliler, EEG anormallikleri, kognitif bozukluk ve psikomotor gelişme geriliğidir. Beyin MRG bulguları; kallozal displazi, intrakraniyal kistler, polimikrogriv ve ağır serebellar anomaliler şeklinde olabilmektedir. Bu olgu sunumunun amacı Aicardi sendromlu bir hastanın klinik özelliklerini sunmaktır.

**Olgu Sunumu:** Dört yaşında kız olgu, ilk kez üç aylıkken başlayan fleksör spazm şeklinde nöbetleri nedeniyle değerlendirilmiştir. Term, 2600 gram, sezeryan ile doğan olgunun anne babası arasında akrabalık yoktu. Fizik muayenede baş kontrolü ve göz takibi zayıftı, sosyal gülümsemesinin olmadığı görüldü, hipotonikti, DTR alınabiliyordu. Laboratuvar tetkikleri normaldi. Spazm şeklimde nöbetleri nedeniyle çekilen EEG'si hipsaritmi ile uyumluydu. Nöbetleri nedeniyle steroid, vigabatrin, klobazam, B6, topiramet gibi tedaviler sırasıyla uygulandı, nöbet sıklığı ve şiddeti azalmakla birlikte nöbetleri tam olarak kontrol altına alınamadı. Göz takibi olmayan ve dirençli nöbetleri olan hasta metabolik hastalıkların göz tutulumu açısından değerlendirildi ve göz dibinde koryoretinal lakünler izlendi. Beyin MRG'sinde korpus kallozumda disgenetik görünüm saptandı. Detaylı metabolik tetkikleri, geniş epilepsi paneli normal olarak sonuçlandı. Spazm şeklinde epileptik nöbetleri, gelişme geriliği, göz dibinde koryoretinal lakün görünümü ve beyin MRG'de korpus kallozum disgenезisi olan olguda 'Aicardi Sendromu' düşünüldü.

**Tartışma:** Yaklaşık 1/100.000-150.000 canlı doğumda bir sıklıkta rastlanan Aicardi sendromunun klasik triadı ilk kez 1965 yılında tanımlanmıştır. Hastalığın üç kardinal bulgusu; korpus kallozum agenezisi, infantil spazmlar, koryoretinal lakünlerdir. Bunlara ek olarak majör bulgular arasında kortikal malformasyonlar, periventriküler ve subkortikal heterotopi, koroid pleksus papillomları, üçüncü ventrikül etrafında veya interhemisferik kistler, optik sinir kolobomu sayılmaktadır. Mikroftalmi ve diğer göz anomalileri, vertebral ya da ekstremitte anomalileri, serebral hemisferik asimetri, EEG'de hipsaritmi ya da burst-süpresyon ise hastalığın destekleyici bulgularıdır. Hastalığın üç kardinal bulgusundan infantil spazmlar ve korpus kallozum agenezisi hastalığa özgül olmadığından koryoretinal lakünlerin saptanması çok önemlidir. Aicardi sendromu X'e bağlı dominant kalıttır, Xp 22 kromozomunda spontan mutasyon meydana geldiği ileri sürülmüştür. Kromozomal anormalliği kesin olarak belirlemeye yönelik araştırmalar devam etmektedir. Gelişimsel geriliği,

nöbetleri, korpus kallozum anomalisi ve anormal göz muayene bulguları olan özellikle kız hastalar Aicardi sendromu açısından dikkatli incelenmelidir.

**Anahtar Sözcükler:** Aicardi sendromu, Korpus kallozum anomalisi, Koryoretinal lakün, Spazm nöbetleri

## Nurse's Responsibility in the Light of Judicial Decisions

### Yargıtay Kararları Işığında Hemşirenin Sorumluluğu

Emel UYAR

Department of Pediatric Intensive Care Unit, Ankara Bilkent City Hospital, University of Health Science, Ankara, Türkiye

#### ABSTRACT

In accordance with the tenets of nursing law, a nurse may be defined as a healthcare professional with the responsibility of administering treatments as prescribed in writing by a physician, determining the health-related necessities of the individual, family and society in any given environment, and planning, implementing, supervising and assessing the provision of nursing care in alignment with the identified needs within the framework of a nursing diagnosis. The nursing profession encompasses a range of responsibilities and duties, which can be classified into three main categories: independent, semi-dependent and dependent roles. Independent roles entail activities such as patient care, education, research and advocacy for patient rights. Semi-dependent tasks pertain to the diagnostic and treatment processes, whereas dependent tasks are directly supervised by physicians and involve diagnostic and therapeutic services.

While the law requires nurses to administer treatment in accordance with the instructions provided, it assumes that they possess a fundamental understanding of the medications they administer. In the event of an error in the order, it is the responsibility of the nurse to rectify it through consultation; however, in cases where the administration of the treatment is insisted upon, and it is evident that doing so will result in harm to the patient, it may be grounds for refusal due to its independent status. In other words, while fulfilling the orders, it is imperative for nurses to ascertain whether the orders align with the established protocol and to administer the treatment accordingly, ensuring a comprehensive understanding of the indications, contraindications and potential complications associated with each medication administered.

Can healthcare workers be held blameless for every complication? The concepts of "complication" in medicine and "acceptable risk" in law are equivalent. To evaluate medical malpractice, experts must define the complication

according to the available data. To define this term, consider the complication, its frequency, and early recognition and prevention. Failing to recognise or take precautions in a timely manner is malpractice. So is refusing to adhere to recommended standards despite complications or the absence of precautions. It is crucial to understand the difference between malpractice and complication. From a legal standpoint, it is vital to inform the patient or their relatives. The most important aspect is maintaining comprehensive medical documentation.

During the course of the Supreme Council of Health's 75-year tenure, approximately 10,000 files were received. Additionally, the Council received a further 932 files between the years of 1994 and 1999. A review of the files revealed that healthcare personnel were found to be more or less 'at fault' in more than half (53%) of them. Conversely, the number of news items pertaining to "medical malpractice" as recorded by the press between the years 2000-2007 was 172. The proportion of the news items related to 'medical malpractice' reflected in the press between 2000 and 2007 increased from 1.2% in 2000 to 30.8% in 2007. Within the scope of the study, it was determined that nurses were held responsible for 12.2% of the news items about malpractice in the newspapers and that physicians and nurses were held responsible together for 9.9% of the items.

In cases where a civil servant is alleged to have committed an offence due to their duties, approval from the relevant authority is needed for the prosecutor's office or the courts to take action. From a legal perspective, permission to investigate is a condition of criminal procedure. Unless they have a permit from an administrative authority, prosecutor's offices cannot investigate crimes that require one. Those requiring an investigation permit are as follows: the President, Prime Minister, Ministers, MPs, Judges, prosecutors, members of the Turkish Armed Forces, members of the Constitutional, Cassation and Council of State Courts and members of the Court of Accounts. This permit is also required for university faculty members and healthcare professionals (Annex of Regulation on Job and Job

Descriptions of Health Professionals and Other Professionals Working in Health Services, 22/05/2014).

In accordance with the Investigation Permission Procedure for Healthcare Professionals, the stipulations set forth in Law No. 4483 on the Prosecution of Civil Servants and Other Public Officials, promulgated on 2 December 1999 and enumerated as Law No. 448, shall apply. Therefore mentioned provisions shall apply to investigations conducted by physicians, dentists and other healthcare professionals working in public or private healthcare institutions and organisations, as well as foundation universities, in so far as they relate to medical procedures and practices associated with the examination, diagnosis and treatment of patients, within the context of their professional duties. The authority to conduct such investigations shall be granted by the Professional Responsibility Board, which is established within the Ministry of Health. In accordance with the Regulation on the Procedures and Principles on the Investigation of Health Professionals due to Medical Procedures and Practices and Recourse for Compensation Paid by the Administration, published in the Official Gazette dated 15 June 2022 and numbered 31867, the Professional Liability Board has been constituted. The Board is constituted by seven members, appointed by the Minister of Health, who must include the deputy minister, the general directors of the aforementioned services (Health Services, Public Hospitals, Legal Services, Management Services), as well as two physicians, one of whom must have expertise in internal medicine and the other in surgery, with the title of professor or associate professor. Physicians and nurses who have been granted authorisation to undergo an investigation may be prosecuted under the provisions of the Turkish Penal Code for specific malpractice practices. Those engaged in the provision of healthcare are liable to prosecution under Articles 89 and 85 of the aforementioned Code, which pertain to the offences of negligent injury and negligent homicide.

## ÖZ

Hemşirelik kanununa göre, "Hemşireler; tabip tarafından yazılı olarak verilen tedavileri uygulamak, her ortamda bireyin, ailenin ve toplumun hemşirelik girişimleri ile karşılaşabilecek, sağlıklı ilgili ihtiyaçlarını belirlemek ve hemşirelik tanılama süreci kapsamında belirlenen ihtiyaçlar çerçevesinde hemşirelik bakımını planlamak, uygulamak, denetlemek ve değerlendirmekle görevli sağlık personeli'dir". Hemşireler uyguladıkları girişimleri ve sağlık bakımını, bağımsız, yarı bağımlı ve bağımlı rollerle sunar. Bağımsız rolleri; bakım, eğitim, araştırma ve hasta haklarını savunma gibi görevlerdir. Yarı bağımlı rolleri, teşhis ve tedavi süreçlerinde üstlendiği görevler iken, bağımlı rolleri ise teşhis ve tedavi edici hizmetlerinde hekime bağlı görevleridir.

Yasalar hemşirelerin tedaviyi order edildiği şekilde uygulamasını beklerken, uyguladıkları ilaçla ilgili temel bilgiye sahip olduğunu

varsayar. Hemşire orderda hata varsa danışarak düzeltilmesini sağlamalıdır. Fakat uygulamakonusundaısrarediliyorsa, yapılması hastaya zarar verecekse bağımsız rolü gereği yapmayabilir. Yani hemşirelerin istemleri yerine getirirken istemlerin prosedüre uygun olup olmadığına bakması ve emin olduktan sonra yerine getirmesi gerekir. Bu doğrultuda hemşireler uyguladıkları ilaçlar hakkında endikasyon, kontrendikasyon ve komplikasyonlarına ait bilgileri bilmelidir.

Peki her komplikasyonda sağlık çalışanı kusursuz sayılabilir mi ya da sayılmalı mı? Tıptaki "komplikasyon" kavramı ile hukuktaki "kabul edilebilir risk" kavramları esasen eşdeğerdir. Tıbbi uygulama hatalarını değerlendiren bilirkişiler, bilimsel verilere göre komplikasyonu tanımlamalıdır. Bu tanım yapılırken, komplikasyonun niteliği, sıklığı, olumsuz sonucun erken fark edilebilme, engellenebilme durumu gibi konular değerlendirilmelidir. Eğer ortaya çıkan komplikasyon zamanında fark edilmezse, fark edilmesine rağmen gerekli önlemler alınmazsa, fark edilip önlem alınmasına rağmen yerleşmiş standart tıbbi girişimde bulunulmazsa karşımıza "malpraktis" olarak çıkacaktır. Malpraktis ve komplikasyon ayrımında, ihmal ve komplikasyon farkının bilinip bilinmediğine dikkat edilir. Hukuki açıdan, bu konuda hastanın/yakınlarının bilgilendirilmesi önem taşır. Ancak bu değerlendirmelerin yapılabilmesi için en önemli konu doğru ve tam kayıt tutulmasıdır.

Yüksek Sağlık Şurası'na, 75 yıllık görev süresi içinde 10 000 civarında dosya; 1994-1999 yılları arasında ise 932 dosya intikal etmiştir. İncelenen dosyaların yarısından fazlasında (%53) sağlık personeli az veya çok "kusurlu" bulunmuştur. Öte yandan 2000-2007 yılları arasında basına yansıyan "hatalı tıbbi uygulama" ile ilgili haber sayısı 172 olarak tespit edilmiştir. 2000 yılında %1.2 oranında haber yayınlanmışken, 2007 yılında oranın %30.8'e yükseldiği görülmektedir. Araştırma kapsamında gazetelerde yer alan malpraktis ile ilgili haberlerin %12.2'sinden hemşirelerin, %9.9'undan hekim ve hemşirelerin beraber sorumlu tutulduğu belirlenmiştir.

Memurlar ve diğer kamu görevlilerinin yargılanmasında; "görev sebebiyle" işlediği bir suç hakkında savcılık tarafından soruşturma veya mahkeme tarafından kovuşturma yapılabilmesi için yetkili idarenin onayı gerekmektedir. Soruşturma izni, ceza muhakemesine göre hukuki nitelik itibarıyla "soruşturma şartı" olarak kabul edilmektedir. Yani, savcılık soruşturma izni alınması gereken bir suç işleyen fail ile ilgili idari kurumdan soruşturma izni almadan doğrudan soruşturma yapamayacaktır. Soruşturma izni gerekenler; Cumhurbaşkanı, Başbakan, Bakanlar, Milletvekilleri, hakim ve savcılar, Türk Silahlı Kuvvetleri mensupları, Anayasa Mahkemesi başkan ve üyeleri, Yargıtay başkan ve üyeleri, Danıştay başkan ve üyeleri, Sayıştay başkan ve üyeleri, Üniversite öğretim üyeleri ve sağlık meslek mensuplarıdır. Sağlık Meslek Mensupları ile Sağlık Hizmetlerinde Çalışan Diğer Meslek Mensuplarının İş ve Görev Tanımlarına Dair Yönetmelik (22.05.2014 RG: 29007) ekine göre; tabip ve uzman tabip, diş tabibi ve uzman diş tabibi, eczacı, ebe, hemşire ve klinik psikologlar sağlık meslek mensubudur.

Sağlık Çalışanları Açısından Soruşturma İzni Prosedürü'nde kamu veya özel sağlık kurum ve kuruluşları ve vakıf üniversitelerinde

görev yapan, hekim ve diř hekimleri ile diđer sađlık meslek mensuplarının sađlık mesleđinin icrası kapsamında yaptıkları muayene, teřhis ve tedaviye iliřkin tıbbi iřlem ve uygulamalar nedeniyle yapılan soruřturmalar hakkında 2/12/1999 tarihli ve 4483 sayılı Memurlar ve Diđer Kamu Görevlilerinin Yargılanması Hakkında Kanun hükümleri uygulanır. Soruřturma izni, Sađlık Bakanlıđı bünyesinde kurulan Mesleki Sorumluluk Kurulu tarafından verilir. Mesleki sorumluluk kurulu, 15 Haziran 2022 Tarihli ve 31867 Sayılı Resmî Gazete’de yayınlanan Sađlık Meslek Mensuplarının Tıbbî İřlem ve Uygulamaları Nedeniyle Soruřturulmasına ve İdarece Ödenen Tazminatın Rücu Edilmesine Dair Usul ve Esaslar Hakkında Yönetmelik tarafından belirlenmiřtir. Kurul, Sađlık Bakanı tarafından belirlenen; Bakan yardımcısı, Sađlık Hizmetleri, Kamu Hastaneleri, Hukuk Hizmetleri, Yönetim Hizmetleri genel müdürleri veya yardımcıları, profesör veya doçent unvanlı biri dâhilî, diđerleri cerrahi branřtan iki hekim olmak üzere yedi üyeden oluşur.

Soruřturma izni verilen hekim ve hemřirelere özel malpraktis uygulamalarında Türk Ceza Kanunu kapsamında davalar görölmektedir. Sađlık mensubu çalıřanları, TCK’nın 89. ve 85. Maddeleri olan taksirle yaralama ve taksirle öldürme suçu ile yargılanmaktadır.

# Human Papillomavirus Vaccines

## Human Papilloma Virüs Aşıları

Hatice Kübra KONCA

Department of Pediatric Infectious Diseases, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

Human Papillomavirus is a double-stranded, non-enveloped, and small DNA virus in the papillomaviridae family. Among the types that show mucosal involvement, there are types associated with cervical cancer, and different types have different oncogenic potentials. Due to the limited immune response to this virus, which is extremely common in both women and men, and the fact that it causes oncological diseases over the years, the World Health Organization launched the 'Cervical Cancer Eradication' program in 2018 and recommended prophylactic HPV vaccination as a primary prevention method. There are three types of HPV vaccines in the world: two-valent, four-valent, and eight-valent. According to WHO data, these vaccines have been included in the national and regional vaccination calendars in 144 countries. Many studies have been conducted over the years based on the safety and effectiveness of the vaccine. The data shown by the effect and side effect studies prove that the vaccine is extremely reliable and effective. In addition, studies have shown that two doses are sufficient instead of three doses, especially in the 9-14 age group, due to the stronger antibody response. It is extremely important that the person has not been exposed to the virus before vaccination, because the vaccine does not protect against the strain the patient is infected with and does not prevent the development of the disease. Therefore, the vaccination of the non-sexually active population is also important in terms of the protection of the vaccine. For these reasons, it is emphasized that including HPV vaccines in the national vaccination calendar will be a cost-effective method for reducing HPV-related health costs in our country.

### ÖZ

İnsan Papilloma Virüsü papillomaviridae ailesinde yer alan çift sarmal yapıda, zarfsız ve küçük DNA virüsleridir. Mukozal tutulum gösteren tipler arasında servikal kanserle ilişkili tipleri mevcuttur ve farklı tiplerin farklı onkojenik potansiyelleri bulunur. Hem kadın hem erkekler arasında son derece sık görülen bu virüse karşı bağışıklık yanıtının kısıtlı olması ve yıllar içinde onkolojik hastalıklara neden oluyor olması sebebiyle Dünya Sağlık Örgütü tarafından 2018 yılında 'Servikal Kanser Eradikasyon' programı başlatılmış ve birincil korunma yöntemi olarak profilaktik HPV aşı uygulaması önerilmiştir. Dünya üzerinde iki valanlı, dört valanlı ve dokuz valanlı olmak üzere üç tip HPV aşısı bulunmaktadır. Bu aşılar DSÖ verilerine göre 144 ülkede ulusal ve bölgesel aşılama takvimine dahil edilmiştir. Yıllar içinde aşının güvenlik ve etkinliğine dayalı olarak pek çok çalışma yapılmıştır. Etki ve yan etki çalışmalarının göstermiş olduğu veriler aşının son derece güvenilir ve etkin olduğunu ispat etmektedir. Ayrıca çalışmalar özellikle 9-14 yaş grubu aşılanmanın antikor yanıtının daha kuvvetli olması dolayısıyla üç doz yerine iki dozun yeterli olduğunu belirtmektedir. Aşı yapılmadan önce kişinin virüsle karşılaşmamış olması son derece önemlidir, çünkü aşı hastanın enfekte olduğu suşa karşı koruyucu değildir ve hastalığın gelişmesini engellemez. Dolayısıyla cinsel aktif olmayan popülasyonun aşılanmış olması da aşının koruyuculuğu açısından önem arz etmektedir. Bu nedenlerle HPV aşılarının ulusal aşı takvimine alınmasının, ülkemiz için HPV ilişkili sağlık maliyetlerini azaltmak konusunda maliyet etkin bir yöntem olacağı vurgulanmaktadır.

# Mechanical Ventilation Sedation and Analgesia

## Mekanik Ventilasyonda Sedasyon ve Analjezi

Emrah GÜN

Department of Pediatric Intensive Care Unit, Ankara Etlik City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

#### SEDATION

Patients admitted to Pediatric Intensive Care Units (PICU) are likely to experience anxiety, fear, and pain due to both their underlying diseases and necessary routine procedures such as mechanical ventilation (MV). The aim of sedation and analgesia is to reduce pain and anxiety, unplanned extubation, airway trauma, asynchrony with MV, CVS stress response, pulmonary hypertension, oxygen consumption, cerebral metabolism and calorie consumption.

#### **Mechanical ventilation sedation and analgesia**

1. To provide comfort and reduce anxiety or pain. Sedative agents should be added only after adequate analgesia has been achieved reversible pathophysiologic conditions ( hypothermia , anemia, etc.) have been treated. NMBAs should be used when the patient is adequately sedated and in without pain.
2. To help normal sleep patterns and produce amnesia.
3. To ensure good compatibility with MV and tracheal tube, thus preventing asynchrony. However, when evaluating a patient with asynchrony, it is important to exclude not only sedation or analgesia, but all potentially involved factors (air leaks, ventilator settings, fever, hemodynamic status, etc., especially in noninvasive ventilation (NIV).
4. To limit the effect of external stimuli (noise, light, personnel) and as a premedication for invasive procedures.
5. Avoiding adverse events such as unplanned extubation or catheter removal.

#### **Planned Intubation Sedation and Analgesia**

In planned intubation, an analgesic agent such as fentanyl or ketamine may be the first drug to be “administered”. Second, if the patient is hemodynamically stable, a sedative agent such as midazolam, thiopental, or propofol is given. If there are signs

of hemodynamic compromise, ketamine or etomidate (unless you suspect septic shock) may be used. The use of atropine is controversial and is not a standard medication. NMBAs are used to facilitate intubation. Rocuronium is a preferred NMBA because of its rapid onset of action, cardiovascular stability, and favorable pharmacokinetic profile. It can also be rapidly reversed with sugammadex.

#### **Sedation and Analgesia in Spontaneously Breathing Patients (NIV Invasive Weaning from Ventilation )**

Light sedation may be required. It is important to avoid excessive sedation. Nonpharmacological methods (presence of parents, dim lighting, quiet environment) are particularly important. Dexmedetomidine (DXM), midazolam , clonidine, and propofol can be given as low-dose continuous infusions. If a patient on long-term opioids shows signs of withdrawal syndrome when lowering the dose, opioid analgesia is clearly necessary. If the patient has no other painful clinical conditions, the patient can be managed with sedation only , with nonopioid analgesics as needed .

#### **Sedation and Analgesia in Patients Receiving Invasive Mechanical Ventilation**

Sedation should be provided with continuous infusion. Midazolam or propofol may be preferred. However, propofol should be closely monitored for infusion syndrome when used for more than 48-72 hours. Dexmedetomidine, which has increased in frequency and popularity in recent years, is the first-choice agent, especially after cardiac surgery and to reduce the risk of withdrawal syndrome secondary to benzodiazepines and opioids. The most commonly used opioid agent is fentanyl, but morphine and remifentanyl can also be used. Ketamine can be used as a first-line drug in obstructive lower respiratory tract disease. If NMBA is to be used, it should be used at the lowest possible dose and for the shortest possible time.

#### **Sedation Monitoring in Pediatric Intensive Care Units**

The level of sedation should be assessed and a validated sedation assessment scale should be used. Protocolized



sedation management has been reported to reduce MV duration and PICU length of stay. There are many clinical scales to assess the depth and quality of sedation in children. The most commonly used scales in mechanically ventilated children are the COMFORT or COMFORT BEHAVIOUR scales.

### **Most Commonly Used Sedative Drugs in Pediatric Intensive Care**

**1. Benzodiazepines:** The most commonly used sedative-hypnotic drug group. They are anxiolytic, sedative, amnesic, myorelaxant, and do not have analgesic properties. Hemodynamic effect depends on the baseline cardiac status, boluses can cause hypotension and apnea. They are metabolized in the liver and excreted by the kidneys.

**1a. Midazolam:** It is an excellent agent for short-acting conscious sedation and inducing anterograde amnesia. It has no analgesic effect. It crosses the blood-brain barrier rapidly, its effect begins rapidly and reaches a maximum in 3 minutes. Oral bioavailability is poor (15-35%) Intranasal, sublingual and buccal bioavailability is close to 70-80%. IV slow push: 0.05-0.1 mg/kg (max 10 mg) Inf: It is used in doses of 0.03-0.2 mg/kg/hour. It may be rapidly reversed with flumazenil.

**2. Barbiturates:** It is GABA receptor agonist, general anesthetic, sedative, hypnotic and strong anticonvulsant. It has no analgesic effect. Due to its effects on cerebral metabolism and cerebral blood flow reduction, it can be used in patients with refractory status epilepticus and refractory intracranial hypertension. The most commonly used is thiopental. Pentobarbital and phenobarbital are also frequently used.

**3. Propofol:** It is an anesthetic and shows its effects through GABA receptor activation. It is sedative, amnesic, hypnotic, anti-convulsant, anti-emetic. It has no analgesic effect. It can be used with Opioid/Ketamine. It acts rapidly and passes rapidly into CSF. It has no active metabolite. It reduces ICP and cerebral O<sub>2</sub> consumption. It is the preferred hypnotic agent for short procedures such as intubation and for patients requiring periodic neurological evaluation (traumatic brain injury or status epilepticus).

**4. Dexmedetomidine:** It shows its analgesic effect by affecting Substance P at the spinal cord level. It shows its sedation effect with its alpha 2-agonist effect. It has no anticonvulsant effect. It is a sedative and analgesic agent that provides the closest sleep quality to natural sleep. It can be used as a single agent. It has been reported to reduce the necessary midazolam. It reduces norepinephrine turnover and sympathetic release. It reduces the sympathetic response during surgery. There is no clinically significant respiratory depression. It can be used to increase synchronization in NIV. It can be used in postoperative CVC patients, especially due to its anti-arrhythmic effect. It is not affected by renal failure, dose adjustment should be made in liver failure. Since it does not provide amnesic properties, it should not be used as the only sedative agent in severe

respiratory failure when NMBA agents are needed. After long-term infusion (more than 72 hours), clonidine treatment can be used to prevent withdrawal syndrome.

Contraindications; It is contraindicated in cases of heart block, severe ventricular dysfunction and concomitant use of digoxin, beta blockers or calcium antagonists.

**5. Clonidine:** It is an  $\alpha_2$ - $\alpha_1$  adrenergic agonist with anxiolytic, sedative and analgesic properties.

**6. Chloral hydrate:** It is used especially in EEG and MRI scans because it has little respiratory and circulatory suppression effect. Its effect starts rapidly. Side effects such as nausea and vomiting are common. Sometimes it can also lead to arrhythmia.

### **ANALGESIA**

The latest ESPNIC recommendations for acute and long-term pain assessment in critically ill infants and children recommend the use of the COMFORT B scale, FLACC or the Multidimensional Assessment Pain Scale (MAPS).

#### **Analgesic Drugs**

**1. Opioids:** They show their effects via the limbic system, thalamus and hypothalamus. They cause euphoria and strong analgesics. They do not provide sedation or amnesia. They accumulate in fat tissue. Dosage should be adjusted in obese patients. They are metabolized in the liver and excreted by the kidney. Individual response is variable.

Side effects: Nausea and vomiting, constipation, sedation and cognitive dysfunction, respiratory depression, hypotension (histaminergic!), myoclonus and hyperalgesia, pruritus, chest rigidity (Fentanyl), sphincter dysfunction.

**1a. Morphine:** It is the prototype of opioid analgesics. It is metabolized in the liver and excreted by the kidney. The dose should be reduced in renal failure. It is converted to a more potent active metabolite in the liver. The half-life is longer in premature babies with low liver maturity. It has a negative inotropic effect and causes vasodilation with histamine release and causes hypotension.

**1b. Fentanyl:** It is the most frequently preferred, fast (30 sec) and short-acting (30-45 min) opioid in the postoperative period. It is a synthetic opiate, 70-100 times more potent than morphine. Titration is easy, active It has no metabolites. It can be preferred if hemodynamics is unstable (does not release histamine). It accumulates in peripheral tissues in continuous infusions, its half-life is prolonged! It can cause chest wall rigidity and bradycardia in high doses! Naloxone can be used to reverse its effect in chest rigidity. Since it is lipophilic, it rapidly passes into the CSF. Its half-life is prolonged in obese patients. It is metabolized from the liver, its clearance decreases in low cardiac output pathologies that reduce liver blood flow. It has been shown that 70% of it is lost in SET in ECMO, it should be given in higher doses.

**1c. Remifentanil:** It is a mu receptor agonist and short-acting opioid. Its effect starts 1-2 minutes after infusion and ends 3-10 minutes after discontinuation. Since it is metabolized by extrahepatic means, it is not affected by liver and tissue perfusion. Therefore, it can be used safely in liver and kidney failure.

**2. Tramadol:** It is a centrally acting synthetic analgesic and atypical opioid agent. Contraindicated in children under 12 years of age due to the risk of respiratory failure. It is metabolized by the liver and excreted by the kidneys, therefore, the dosage should be reduced in cases of liver or kidney failure.

**3. Methadone:** A long-acting opioid used in opioid withdrawal syndrome. It is as potent as morphine, and its duration of action and half-life are longer than morphine. The oral route is preferred. When administered rapidly, it can cause bradycardia, hypotension and arrhythmia (QT prolongation, QRS widening).

**4. Ketamine:** It is a non-barbiturate anesthetic agent. It is effective via N-methyl-D-aspartate receptor (NMDA). It has analgesic, amnesic, sedative and anxiolytic effects. It is metabolized by the liver and excreted by the kidney. It is contraindicated in liver failure, uncontrolled arterial hypertension and aneurysms. It should also be used with caution in cases of upper respiratory tract infections and laryngotracheomalacia due to the risk of laryngospasm. If cardiovascular side effects of opioids and benzodiazepines have developed, when spontaneous respiration needs to be protected while applying noninvasive ventilation, ketamine can be used to prevent tolerance to opioids due to its bronchodilator properties by causing endogenous catecholamine release in Status Asthmaticus. It can be used easily in short painful procedures where spontaneous respiration is allowed. Ketamine is a myocardial depressant with vasodilator properties, but it increases heart rate, blood pressure, and cardiac output with central sympathomimetic effects.

As a result, there is no single ideal agent. In most cases, opioids are started, and if a hypnotic agent is to be added, benzodiazepines can be added. In recent years, dexmedetomidine has come to the forefront as the first agent to be used! Applications should be based on a protocol. Patients should be monitored especially for CVS side effects. Patients should be monitored frequently for tolerance, dependence, withdrawal syndrome, and delirium. Applications should be personalized to the patient.

## ÖZ

### SEDASYON

Çocuk Yoğun Bakım Ünitelerine (ÇYBÜ) yatırılan hastaların, hem altta yatan hastalıkları hem de mekanik ventilasyon (MV) gibi gerekli rutin prosedürler nedeniyle kaygı, korku ve ağrı yaşama olasılığı yüksektir. Sedasyon ve analjezi uygulanmasıyla ağrı

ve anksiyete, spontan ekstübasyon, hava yolu travması, MV ile boğuşma, KVS stres yanıt, Pulmoner HT, oksijen tüketimi, serebral metabolizma ve kalori tüketiminin azalması hedeflenir.

### Mekanik Ventilasyonda Sedasyon ve Analjezi

**1.** Konforu sağlamak ve kaygıyı veya ağrıyı azaltmak için. Geri döndürülebilir patofizyolojik durumlar (hipotermi, anemi, vb.) tedavi edildikten sonra yeterli analjezi başlanmalıdır ve sonra sedatif ajanlar eklenmelidir. NMBA'lar, hasta yeterli şekilde sedasyona aldığı ve ağrısı olmadığı kullanılmaktadır.

**2.** Normal uyku düzenine yardımcı olmak ve amnezi oluşturmak için.

**3.** MV ve trakeal tüple iyi bir uyum sağlamak için. Böylece asenkroniyi önler. Ancak asenkronisi olan bir hastayı değerlendirirken sadece sedasyon veya analjeziyi değil, potansiyel olarak dahil olan tüm faktörleri (özellikle invaziv olmayan ventilasyonda (NIV) hava kaçakları, ventilatör ayarları, ateş, hemodinamik durum vb.) ve, dışlamak önemlidir.

**4.** Dış uyaranların (gürültü, ışık, personel) etkisini sınırlamak ve invaziv prosedürler için ön ilaç olarak.

**5.** Planlanmamış ekstübasyon veya kateter çıkarılması gibi olumsuz olaylardan kaçınmak.

### Planlı Entübasyonda Sedasyon ve Analjezi

Planlı entübasyonda, fentanil veya ketamin gibi bir analjezik ajan, "uygulanacak" ilk ilaç olabilir. İkinci olarak, hasta hemodinamik olarak stabilise, midazolam, tiopental veya propofol gibi bir sedatif ajan verilir. Hemodinamik bozulma belirtileri varsa, ketamin veya etomidat (septik şoktan şüphelenmiyorsanız) kullanılabilir. Atropin kullanımı tartışmalıdır ve standart bir ilaç değildir. NMBA'lar entübasyonu kolaylaştırmak için kullanılır. Rokuronyum, hızlı etki başlangıcı, kardiyovasküler stabilite ve olumlu farmakokinetik profili nedeniyle tercih edilen bir NMBA'dır. Ayrıca sugammadex ile hızla etkisi tersine çevrilebilir.

### Spontan Solunum Yapan Hastalarda Sedasyon ve Analjezi (NIV, İnvaziv Ventilasyondan Ayrılma)

Hafif sedasyona ihtiyaç duyulabilir. Aşırı sedasyondan kaçınmak önemlidir. Özellikle farmakolojik olmayan yöntemler (ebeveynlerin varlığı, loş ışık, sessiz ortam) önemlidir. Düşük doz sürekli infüzyonlar halinde deksmedetomidin (DXM), midazolam, klonidin ve propofol verilebilir. Uzun süreli opioid kullanan hasta dozu düşürürken yoksunluk sendromu belirtileri gösteriyorsa, opioid analjezinin gerekli olduğu açıktır. Hastanın başka ağrılı klinik durumları yoksa, hasta yalnızca gerektiğinde opioid olmayan analjeziklerle birlikte sedasyonla yönetilebilir.

### İnvaziv Mekanik Ventilasyonda Alan Hastalarda Sedasyon ve Analjezi

Sürekli infüzyonla sedasyon sağlanmalıdır. Midazolam veya propofol tercih edilebilir. Ancak propofol 48-72 saatten fazla kullanılıncaya propofol infüzyon sendromu açısından yakın takip edilmelidir. Son yıllarda kullanım sıklığı ve popülaritesi

artan Deksmetomidine, özellikle kalp cerrahisi sonrası ve benzodiazepinler ve opioidlere bağlı geri çekilme sendromunda ilk tercih edilen ajandır. Opioidler en yaygın kullanılan ajan fentanildir, ancak morfin ve remifentanil de kullanılabilir. Ketamin, birinci basamak ilaç olarak kullanımı obstrüktif alt solunum yolu hastalığında kullanılabilir. NMBA' kullanılabilecekse mümkün olan en düşük dozu ve en kısa sürede kullanılmalıdır.

### Çocuk Yoğun Bakımlarda Sedasyon İzlemi

Sedasyon seviyesi değerlendirilmeli ve geçerli bir sedasyon değerlendirme ölçeği kullanılmalıdır. Protokollü sedasyon yönetiminin MV süresini ve ÇYB'da kalış süresini azaltabileceği belirtilmiştir. Çocuklarda sedasyonun derinliğini ve kalitesini değerlendirmek için birçok klinik ölçek vardır. Mekanik ventilasyondaki çocuklarda en sık kullanılan ölçekler COMFORT veya COMFORT BEHAVIOUR ölçekleridir.

### Çocuk Yoğun Bakımda En Sık Kullanılan Sedatif İlaçlar

**1. Benzodiazepinler:** En sık kullanılan sedatif-hipnotik ilaç grubudur. Anksiyolitik, sedatif, amnestik, myorelaksan olup, analjezik özellikleri yoktur. Hemodinamik etki bazal kardiyak duruma bağlı, boluslar hipotansiyon ve apne yapabilir. KC 'de metabolize olur ve böbreklerden atılırlar.

**1a. Midazolam:** Kısa etkili bilinçli sedasyon ve anterograd amneziyi indüklemek için mükemmel bir ajandır. Analjezik etkisi yoktur. Kan beyin bariyerini hızla geçer, etkisi hızla başlar ve 3 dakikada maksimuma ulaşır. Oral biyoyararlanımı zayıftır (% 15-35) İntranazal, sublingial ve bukkal biyoyararlanımı % 70-80'e yakındır. İV yavaş puşe: 0,05-0,1 mg/kg (max 10 mg) İnf: 0,03-0,2 mg/kg/saat dozlarında kullanılmaktadır.

Flumazenil, midazolamın GABA üzerindeki etkisini bloke eder. Nöbet durumunda veya 0,01 mg/kg (maksimum 0,2 mg)

**2. Barbitüratlar:** GABA reseptör agonistidir. Genel anesteziiktir. Sedatif, hipnotik ve güçlü antikonvülsandır. Analjezik etkisi yoktur. Serebral metabolizma ve serebral kan akımında azalma etkilerinden dolayı refrakter Status epileptikus ve refrakter intrakraniyal hipertansiyon hastalarında kullanılabilir. En yaygın kullanılan tiyopentaldir. Pentobarbital ve fenobarbital de sık kullanılmaktadır.

**3. Propofol :** Anestetiktir ve etkilerini GABA reseptör aktivasyonu ile gösterir. Sedatif, amnestik, hipnotik, antikonvülsan, anti-emetik etkilidir. Analjezik etkisi yoktur. Opioid/ Ketamin ile birlikte kullanılabilir. Hızlı etki eder ve hızla BOS'a geçer. Aktif metaboliti yoktur. İKB ve serebral O<sub>2</sub> tüketimini azaltır. Entübasyon gibi kısa prosedürler ve periyodik nörolojik değerlendirmeye ihtiyaç duyan hastalar (travmatik beyin hasarı veya status epileptikus) için tercih edilen hipnotik ajandır.

**4. Deksmetomidine:** Spinal kord seviyesinde Substans P'yi etkileyerek analjezik etkisini gösterir. Alfa<sub>2</sub>-agonist etkisi ile sedasyon etkisini gösterir. Antikonvülsan etki yoktur. Doğal uykuya en yakın uyku kalitesini sağlayan sedatif ve analjezik ajandır. Tek ajan olarak kullanılabilir. Midazolam gereksinimini

azalttığı bildirilmiştir. Norepinefrin turnoverını ve sempatik salınımı azaltır. Cerrahi operasyon sırasında oluşan sempatik cevabı azaltır. Klinik anlamlı solunum depresyonu yoktur. NIV'de senkronizasyonu artırmak için kullanılabilir. Postoperatif KVC hastalarında özellikle anti-aritmik etkisinden dolayı kullanılabilir. Böbrek yetmezliğinden etkilenmez, KC yetmezliğinde doz ayarlaması yapılmalıdır. Amnezik özellikler sunmadığı için NMBA ajanlarına ihtiyaç duyulduğunda ciddi solunum yetmezliğinde tek sedatif ajan olarak kullanılmamalıdır. Uzun süreli infüzyondan sonra (72 saatten fazla), yoksunluk sendromunu önlemek için klonidin tedavisi kullanılabilir.

Kontrendikasyonları; Kalp bloğu, şiddetli ventriküler disfonksiyon ve digoksin, beta blokerler veya kalsiyum antagonistlerinin eş zamanlı kullanımı durumlarında kontrendikedir.

**5. Klonidin:** Anksiyolitik, sedatif ve analjezik özelliklere sahip α<sub>2</sub>-α<sub>1</sub> adrenerjik agonisttir.

**6. Kloralhidrat:** Solunum ve dolaşım baskılama etkisi az olduğu için özellikle EEG ve MRI çekimlerinde kullanılır. Etkisi hızlı başlar. Bulantı ve kusma gibi yan etkileri sıktır. Bazen aritmiye de yol açabilir.

### ANALJEZİ

Kritik hasta bebeklerde ve çocuklarda akut ve uzun süreli ağrı değerlendirmesi için son ESPNIC önerilerinde COMFORT B ölçeği, FLACC veya çok boyutlu değerlendirme ağrı ölçeği (MAPS) kullanımı önerilmektedir.

### Analjezik İlaçlar

**1. Opioidler:** Etkilerini limbik sistem, talamus ve hipotalamus üzerinden gösterirler. Öfori oluştururlar. Güçlü analjeziklerdir. Sedasyon ve amnezi sağlamazlar. Yağ dokuda birikirler. Obez hastalarda doz ayarlanması yapılmalıdır. Karaciğerde metabolize olur ve böbrekten atılır. Bireysel yanıt değişkendir.

Yan etkiler: Mide bulantısı ve kusma, kabızlık, sedasyon ve bilişsel işlev bozukluğu, solunum depresyonu, hipotansiyon (histaminerjik), miyoklonus ve hiperaljezi, kaşıntı, göğüs rijiditesi (Fentanil), Sfinkter disfonksiyonu yapabilir.

**1a. Morfin:** Opioid analjeziklerin prototipidir. KC 'de metabolize olur, böbrekten atılır. Böbrek yetmezliğinde doz azaltılmalıdır. Karaciğerde daha potent aktif metabolitine dönüşür. Karaciğer matüritesi az olan prematürlerde yarılanma süresi daha uzundur. Negatif inotropik etkisi mevcuttur. Histamin salınımı ile vazodilatasyon yapar ve hipotansiyona neden olur.

**1b: Fentanil:** Postoperatif dönemde en sık tercih edilen, hızlı (30 sn) ve kısa etkili (30-45 dk) opioiddir. Sentetik opiyattır, morfine göre 70-100 kat daha potenttir. Titrasyon kolay, aktif metaboliti yoktur. Hemodinami unstabilse tercih edilebilir (histamin salınımı yapmaz). Sürekli infüzyonlarda periferik dokularda birikir, yarılanma ömrü uzar! Yüksek dozlarda göğüs duvarı rijiditesi ve bradikardi yapabilir! Göğüs rijiditesinde etkisini geri döndürmek için Naloksan kullanılabilir. Lipofilik olduğu için hızla BOS'a

geçer. Obezlerde yarı ömrü uzar. KC'den metabolize olur, KC kan akımını azaltan düşük kardiyak debili patolojilerde klirensi azalır. ECMO'da %70'inin SET içinde kaybedildiği gösterilmiştir, daha yüksek dozlarda verilmelidir.

**1c. Remifentanil:** Mü reseptör agonisti, kısa etkili opioiddir. İnfüzyon sonrası 1-2 dk'da etkisi başlar ve kesildikten 3-10 dk sonra etkisi sona erer. Ekstrahepatik yolla metabolize olduğu için karaciğer ve doku kanlanması etkilenmez. Bundan dolayı KC ve Böbrek yetmezliğinde güvenle kullanılabilir.

**2. Tramadol:** Santral etkili sentetik analjeziktir. Atipik opioid ajandır. 12 yaş altında solunum yetmezliği riski nedeniyle kontrendikedir. Karaciğer tarafından metabolize edilir ve böbreklerden atılır, bu nedenle karaciğer veya böbrek yetmezliğinde doza azaltılması gerekir.

**3. Methadon:** Opioid yoksunluk sendromunda kullanılan uzun etkili bir opioiddir. Morfin kadar potent, etki süresi ve yanlanma ömrü morfine göre daha uzundur. Daha çok oral yol tercih edilir. İv hızlı uygulandığında bradikardi, hipotansiyon ve aritmiye (QT uzaması, QRS genişlemesi) sebep olabilir.

**4. Ketamin:** Non-barbiturat anestezi ajandır. N-methyl-D-aspartate receptor (NMDA) üzerinden etkilidir. Analjezik, amnezik, sedatif ve anksiyolitikdir. Karaciğerden metabolize olur, böbrekten atılır. KC yetmezliğinde, kontrol edilemeyen arteriyel hipertansiyon ve anevrizmalarda kontrendikedir. Üst solunum yolu enfeksiyonları ve laringotrakeomalazi durumlarında da laringospazm riski nedeniyle dikkatli kullanılmalıdır.

Opioid ve benzodiazepinlerin kardiyovasküler yan etkileri gelişmişse, noninvaziv ventilasyon uygularken spontan solunumun korunması gerektiğinde, Status Astmatikusda endojen katekolamin salınımına yol açarak bronkodilatör özelliği nedeniyle, Opioidlere tolerans gelişmesini önlemek için ketamin kullanılabilir. Spontan solunuma izin verilen kısa etkili girişimlerde rahatlıkla kullanılabilir. Ketamin, vazodilatör özelliklere sahip bir miyokardiyal depresan olmasına rağmen, santral semptomimetik etki ile kalp hızı, kan basıncı ve kardiyak output'u artırır.

Sonuç olarak, ideal tek bir ajan yoktur. Çoğu vakada opioid ile başlanıp, hipnotik bir ajan eklenecekse özellikle büyük çocuklarda benzodiazepin eklenebilir. Son yıllarda deksmedetomidine ilk kullanılacak ajan olarak ön plana çıkmıştır! Uygulamalar bir protokole bağlı olmalıdır. Hastalar özellikle KVS yan etkiler açısından takip edilmelidir. Tolerans, bağımlılık, geri çekilme sendromu ve deliryum açısından hastalar sıklıkla takip edilmelidir. Uygulamalar hastaya göre kişiselleştirilmelidir.

# Weaning from Mechanical Ventilation

## Mekanik Ventilatörden Ayırma

Merve HAVAN

Faculty Medicine, Ankara University, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

Mechanical ventilation is frequently used as a life-saving intervention in pediatric intensive care units, however its long-term use can lead to serious complications. These include ventilator-associated lung injury (barotrauma and volutrauma), ventilator-associated pneumonia, oxygen toxicity (oxitrauma-biotrauma), respiratory muscle weakness, and airway trauma. As the costs associated with these complications also increase, pediatric intensive care teams aim to safely wean patients off the ventilator as soon as possible.

The weaning process from the ventilator begins with the initiation of mechanical ventilation in the acute phase, followed by maintenance of support during the plateau phase, and then gradual reduction of respiratory support during the “weaning” phase. Spontaneous breathing trials (SBT) performed in preparation for extubation aim to demonstrate that the patient can maintain independent breathing. However, situations requiring re-intubation after extubation are defined as “extubation failure.” Extubation failure can increase ventilation duration and intensive care stay, thus raising costs and mortality rates. The main causes of failure include residual lung disease, respiratory muscle weakness, cardiac and pulmonary dysfunction, excessive fluid overload, and neurological problems.

Applying a clinically standardized protocol during the extubation preparation stage is particularly important for pediatric patients. Regular protocol-based screenings can increase extubation success while reducing complications. Measures supporting extubation success in high-risk pediatric patients include performing a 60-120 minute SBT, conducting a leak test against upper airway obstruction risk, and using dexamethasone when necessary. Providing non-invasive respiratory support after extubation is also recommended to prevent failure.

Additionally, new technologies and modern weaning methods such as closed-circuit ventilation can help facilitate the pediatric weaning process. Monitoring parameters such as maximal

inspiratory pressure (Pimax) and volumetric capnography during extubation preparation also play a role in predicting extubation success.

In conclusion, the weaning process from the ventilator in children should be carefully individualized according to the patient’s clinical condition, age group, and existing diseases. Methods such as spontaneous breathing trials, pressure-supported ventilation, and automatic ventilator modes stand out as important methods for successful weaning in pediatric intensive care.

### ÖZ

Mekanik ventilasyon, çocuk yoğun bakım ünitelerinde hayat kurtarıcı bir müdahale olarak sıkça kullanılır, ancak uzun süreli kullanımı ciddi komplikasyonlara yol açabilir. Ventilatörle ilişkili akciğer hasarı (barotravma ve volüt travma), ventilatörle ilişkili pnömoni, oksijen toksisitesi (oksitravma) gibi olumsuz etkilerle beraber solunum kası zayıflığı ve hava yolu travması gibi durumlar gelişebilir. Bu komplikasyonların maliyeti de arttırdığından çocuk yoğun bakım ekipleri hastaların en kısa sürede güvenli bir şekilde ventilatörden ayrılmasını hedefler.

Ventilatörden ayrılma süreci, akut fazda mekanik ventilasyonun başlatılmasıyla başlar, plato fazında destek sürdürülür ve ardından “weaning” aşamasında solunum desteği kademeli olarak azaltılır. Ekstübasyona hazırlık için gerçekleştirilen spontan solunum denemeleri (SBT), hastanın solunumu bağımsız sürdürebileceğini göstermeye yöneliktir. Ancak ekstübasyon sonrası tekrar entübasyon gerektiren durumlar “ekstübasyon başarısızlığı” olarak tanımlanır. Ekstübasyon başarısızlığı, ventilasyon süresini ve yoğun bakım kalış süresini uzatarak maliyet ve mortalite oranlarını artırabilir. Başlıca başarısızlık nedenleri arasında rezidüel akciğer hastalığı, solunum kas zayıflığı, kardiyak ve pulmoner fonksiyon bozuklukları, aşırı sıvı yüklenmesi ve nörolojik problemler bulunmaktadır.

Ekstübasyona hazırlık aşamasında klinik olarak standardize edilmiş bir protokol uygulanması, özellikle çocuk hastalar için oldukça önemlidir. Protokole dayalı taramaların düzenli yapılması ekstübasyon başarısını artırırken, komplikasyonları da azaltabilir. Yüksek riskli pediatrik hastalarda 60-120 dakikalık SBT'nin uygulanması, üst hava yolu obstrüksiyonu riskine karşı hava kaçağı testi yapılması ve gerektiğinde deksametazon kullanımı ekstübasyon başarısını destekleyen önlemler arasındadır. Ekstübasyon sonrası non-invaziv solunum desteği sağlanması da başarısızlığı önlemek adına önerilmektedir.

Ayrıca, yeni teknolojiler ve kapalı devre ventilasyon gibi modern ayrılma yöntemleri pediatrik ventilatörden ayrılma sürecini kolaylaştırmaya yardımcı olur. Ekstübasyon hazırlığında maksimal inspirasyon basıncı (Pimax) ve volümetrik kapnograf gibi parametrelerin izlenmesi de ekstübasyon başarısını öngörmede önemlidir.

Sonuç olarak, çocuklarda ventilatörden ayrılma süreci, hastanın klinik durumu, yaş grubu ve mevcut hastalıklarına göre dikkatlice bireyselleştirilmelidir. Spontan solunum denemeleri, basınç destekli ventilasyon ve otomatik ventilatör modları gibi yöntemler pediatrik yoğun bakımda başarılı ventilatörden ayrılma için önemli yöntemler olarak öne çıkar.

# Is Zero Infection Possible? Infection Related Complications

## Sıfır Enfeksiyon Mümkün mü? Enfeksiyon İlişkili Komplikasyonlar

Hatice Kübra KONCA

Department of Pediatric Infectious Diseases, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

Today, healthcare-associated infections (HAI) are a significant cause of morbidity and mortality, and most of the affected patients are critically ill patients in intensive care units. Studies have shown that a large portion of these infections can be prevented with infection control measures. The seriousness of legal sanctions faced by healthcare personnel due to HAI, the fact that the hospital and healthcare workers are also affected by the results, and the hospital's prestige and financial loss have brought up questions about what can be done to achieve a zero infection target all over the world, and institutions have begun to develop roadmaps to solve this problem. The most common cause of healthcare-associated bloodstream infections is catheter-associated bloodstream infections (CAIs). In the United States (US), 250,000 HAIs occur each year, and according to the CDC, the annual cost exceeds \$1 billion. In addition to the economic burden it creates, the annual number of deaths due to HAIs reaches 100,000, one third of which are HAIs. Similarly, in our country, the most common HAI is central catheter-associated bloodstream infections. Although reducing the CAIs to zero and ensuring its continuity is a difficult goal, a significant decrease can be achieved as a result of infection precautions, implementation of package measures, staff training in light of evidence-based information and teamwork accompanied by guidelines. Subjects such as knowledge of national and international catheter care and catheter insertion bundles, definitions of catheter infections, treatment and assessment of risks should be known by every department that follows up patients with catheters and deficiencies in knowledge on this subject should be evaluated.

### ÖZ

Günümüzde sağlık hizmeti ile ilişkili enfeksiyonlar (SHİE), önemli bir morbidite ve mortalite nedeni olarak karşımıza çıkmaktadır ve etkilenen hastaların çoğunu yoğun bakım ünitesinde yatan kritik hastalar oluşturmaktadır. Yapılan çalışmalar enfeksiyon kontrol önlemleri ile bu enfeksiyonların büyük bir kısmının önlenilebilir olduğunu göstermektedir. SHİE bağlı olarak sağlık personellerinin karşılaştığı hukuksal yaptırımların ciddiyeti, sonuçlardan hastane ve sağlık çalışanlarının da etkilenmesi, hastanenin prestij ve maddi kaybı gibi nedenler tüm dünyada sıfır enfeksiyon hedefi için neler yapılabilir sorularını gündeme getirmiş ve kurumlar bu sorunu çözmek için yol haritaları oluşturmaya başlamıştır. Sağlık hizmetleriyle ilişkili kan dolaşımı enfeksiyonlarının en sık görülen nedeni katater ilişkili kan dolaşım enfeksiyonlarıdır (KİKDE). Amerika Birleşik Devletleri'nde (ABD) her yıl 250.000 KİKDE meydana gelmektedir ve CDC'ye göre yıllık maliyeti 1 milyar doları aşmaktadır. Oluşturduğu ekonomik yüke ek olarak, SHİE'leri kaynaklı yıllık ölüm sayısı 100.000'i bulmaktadır ve bunun üçte birini KİKDE oluşturmaktadır. Ülkemizde de benzer şekilde en sık görülen SHİE santral katater ilişkili kan dolaşım enfeksiyonları olmaktadır. KİKDE'yi sıfıra indirmek ve bunun devamlılığını sağlamak zor bir hedef olsa da rehberler eşliğinde enfeksiyon önlemleri, paket önlemlerin uygulanması, kanıta dayalı bilgiler ışığında personel eğitimi ve takım çalışması sonucunda belirgin bir düşüş elde edilebilir. Ulusal ve uluslararası katater bakım ve katater takma demetlerinin bilinmesi, katater enfeksiyonları tanımları, tedavisi ve risklerinin değerlendirilmesi gibi konular katateri olan hasta takibi yapan her bölüm tarafından bilinmeli ve bu konudaki bilgi eksiklikleri değerlendirilmelidir.

# Respiratory Monitoring

## Solunum Monitörizasyonu

Zeynelabidin ÖZTÜRK

Department of Pediatric Intensive Care Unit, Ankara Etilik City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

Respiratory monitoring is important for the diagnosis, determining the severity and follow-up of respiratory failure, and is also necessary to monitor whether ventilation and oxygenation are being performed as intended in patients on mechanical ventilation and whether mechanical ventilation complications occur. For this purpose, physical examination (such as the patient's color, whether both hemithoraxes participate equally in respiration, whether the patient's chest rises sufficiently with each breath), laboratory (such as arterial blood gas) and some monitoring devices are used. The aim is to use these devices to provide gentle mechanical ventilation. Gentle mechanical ventilation can be defined as providing adequate oxygenation and ventilation, keeping the alveoli open and ensuring patient-ventilator synchrony, while avoiding mechanical ventilation complications [such as alveolar overdistension, auto-PEEP (positive end expiratory pressure), oxygen toxicity, atelectasis]. Monitoring methods include pulse oximetry, end-tidal CO<sub>2</sub> monitoring, waveforms (pressure, flow, volume) and loops (pressure-volume, flow-volume) on the ventilator monitor. It is also possible to view many data such as pressure, flow, volume, respiratory rate, compliance, and air leakage percentage numerically on the ventilator monitor. Using these numerical data, it is possible to monitor whether the targeted tidal volume is achieved and whether the airway pressure remains within limits. The plateau pressure should be targeted to be 28 cm H<sub>2</sub>O or below. In cases where chest wall compliance is reduced, this limit is 32 cm H<sub>2</sub>O.

### Pulse Oximetry

Pulse oximetry provides measurement of oxygen saturation. In a patient on mechanical ventilation, target oxygen saturation (SaO<sub>2</sub>) can be considered as above 90-92%, and above 80-85% in the presence of high PEEP and FiO<sub>2</sub> (fraction of inspired oxygen). Keeping oxygen saturation high can cause oxygen toxicity.

### End-tidal CO<sub>2</sub> Monitoring

End-tidal CO<sub>2</sub> monitoring is based on measuring the change in the partial pressure of carbon dioxide in the expired air (PetCO<sub>2</sub>) over time (time-based capnography) or the change in the volume-based carbon dioxide concentration of the expired air (volumetric capnography). The time-based capnography curve consists of three phases: "phase I", where the increase in PCO<sub>2</sub> is very small, "phase II", where there is a rapid increase, and "phase III", which is the plateau phase. Phase I represents anatomic dead space gas, phase II represents the rapidly mixing of expiratory alveolar gas with decreasing expiratory dead space gas, and phase III represents the almost completely emptied alveolar gas. After phase III, the curve appears to drop rapidly to zero with inspiration. With end-tidal carbon dioxide monitoring, in addition to respiratory rate (patient effort, asynchrony), clues about the underlying disease can be obtained from the shape of the capnography curve and dead space can be calculated. For example, prolongation in phase I may indicate increased dead space, prolongation in phase II and absence of phase III may indicate obstructive airway disease, a sudden decrease in PetCO<sub>2</sub> may indicate selective endotracheal intubation, and a decrease to zero may indicate esophageal intubation. The volumetric capnography curve is similar to that of time-based capnography.

### Waveforms on the Ventilator Monitor

The waveforms show the changes in pressure, flow and volume over time. These waveforms differ in pressure and volume-based ventilation. Important information can be obtained with pressure and flow waveforms, but the information provided by the volume waveform may be ignored.

### Pressure Waveform

In the pressure waveform of pressure-based ventilation, the pressure rises rapidly in the inspiratory phase (rise time can be adjusted) during mandatory breaths set by the clinician, then remains constant throughout inspiration (plateau), and then



falls rapidly in expiration. The waveform creates a rectangular pattern. In the triggered breaths, a negative deflection is seen before the rapid rise at the beginning of inspiration. In the pressure waveform of volume-based ventilation, the pressure first increases rapidly to overcome airway resistance, then increases more gradually to overcome the elastic forces of the lungs and chest wall during inspiration, and the pressure drops back to the PEEP level when the set tidal volume is reached. This pattern resembles a shark fin.

### **Flow Waveform**

In pressure-based ventilation, the flow waveform exhibits a rapid increase (acceleration) at the beginning of inspiration, followed by a decelerated flow pattern. In expiration, a similar initial rapid acceleration is followed by a slow deceleration. In volume-based ventilation, a rapid acceleration is followed by a plateau phase in which the flow remains constant, creating a square or rectangular pattern.

A drop in flow to zero during inspiration in the flow waveform indicates that the set inspiratory time is too long and that no volume is delivered to the patient during the “zero flow” time. Failure of expiratory flow to return to baseline indicates air trapping (auto-PEEP), inadequate expiratory time, or airway obstruction. A zigzag pattern in expiration indicates the presence of secretions in the airway, and a more abrupt expiratory change indicates the patient’s respiratory effort (asynchrony).

### **Loops on Ventilator Monitor**

#### **Pressure-Volume Loop**

Monitoring of the pressure-volume loop is important in the application of gentle mechanical ventilation described above. With pressure on the X-axis and volume on the Y-axis, the relationship between pressure and volume in a normal lung forms an angle of approximately 45 degrees on the graphic. A narrowing of this angle indicates decreased compliance, a loop that does not close but remains open indicates air leakage, and a movement in the pressure, first negative and then positive, indicates triggered breathing. In the presence of PEEP set below the lower inflection pressure, an angulation in the inspiration curve, and when the upper inflection pressure is exceeded, a “beak” in the curve are observed. The pressure range between the upper and lower inflection pressures is the pressure range where compliance is highest. With the help of this loop, appropriate PEEP adjustment can be made, atelectotrauma and alveolar overdistension can be avoided.

#### **Flow-Volume Loop**

In contrast to the flow-volume loop in pulmonary function test, the inspiratory phase is shown above the X-axis and the expiratory phase below the X-axis. Flattening in the inspiratory phase may indicate extrathoracic airway or endotracheal tube obstruction (kinking, obstruction), and flattening in the expiratory phase may indicate intrathoracic airway obstruction.

## **ÖZ**

Solunumun monitörizasyonu, solunum yetmezliğinin tanısı, ağırlığının belirlenmesi ve takibinde önemli yer tuttuğu gibi, mekanik ventilatördeki hastalarda, ventilasyon ve oksijenasyonun hedeflenen düzeyde yapılıp yapılmadığı, mekanik ventilasyon komplikasyonlarının ortaya çıkıp çıkmadığını takip etmek için de gereklidir. Bunun için fizik muayene (hastanın rengi, her iki hemitoraksın solunuma eşit katılıp katılmadığı, her solunumda hastanın göğsünün yeterince kalkıp kalkmadığı gibi), laboratuvar (arteryel kan gazı gibi) ile birlikte bazı monitörizasyon araçlarından da yararlanılmaktadır. Bu araçlar kullanılarak nazik mekanik ventilasyon yapılması amaçlanır. Nazik mekanik ventilasyon; yeterli oksijenasyon ve ventilasyonun sağlanması, alveollerin açık tutulması ve hasta-ventilatör senkronizasyonunun sağlanması; bunları yaparken mekanik ventilatör komplikasyonlarından [alveolar aşırı gerilmesi, oto-PEEP (positive end expiratory pressure, pozitif ekspirium sonu basıncı), oksijen toksisitesi, atelektazi gibi] kaçınılması olarak tanımlanabilir. Monitörizasyon yöntemleri içinde nabız oksimetri, end-tidal CO<sub>2</sub> monitörizasyonu, ventilatör monitöründe yer alan dalga formları (basınç, akış, hacim) ile halkalar (basınç-hacim, akış-hacim) sayılabilir. Ventilatör monitöründe basınç, akış, hacim, solunum sayısı, kompliyans, hava kaçağı yüzdesi gibi pek çok veriyi sayısal olarak görebilmek de mümkündür. Bu sayısal veriler kullanılarak hedeflenen tidal hacmin sağlanıp sağlanmadığı, aynı zamanda hava yolu basıncının limitler içinde kalıp kalmadığı takip edilebilir. Plato basıncının 28 cm H<sub>2</sub>O ya da altında olması hedeflenmelidir. Göğüs kafesi kompliyansının azaldığı durumlarda bu limit 32 cm H<sub>2</sub>O’dur.

#### **Nabız Oksimetri**

Oksijen satürasyonunun ölçümünü sağlar. Mekanik ventilatördeki bir hastada hedef oksijen satürasyonu (SaO<sub>2</sub>) %90-92’nin üstü, yüksek PEEP ve FiO<sub>2</sub> (fraction of inspired oxygen, inspirium havasının oksijen yüzdesi) varlığında %80-85’in üstü olarak kabul edilebilir. Oksijen satürasyonunun yüksek tutulmasının oksijen toksisitesine neden olabileceği unutulmamalıdır.

#### **End-tidal CO<sub>2</sub> Monitörizasyonu**

Ekspirium havasındaki parsiyel karbondioksit basıncının (PetCO<sub>2</sub>) zamana karşı değişiminin (zaman bazlı kapnografi) ya da ekspire edilen havanın hacim bazlı karbondioksit konsantrasyonunun değişiminin (volümetrik kapnografi) ölçümüne dayanır. Zaman bazlı kapnografi eğrisi; PCO<sub>2</sub>’deki artışın çok az olduğu “faz I”, hızlı yükselmenin olduğu “faz II” ve plato fazı olan “faz III” olmak üzere üç fazdan oluşur. Faz I anatomik ölü boşluk gazını, faz II azalan ekspriatuar ölü boşluk gazına hızla karışan ekspriatuar alveolar gazı, faz III neredeyse tamamen boşalmış alveolar gazı temsil eder. Faz III’den sonra inspirium ile beraber eğrinin hızla sifra düştüğü görülür. End-tidal karbondioksit monitörizasyonu ile solunum sayısının (hasta eforu, asenkroni) yanı sıra kapnografi eğrisinin niteliği ile altta yatan hastalık ile ilgili ipucu elde edilebilir, ölü boşluk tayini yapılabilir. Örneğin faz I’de uzama ölü boşluk artışına, faz II’de uzama ve faz III’ün olmayışı obstrüktif hava yolu hastalığına, PetCO<sub>2</sub>’de ani düşüş selektif endotrakeal

entübasyona, sıfıra düşüş özofagus entübasyonuna işaret edebilir. Volümetrik kapnografi eğrisi zaman bazlı kapnografi ile benzerdir.

### **Ventilatör Monitöründe Dalga Formları**

Basınç, akış ve hacmin zamanla değişimini gösterir. Bu dalga formları basınç ve hacim temelli ventilasyonda farklılık gösterir. Basınç ve akış dalga formları ile önemli bilgiler elde edilirken, hacim dalgasının sağladığı bilgiler göz ardı edilebilir.

#### **Basınç Dalga Formu**

Basınç temelli ventilasyonda basınç dalgası incelendiğinde klinisyen tarafından ayarlanmış zorunlu nefeslerde basıncın inspirium fazında hızla yükseldiği (yükselme zamanı ayarlanabilir), ardından inspirium boyunca sabit kaldığı (plato), ardından ekspiriumda hızla düştüğü görülür. Dalga şekli dikdörtgen şeklinde bir patern oluşturur. Tetiklenmiş nefeste inspirium başındaki hızlı yükselişten önce negatif defleksiyon görülür. Hacim temelli ventilasyonda inspiriumda önce hava yolu direncinin aşılmasını sağlayan basıncın hızla yükseldiği, ardından akciğer ve göğüs kafesinin elastik güçlerinin aşıldığı daha kademeli yükseldiği bir patern görülür, ayarlanmış tidal hacme ulaşıldığında basınç tekrar PEEP seviyesine düşer. Bu patern köpek balığı yüzgecini andırır.

#### **Akış Dalga Formu**

Basınç temelli ventilasyonda akış dalgasında inspirium başında hızlı bir yükselme (akselerasyon) ve ardından deselere olan bir akış paterni izlenir. Ekspiriumda benzer şekilde başta hızlı bir akselerasyonu takiben yavaş bir deselerasyon takip eder. Hacim temelli ventilasyonda hızlı bir akselerasyonu takiben akışın sabit kaldığı plato fazı görülür, kare ya da dikdörtgen şeklinde bir patern oluşturur.

Akış dalgasında inspiriumda akışın sıfıra düştüğü sürenin görülmesi, ayarlanmış inspirium süresinin fazla uzun olduğuna, bu sürenin "sıfır akış" kısmında hastaya artık hacim iletilmediğine işaret eder. Ekspiriumda akışın bazale dönmemesi hava hapsine (oto-PEEP), ekspirium süresinin yetersizliğine ya da hava yolu obstrüksiyonuna işaret eder. Ekspiriumdazikzak paterni hava yolunda sekresyon varlığına, daha ani ekspiratuar değişiklik hastanın solunum eforuna (asen kroni) işaret eder.

### **Ventilatör Monitöründe Halkalar**

#### **Basınç-Hacim Halkası**

Yukarıda tarif edilen nazik mekanik ventilasyon uygulamasında basınç-hacim halkasının monitörizasyonu önemli yer tutar. X ekseninde basınç, Y ekseninde hacim gösterildiğinde, normal bir akciğerde basınç ile hacim arasındaki ilişki, grafikte yaklaşık 45 derecelik bir açı oluşturur. Bu açının daralması kompliyansın düşmüş olduğuna, halkanın kapanmayıp açık kalması kaçaklı ventilasyona, basınçta önce negatif sonra pozitif yönde hareket görülmesi tetiklenmiş nefese işaret eder. Alt infleksiyon basıncının altında ayarlanmış PEEP varlığında inspirium eğrisinde açılanma, üst infleksiyon basıncının üstüne çıkıldığında egride "gagalaşma" görülür. Alt ve üst infleksiyon basınçlarının arası, kompliyansın en fazla olduğu basınç aralığıdır. Bu halkanın yardımı ile uygun PEEP

ayar yapılabilir, ateletotravmadan ve alveolar aşırı gerilmeden kaçınılabılır.

#### **Akış-Hacim Halkası**

Solunum fonksiyon testindeki akış-hacim halkasının aksine, inspirium fazı X ekseninin üstünde, ekspirium fazı X ekseninin altında gösterilir. Inspirium fazında düzleşme ekstratorasik hava yolu ya da endotrakeal tüp obstrüksiyonuna (bükülme, tıkaç), ekspiriumfazında düzleşme intratorasik hava yolu obstrüksiyonuna işaret edebilir. Ekspirium fazında daha belirgin olan zikzak paterni hava yolunda sekresyon varlığını düşündürür.

## Safe Infusion Practices

### Güvenli İnfüzyon Uygulamaları

Arnel BÖKE KILIÇLI

Department of Education, Ankara Bilkent City Hospital Cardiovascular Hospital, Ankara, Türkiye

#### ABSTRACT

Ensuring patient safety is the most important priority of the health care system. Medication safety is one of our national patient safety goals and one of the patient safety practices. Medication errors constitute the most common error group among medical errors occurring in hospital settings. In Healthcare Quality Standards, it is emphasized that the identity of the patient, the name and dose of the drug, the method of administration, time and duration should be verified by the person administering the drug.

Nurses have a role in recognizing and preventing errors to reduce risks in the process of administering medication to children. This is based on the responsibility of nurses to have knowledge about the medication they administer, to prepare, control, administer and monitor the effect of the treatment. In the Nursing Regulation in Turkey, it is recommended that pediatric and neonatal nurses should administer medication according to the eight right principles, observe the effect and side effects of drugs, and take appropriate interventions when an undesirable effect is observed. In the Ministry of Health Medication Safety Guideline, medication errors are emphasized as system, processing and infrastructure-related errors, and physician order and administration errors are common medication safety errors. In pediatric patients, the most important factor that increases the potential for medication errors are administration of the drug at different doses calculated according to the child's age, gestational age, body weight and surface area. The most commonly reported medication error in neonates is wrong dose administration. In order to reduce medication errors, it is important for nurses to have adequate mathematical skills, to receive training and to report the medication errors they experience. The reasons for not reporting medication errors include workload, not knowing how to write the error and seeing it as a punishing factor. Strategies to prevent errors include developing a reporting system, reviewing errors, identifying the weaknesses of the system, and developing policies and

procedures to strengthen these aspects. It is necessary to provide feedback to the staff about the errors frequently seen in the unit and interventions to prevent them. Drug safety education is one of the most important practices in reducing errors.

According to the National Guidelines for Vascular Access Management in Turkey, eight correct principles should be followed in drug administration; before administering drugs and infusions, the drug, infusion fluid or blood product to be administered should be checked for package/bag integrity, sterility, leakage, discoloration, precipitate, expiration date; drugs to be used by dilution should be prepared and administered immediately before administration; If more than one drug or solution is prepared at a time for consecutive IV drug administration, it is recommended to label the drugs immediately after each syringe is prepared; to use a new syringe for each injection; if more than one venous route is used for drug administration, it is recommended to keep a clear record of which drug is given from which route. In the Infusion Therapy Standards by Infusion Nurses Association in pediatric and newborns; knowing the physiological characteristics; knowing the skin sensitivity of the preterm baby, providing vascular access by taking into account the anatomy, physiology and developmental level of the child; accepting the family and caregivers as members of the health care team and cooperating with them; taking into account all factors that will affect infusion therapy; It is recommended to obtain consent from school-age and adolescent patients if appropriate.

Nurses have important roles in ensuring patient and staff safety in safe infusion practices. It is necessary to provide training to nurses, to use guidelines and standards in the clinic, to carry out activities for continuous improvement, to educate the patient and his/her relatives about the planned infusion treatment and care plan, to prevent infection by using the "aseptic non-touch technique" and to take records.

## ÖZ

Hasta güvenliğinin sağlanması sağlık bakım sisteminin en önemli önceliğidir. İlaç güvenliği, ulusal hasta güvenliği hedeflerimizden olup, hasta güvenliği uygulamalarından biridir. İlaç hataları hastane ortamlarında meydana gelen tıbbi hatalar içerisinde en fazla görülen hata grubunu oluşturmaktadır. Sağlıkta Kalite Standartlarında, ilaç uygulamalarında hastanın kimliği, ilacın adı ve dozu, uygulama şekli, zamanı, süresi ve uygulamayı yapan kişi tarafından doğrulanması gerektiği vurgulanmaktadır.

Hemşirelerin, çocuklara ilaç uygulama sürecinde risklerin azaltılması için hataları fark etme ve önlemede rolleri vardır. Bunun temelinde, hemşirelerin uyguladıkları ilaç hakkında bilgi sahibi olması, ilacı hazırlaması, kontrol etmesi, uygulaması ve tedavinin etkisini izlemesi sorumluluğu yatmaktadır. Hemşirelik Yönetmeliği'nde, pediatri ve yenidoğan hemşiresinin sekiz doğru ilkesine göre ilaç uygulamalarını yapması, ilaçların etkisi ve yan etkisi yönünden gözlemesi, istenmeyen bir etki görüldüğünde uygun girişimlerde bulunması önerilmektedir. Sağlık Bakanlığı İlaç Güvenliği Rehberi'nde ilaç hataları; sisteme, işleme ve altyapıya bağlı olarak hatalar olarak vurgulanmakta olup, doktor istemi ve uygulama hataları sık karşılaşılan ilaç güvenliği hatalarıdır. Pediyatrik hastalarda, ilaç hatası potansiyelini artıran en önemli etken ilacın çocuğun yaşı, gestasyon yaşı, vücut ağırlığı ve yüzey alanına göre farklı dozlarda hesaplanarak uygulanmasıdır. Yenidoğanlarda, en fazla bildirilen ilaç hatası yanlış doz uygulamasıdır. İlaç hatalarını azaltmak için hemşirelerin, matematiksel becerilerinin yeterli olması, eğitim almaları ve karşılaştıkları ilaç hatalarını bildirmeleri önemlidir. İlaç hatalarının bildirilmeme nedenleri: iş yükü, hatayı nasıl yazacağını bilmeme ve ceza faktörü olarak görme yatmaktadır. Hataları önleme stratejileri; raporlama sisteminin geliştirilmesi, hataların gözden geçirilmesi, sistemin zayıf yönlerinin belirlenmesi, bu yönlerin güçlendirilmesine yönelik politika ve prosedürler geliştirilmesi, personele ünitelerde sıklıkla görülen hatalar ve önlemeye yönelik girişimlerle ilgili geri bildirimlerde bulunulması gereklidir. İlaç güvenliği eğitimi, hataların azaltılmasında en önemli uygulamalardan biridir.

Ulusal Damar Erişimi Yönetimi Rehberi'nde, ilaç uygulamalarında sekiz doğru ilkesine uyulması; ilaç ve infüzyonları uygulamadan önce uygulanacak ilaç, infüzyon sıvısı ya da kan ürünü ambalaj/torba bütünlüğü, sterilitenin bozulmamış olması, sızıntı, renk değişikliği, çökelti, son kullanım tarihi yönünden kontrol edilmesi; sulandırılarak ve/veya dilüe edilerek kullanılacak ilaçlar, uygulamanın hemen öncesinde hazırlanması ve uygulanması; ardışık IV ilaç uygulaması için tek seferde birden fazla ilaç veya solüsyon hazırlanıyorsa, ilaçların etiketlenmesi her bir enjektör hazırlandıktan hemen sonra yapılması; her enjeksiyon için yeni bir enjektör kullanılması, ilaç uygulamaları için birden fazla venöz yol kullanılıyorsa hangi ilacın hangi yoldan verildiğinin kaydı net şekilde tutulması önerilmektedir. İnfüzyon Hemşireler Birliği İnfüzyon Tedavisi Standartlarında pediatrik ve yenidoğanda;

fizyolojik özelliklerin bilinmesi; preterm bebeğin cilt hassasiyetinin bilinmesi, çocuğun anatomi, fizyoloji ve gelişim düzeyini dikkate alarak vasküler erişim sağlanması; aile ve çocuğa bakım verenleri sağlık bakım ekibinin üyesi olarak kabul edilmesi ve işbirliği yapılması; infüzyon tedavisini etkileyecek tüm faktörlerin göz önünde bulundurulması; uygunsuz okul çağındaki ve adolesan hastalardan onam alınması önerilmektedir.

Hemşirelerin, güvenli infüzyon uygulamalarında hasta ve çalışan güvenliğinin sağlanmasında önemli rolleri vardır. Hemşirelere eğitimlerin verilmesi, rehber ve standartların klinikte kullanılması, sürekli iyileştirmeye yönelik çalışmaların yapılması, hasta ve yakınına planlanan infüzyon tedavisi ve bakım planı konusunda eğitim verilmesi, "aseptic non touch technique" kullanarak enfeksiyonun önlenmesi ve kayıtların alınması gereklidir. Kalplere bakım verirken, kanıta dayalı rehberler rehberimiz olsun.

# Increased Intracranial Pressure and Treatment

## İntrakranial Basınç Artışı ve Tedavisi

Esra KOÇKUZU

Department of Pediatric Intensive Care, Ankara Bilkent City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

The skull is a rigid, fixed-volume structure with no capacity for expansion. The total volumes of tissue and fluids within the cranial cavity are also constant. The space is occupied by brain parenchyma (80%), cerebrospinal fluid (CSF) (10%), and blood (10%). The brain, which is enclosed in a rigid structure, strives to maintain a balance between its volume and pressure, a process known as the Monro-Kellie doctrine. Any increase in the volume of one of the fluids or the development of a mass within the cranial space results in increased intracranial pressure (ICP). The brain, with normal cerebral autoregulation, initially compensates by reducing cerebral blood flow and decreasing the volume of cerebrospinal fluid. However, when autoregulatory mechanisms are disrupted and a mass or edema exceeds the compensatory limits, intracranial hypertension syndrome (ICH) occurs, leading to brain herniation. Normally, cerebral blood flow for 100 grams of brain tissue is 55-65 ml/min. One of the most important parameters determining cerebral blood flow is cerebral perfusion pressure (CPP). Cerebral perfusion pressure depends on mean arterial pressure (MAP) and intracranial pressure. Cerebral perfusion pressure is formulated by subtracting ICP from mean arterial pressure ( $CPP = MAP - ICP$ ). Under normal conditions, changes in systemic arterial blood pressure do not lead to significant changes in cerebral blood flow; this phenomenon is referred to as pressure autoregulation. With pressure autoregulation, an increase in blood pressure (within a specific range) causes vasoconstriction in the cerebral vessels, leading to a reduction in cerebral blood volume. Conversely, a decrease in blood pressure triggers vasodilation, which helps maintain a relatively stable cerebral blood flow. CPP can be influenced by mean arterial pressure, arterial oxygen and carbon dioxide tensions, and extracellular hydrogen ion concentration. When partial oxygen pressure (PaO<sub>2</sub>) drops below 50 mmHg, vasodilation occurs, leading to a reduction in CPP. An increase in partial carbon dioxide pressure (PaCO<sub>2</sub>) is one of the most potent vasodilators of the central nervous system. Extracellular

hydrogen concentration, in conjunction with PaCO<sub>2</sub>, causes vasodilation and affects CPP.

Normal intracranial pressure ranges are as follows: in neonates, 0.7-1.5 mmHg; in infants, 1.5-6 mmHg; and in older children, 3-7.5 mmHg. To diagnose intracranial hypertension syndrome the following ICP thresholds are used: over 20 mmHg in children older than 8 years, over 18 mmHg between 1 and 8 years of age, and over 15 mmHg in children under 1 year of age. A cerebral perfusion pressure greater than 60 mmHg and an ICP greater than 20 mmHg are indicators of a poor prognosis. The most common cause of increased ICP is traumatic brain injury. Other factors that can lead to increased ICP include tumors, hydrocephalus, brain edema, hematomas, meningitis, and encephalitis. Some physiological conditions can also contribute to an increase in ICP. Examples of these include pain, anxiety, coughing, aspiration in intubated patients, and fever. The clinical manifestations of increased ICP vary with age. In neonates and infants, whose fontanelles and sutures are open, signs such as fontanel bulging and tension, along with rapid head circumference growth, are observed. Other symptoms include lethargy, vomiting, sixth cranial nerve palsy, and a "sunset" sign (downward deviation of the eyes). In older children, symptoms such as headache, vomiting, papilledema, changes in consciousness and mental status, apathy, disinterest, restlessness, unresponsiveness to stimuli, and behavioral changes can be seen. The Cushing triad, characterized by bradycardia, arterial hypertension, and changes in respiration, occurs as a result of brainstem involvement. The diagnosis of increased ICP is based on clinical findings, neuroimaging methods and ICP measurement. The gold standard in the diagnosis of ICH is the quantitative measurement of intracranial pressure by ICP monitoring. Invasive measurement of ICP can be performed epidural, subdural, intracerebral and most commonly intraventricular. The exact indications for ICP monitoring across the spectrum of pediatric neurocritical care are not yet well defined. The most convincing data and clinical experience is in traumatic brain injury. In traumatic

brain injury, unless the child is expected to recover rapidly and be extubated within 12 hours of injury, the general approach is to monitor pressure by placing an intracranial pressure catheter. Noninvasive measurement methods of ICP include transcranial Doppler and optic nerve diameter measurement. As neuroimaging, computed tomography of the brain should be performed to detect brain edema, to show the causes of increased ICP (tumor, hemorrhage...) and to follow the response to treatment.

However, findings on tomography may be normal when ICP is high. The optic nerve is approximately 3 mm in diameter. A diameter greater than 5 mm is compatible with increased ICP. The primary goal in the treatment of intracranial hypertension syndrome is to identify primary brain injury, early detection and intervention of conditions such as hypoxia, hypotension, electrolyte imbalances, and anemia, in order to maintain CPP and minimize the development of cerebral ischemia and secondary brain injury. If there is a cause of increased ICP such as mass, abscess, hydrocephalus that can be corrected surgically, treatment should be performed for the cause. As part of the general treatment approach, vital signs should be closely monitored, and hypotension, hypercapnia, and hypoxia must be prevented. To maintain normal MAP, isotonic fluids (0.9% NaCl) should be administered, euvolemia should be maintained, and vasopressors should be used if necessary. In patients with increased ICP, safe airway should be provided first. Patients with anisocoria, without protective reflexes in the airway, with apnea, with a Glasgow coma score below eight or decreased by three points, and patients with signs of acute herniation requiring hyperventilation should be intubated and monitored. The head should be elevated 30-45° and maintained in the midline. In patients being monitored with mechanical ventilation, hypoxia and hypercapnia can increase intracranial pressure, while hypocapnia ( $\text{PaCO}_2 < 30$  mmHg) can impair brain perfusion and lead to ischemia, and should therefore be avoided.  $\text{PaCO}_2$  should be maintained in the range of 35-40 mmHg. In cases of ICP increase resistant to medical treatment, mild hyperventilation ( $\text{PCO}_2 = 30-35$  mmHg) should be considered. Cerebrospinal fluid drainage with external ventricular drainage should be considered in patients with refractory ICP increase. Fever causes dilatation of cerebral blood vessels and increases cerebral blood flow and as a result ICP may increase. Therefore, fever should be controlled with antipyretics and cooling blankets in patients at risk of increased ICP. Absolute hyperthermia should be avoided, and patients should be maintained in a normothermic state. While hypothermia has shown neuroprotective effects in laboratory studies of ICP increase, large-scale studies investigating its effectiveness have demonstrated that prophylactic hypothermia does not improve neurological recovery and may even increase mortality.

Hyperglycemia and hypoglycemia have been shown to affect mortality and morbidity in patients with increased intracranial

pressure. Regarding glucose targets, protocols generally support maintaining normoglycemia or concentrations up to 180 mg/dL. The use of sedative and analgesic agents in the treatment of ICH is recommended in guidelines because they ensure patient mechanical ventilator compliance, have anticonvulsant properties, and prevent tremor. So far, studies on sedatives and analgesics have low level of evidence. Therefore, the choice and dosage of sedatives and analgesics in children with increased ICP are left to the treating physician. In the treatment of intracranial hypertension syndrome, hyperosmolar therapies are primarily used to reduce brain edema. Mannitol, 3% hypertonic saline, and 23.4% hypertonic saline are commonly used for this purpose. These agents work by drawing interstitial fluid from the brain parenchyma into the bloodstream, thereby facilitating the reduction of brain edema. These agents can be used alone or in combination, and studies have not demonstrated superiority of one over the other in reducing ICP. When hypertonic saline is administered, the target sodium value is 155-160 mEq/L. The risk of seizure in patients with traumatic brain injury and increased ICP is 15-20%. Subclinical seizures detected by continuous EEG monitoring have been found in 50% of patients with severe trauma. Seizures can increase cerebral blood flow and contribute to the development of ICH. For this reason, guidelines for children with traumatic brain injury recommend the use of prophylactic antiepileptics. Phenytoin or levetiracetam can be used as antiepileptic agents, and no superiority between the two has been demonstrated. Although it is known that barbiturates decrease cerebral metabolism and have direct neuroprotective effect in children with increased ICP, they are not recommended to be used prophylactically and should be considered only in cases of refractory ICP increase. The routine use of corticosteroids to treat children with severe traumatic brain injury and ICH is not recommended as there is no evidence of benefit in children with primary or metastatic brain tumors, severe meningitis, complicated cerebral abscess and vasogenic edema in the mass. There are conflicting results regarding decompressive craniectomy for ICH in children. It is recommended that decompressive craniectomy be considered in patients with a Glasgow Coma Scale score  $>3$ , within the first 48 hours post-injury, in the presence of diffuse brain edema on CT, persistent increased ICP, or the development of brain herniation syndrome.

In the presence of impending brain herniation, the airway should be secured, and the patient should be intubated with 100% oxygen. The target  $\text{PaCO}_2$  should be  $<30-35$  mmHg. Hemodynamic stability must be maintained, and hypertonic saline and/or mannitol should be administered to reduce ICP. If present, external ventricular drainage should be opened and positioned at the level of the tragus. Reimaging should be performed, and if necessary, decompressive craniectomy should be carried out.

## ÖZ

Kafatası genişleme özelliği olmayan, sert ve hacmi sabit bir yapıdır. Kafa içindeki doku ve sıvıların toplam hacimleri de sabittir. Bu boşluğun beyin parankimi %80, beyin omurilik sıvısı %10 ve kan %10 unu doldurmaktadır. Kapalı sert bir yapıda olan beyin hacim ve basınç dengesi sürekli korunmaya çalışılır ki bu denge Monro-Kellie doktrini olarak bilinir. Sıvılardan herhangi birinin hacminin artması veya kafa içinde yer kaplayan bir kitlenin gelişmesi, intrakranial basınç (İKB) artışına neden olur. Normal serebral otoregülasyonu olan beyin ilk olarak bunu beyin kan akımını azaltarak, beyin omurilik sıvısı (BOS) hacmini azaltarak kompanse etmeye çalışır. Ancak ne zaman otoregülasyon mekanizmaları bozulur kitle veya ödem kompanzasyon sınırını geçerse artık kafa içi basınç artışı sendromu (KİBAS) ortaya çıkar ve beyin herniasyonu gerçekleşir. Normalde 100 gr beyin parankimi için serebral kan akımı 55-65 ml/dk' dır. Serebral kan akımını belirleyen en önemli parametrelerden biri serebral perfüzyon basıncıdır (SPB). Serebral perfüzyon basıncı ortalama arteryel basınca (OAB) ve intrakranial basınca bağlıdır. Serebral perfüzyon basıncı ortalama arteryel basınçtan intrakranial basıncın çıkarılması ile formülize edilir. (SBP= OAB-İKB). Normal koşullar altında, sistemik arteryel kan basıncındaki değişiklikler beyin kan akışında önemli değişikliklere yol açmaz; bu olaya basınç otoregülasyonu denir. Basınç otoregülasyonu ile kan basıncındaki bir artışta (belirli bir aralıkta), serebral damarlarda vazokonstriksiyon meydana gelir ve bu da beyin kan hacminde bir azalmaya neden olur. Kan basıncındaki bir azalma ile tersine bir durum meydana gelir; bu sayede nispeten sabit beyin kan akışı sağlanır. SPB ortalama arteryel basınç, arteryel oksijen ve karbondioksit basınçları ve ekstrasellüler hidrojen konsantrasyonu ile değişebilir. Parsiyel oksijen basıncı 50 mmHg altına indiğinde vazodilatasyon oluşmakta, bu da SPB' yi azaltmaktadır. Parsiyel karbondioksit basıncının artması, merkezi sinir sisteminin bilinen en kuvvetli vazodilatatördür. Ekstrasellüler hidrojen konsantrasyonu, PaCO<sub>2</sub> ile bağlantılı olarak vazodilatasyona sebep olmakta SPB' yi etkilemektedir.

Normal kafa içi basınç yenidoğanda 0.7-1.5 mmHg, süt çocuğunda: 1.5-6 mmHg, büyük çocukta: 3-7.5 mmHg; KİBAS demek için 8 yaş üstünde: 20 mmHg, 1-8 yaşta: 18 mmHg, 1 yaş altında: 15 mmHg intrakranial basınç olmalıdır. SPB' nin 60 mmHg ve İKB' nin 20 mmHg değerlerinin üzerinde olması kötü prognoz göstergesidir. İKB artışının en sık sebebi travmatik beyin hasarıdır. Ayrıca tümör, hidrosefali, beyin ödemi, hematoma, menenjit, ensefalit kafa içi basınç artışına neden olabilecek diğer etkenlerdendir. İKB' yi arttıran bazı fizyolojik durumlarda söz konusudur. Ağrı, anksiyete, öksürük, entübe hastada aspirasyon, ateş bunlara verilebilecek örneklerdir. İKB' nin klinik bulgular yaşa göre değişkendir. Fontanel ve sütürleri açık olan yenidoğan ve süt çocuğunda fontanel gerginliği ve kabaklığı, baş çevresinde hızlı büyüme saptanır. Letarji, kusma, 6. kranial sinir paralizi, batan güneş manzarası görülebilir. Büyük çocuklarda baş ağrısı, kusma, papil ödemi, bilinç ve mental değişiklikler, apati, ilgisizlik, huzursuzluk uyarılara yanıtsızlık, davranış değişiklikleri görülebilir. Cushing triadı bradikardi,

arteryel hipertansiyon, solunum değişiklikleri ile karakterizedir ve beyin sapı etkilenmesi sonucu ortaya çıkar.

KİBAS tanısı klinik bulgular ve nörogörüntüleme yöntemleri ve İKB ölçümü ile konulur. KİBAS tanısında altın standart İKB monitorizasyonu ile kafa içi basıncın rakamsal olarak ölçülmesidir. İKB' in invazif ölçümü epidural, subdural, intraserebral ve en yaygın olarak intraventriküler gerçekleştirilebilir. Pediatrik nörokritik bakım spektrumunda İKB' in izlenmesi için tam endikasyonlar henüz iyi tanımlanmamıştır. En ikna edici veriler ve klinik deneyim travmatik beyin hasarındadır. Travmatik beyin hasarında çocuğun hızla iyileşeceği ve yaralanmadan sonraki 12 saat içinde ekstremitelere edileceği öngörülmüyorsa intrakranial basınç katateri takarak basınç izlemi yapmak genel yaklaşımdır. İKB' nin noninvazif ölçme yöntemleri transkranial doppler ve optik sinir çapı ölçümüdür. Nörogörüntüleme olarak bilgisayarlı beyin tomografisi beyin ödemi saptaması, İKB artışının nedenlerinin gösterilmesi (Tümör, kanama...), tedaviye yanıtın takibi açısından yapılmalıdır. Ancak İKB yüksek olduğunda tomografide bulgular normal olabilir. Optik sinir yaklaşık 3 mm çapındadır. 5 mm'den büyük olduğu durumlar İKB artışı ile uyumludur.

KİBAS tedavisinde asıl amaç birincil beyin hasarının tanınması ve hipoksi, hipotansiyon, elektroit bozuklukları, anemi gibi durumları erken tespit edip müdahale ederek, serebral perfüzyon basıncını sağlamak, serebral iskemi ve ikincil hasarın gelişmesini mümkün olduğunca azaltmaktır. İKB artışına neden olan kitle, abse, hidrosefali gibi cerrahi olarak düzeltilebilecek neden varsa, nedene yönelik tedavi yapılmalıdır. Genel tedavi yaklaşımı olarak vital bulgular yakından takip edilmeli, hipotansiyon, hiperkarbi ve hipoksi önlenmelidir. OAB' yi normal düzeyde tutabilmek için izotonik sıvı (%0.9 NaCl) verilmeli, övolemi sağlanmaya çalışılmalı, gerekirse vasopresörler başlanmalıdır. İKB artışı olan hastalarda ilk olarak güvenli havayolu sağlanmalıdır. Anizokorisi olan, havayolunda koruyucu refleksleri olmayan, apnesi olan glaskow koma skoru sekizin altında olan veya üç puan azalan hastalar ile hiperventilasyon gerektiren akut herniasyon bulguları olan hastalar entübe edilerek izlenmelidir. Baş 30-45° yükseltilip orta hatta tutulmalıdır. Mekanik ventilasyon ile izlenen hastalarda hipoksi, hiperkarbi İKB' yi artıracağı için, hipokarbi (PaCO<sub>2</sub>< 30 mmHg) beyin perfüzyonunu bozup iskemiye yol açacağı için kaçınılmalıdır. PaCO<sub>2</sub> 35-40 mmHg düzeyinde tutulmalıdır. Medikal tedaviye dirençli İKB artışı durumunda hafif hiperventilasyon düşünülmelidir (PCO<sub>2</sub>= 30-35 mmHg). Dirençli İKB artışı olan hastalarda eksternal ventriküler drenaj ile BOS drenejajı düşünülmelidir. Ateş serebral kan damarlarının dilatasyona neden olarak serebral kan akımını artırır ve bunun sonucu İKB artabilir. Bu nedenle İKB artış riski olan hastalarda, ateş antipiretik ve soğutucu battaniyelerle kontrol edilmelidir. Mutlak hipertermiden kaçınılmalı ve hastalar normotermik tutulmalıdır. İKB artışında hipotermi uygulanması laboratuvar çalışmalarında nöroprotektiftir ancak hipotermi etkinliğinin araştırılması adına yapılan geniş çalışmalarda profilaktik hipotermi nörolojik iyileşme üzerinde etkisinin olmadığı hatta mortaliteyi artırdığı gösterilmiştir. İKB artışı olan

hastalarda hiperglisemi ve hipoglisemi mortalite ve morbiditeyi etkilediği gösterilmiştir. Glikoz hedefiyle ilgili olarak, protokoller normoglisemi veya 180 mg/dL'ye kadar bir konsantrasyonun desteklemektedirler.

KİBAS tedavisinde sedatif ve analjezik ajanların kullanımı hasta mekanik ventilatör uyumunu sağlamaları, antikonvülzan özellikte olmaları, titremeyi önlemleri nedeni ile rehberlerde önerilmektedir. Şu ana kadar sedatif ve analjeziklerle ilgili yapılan çalışmalar düşük kanıt düzeyine sahiptir. Bu nedenle İKB artışı olan çocuklarda sedatif ve analjezik seçimi ve dozu tedavi eden hekime bırakılmaktadır.

Temel olarak KİBAS tedavisinde beyin ödeminin azaltılmasında hiperosmolar tedaviler uygulanmaktadır. Bu amaçla mannitol, %3 hipertonic salin ve %23.4 hipertonic salin tedavileri kullanılır. Bu ajanlar beyin parankiminde interstisyel aralıktaki sıvıyı damar içine çekerek sistemik dolaşıma katılmasını sağlayıp beyin ödeminin uzaklaştırılmasını sağlarlar. İki ajan tek başlarına ya da birlikte kullanılabilir. Çalışmalar da İKB' yi azaltmada birbirlerine üstünlükleri saptanamamıştır. Hipertonic salin uygulandığında hedef sodyum değeri 155-160 mqe/L'dir. Travmatik beyin hasarı olup İKB artışı olan hastalarda nöbet görülme riski % 15-20' dir. Ciddi travmalı hastaların % 50'sinde devamlı EEG monitorizasyonu ile tespit edilen subklinik nöbetler tespit edilmiştir. Nöbet serebral kan akımı artarak KİBAS gelişimine neden olabilir. Bu nedenlerle çocuklarda travmatik beyin hasarı konusunda kılavuzlar profilaktik antiepileptik kullanılabileceğini bildirmişlerdir. Antiepileptik ajan olarak fenitoin veya levetirasetam kullanılabilir. İki ajanın birbirine üstünlükleri gösterilememiştir. İKB artışı olan çocuklarda barbitüratların serebral metabolizmayı azaltıp, direk nöroprotektif etkili olduğu bilinmesine rağmen profilaktik olarak kullanılması önerilmemekte, sadece tedaviye refrakter İKB artışında düşünülmelidir. Şiddetli travmatik beyin hasarı olup KİBAS' ı olan çocuklarda tedavi etmek için kortikosteroidlerin rutin kullanımı primer veya metastatik beyin tümörü, ciddi menenjitlerde, komplike serebral abse ve kitlede vazojenik ödem dışında çocuklarda fayda sağladığına ilişkin kanıt bulunmadığından önerilmemektedir. Çocuklarda KİBAS'a yönelik dekompresif kraniyektomi yapılmasına dair çelişkili sonuçlar vardır. Hasardan sonra glaskow koma skoru >3 olan hastada, hasarlanmadan sonra ilk 48 saat içinde, tomografide diffüz beyin ödemi var ise, inatçı İKB artışı varsa, beyin herniasyon sendromunun gelişmesi durumunda dekopresif kraniyektomi yapılması önerilmektedir.

Beyin herniasyon gelişimi tehdidinde hava yolunu güvenlik altına alınmalı ve %100 oksijen verilerek hasta entübe edilmelidir. Hedef PaCO<sub>2</sub> <30-35 mmHg değeri olmalıdır. Hemodinamik stabilite sağlanmalı, İKB' i azaltmak amaçlı hipertonic salin ve/veya mannitol verilmelidir. Hastanın varsa eksternal ventrikül drenajı (EVD) açık konuma getirilmeli ve tragusun seviyesine indirilmelidir. Tekrar görüntüleme ve gereklilik halinde dekompresif kraniyektomi yapılmalıdır.



# Peripheral and Central Catheter Indications

## Periferik ve Santral Kateter Endikasyonları

Sadık KAYA

Department of Pediatric Intensive Care, Ankara City Hospital, Ankara, Türkiye

### ABSTRACT

Intravenous (IV) fluid therapies are continuous or slow infusion treatment methods in which drugs or fluids are administered directly into the vein. The peripheral route (peripheral intravascular cannula) is often preferred. Central catheter techniques are used in patients who require difficult vascular access, frequent blood transfusions and inotropic therapy.

Peripheral intravascular cannula applications are simple, short-term and low-intensity. This procedure is performed using an angiocath with a steel guide needle (mandrel). The tip of the catheter is soft and radiopaque. It is available in different sizes up to 16-24G. The procedure is life-saving and useful when performed correctly; however, it has some complications in case of malpractice, inadequate diagnosis and care. The use of PIVK without taking infection precautions is a major cause of morbidity and mortality from nosocomial infections. Local complications associated with the use of PIVK are complications that occur at or near the site of venous access, whereas systemic complications develop away from the site of venous access and cause vital problems. These complications may include haematoma, nerve damage, arterial puncture and phlebitis.

Factors associated with phlebitis in studies include hand washing, wiping the application area in accordance with antisepsis rules, and decreasing the risk of phlebitis, while the risk of phlebitis increases as the duration of cannula stay increases (48 hours and above).

### Indications for Central Venous Catheter (CVC)

CVC applications are often required in intensive care units. This application should be used when necessary under conditions of patient safety and asepsis.

Pediatric intensive care patients are of different sizes and ages. Therefore, central vein diameters also vary. Age-appropriate

catheters should be selected when placing a central vein in children. These catheters are made of plastic polymers and have appropriate lumen numbers and radii. These catheters are packaged with a needle, guidewire, and tissue dilator suitable for the diameter and length of the catheter selected by the manufacturer. Maximum sterile barrier precautions should be applied. These are mask, cap, sterile gloves, sterile body coverings. In addition, the whole body should be covered with sterile drapes and the catheter area should be wiped with chlorhexidine.

### SVK Application Sites

1. Internal jugular vein
2. Subclavian vein
3. Femoral vein

### Indications

1. Need for adequate and continuous venous access
2. Inadequate or absent venous access
3. Need for vasoactive infusion, total parenteral nutrition and treatment requiring central venous access
4. Need for frequent blood sampling
5. Central venous pressure or central venous oxygen saturation measurement
6. The need for extracorporeal methods such as continuous renal replacement therapy and apheresis

### Complications

There are no definite contraindications for CVC and it is usually related to the site. It should be kept in mind that bleeding control may be difficult during systemic anticoagulant therapy or in cases of coagulopathy. In the case of equipment (such as pacemaker, ventriculoatrial shunt, dialysis catheter) or equipment in the adjacent area (such as ventriculoperitoneal shunt extending along the neck) due to the risk of infection, perforation of the equipment and development of stasis should

be careful. In case of bacteraemia, catheters are more likely to be colonised with bacteria. Catheters should not be placed in severely infected skin. In traumatic brain injury, it is appropriate to avoid insertion of CVCs into neck veins to avoid worsening intracranial hypertension and jugular venous drainage from the brain.

As a result, possible risks and benefits should be carefully weighed and decided before each application in CVC applications.

## ÖZ

Intravenöz (IV) sıvı tedavileri, ilaçların veya sıvıların doğrudan damar içine verilmesiyle uygulanan devamlı veya yavaş infüzyon tedavi yöntemidir. Bu amaçla daha sık periferik yol (periferik intrvasküler kanül) tercih edilmektedir. Zor damar yolu, sık kan transfüzyonu ve inotrop tedavisi gereken hastalarda ise santral kateter teknikleri kullanılmaktadır.

Periferik intravasküler kanül uygulamaları kolay, kısa süreli ve düşük yoğunluklu uygulamalardır. Bu işlem, içinde çelik kılavuz iğnesi (mandreni) bulunan anjioket ile yapılır. Kateterin ucu yumuşak ve radyopaktır. 16-24 G ye kadar değişik boyutları vardır. İşlem doğru uygulandığında hayat kurtarıcı ve yararlıdır; ancak hatalı uygulamada, yetersiz tanılama ve bakım durumunda bazı komplikasyonlara sahiptir. Enfeksiyon önlemlerine uymadan yapılan PIVK uygulaması, hastane enfeksiyonları arasında en önemli morbidite ve mortalite nedenleri arasında yer almaktadır. PIVK kullanımına bağlı lokal komplikasyonlar; vene giriş ya da vene yakın bölgede oluşan komplikasyonlar iken, sistemik komplikasyonlar vene giriş yerinden uzakta gelişir ve yaşamsal sorunlar oluşturmaktadır. Bu komplikasyonları hematoma, sinir hasarı, arteriyel ponksiyon ve flebit olabilir.

Çalışmalarda flebit ile ilişkili faktörler el yıkama, uygulama alanının antisepsi kurallarına uygun silinmesi flebit riskini azaltırken, kanül kalış süresi arttıkça (48 saat ve üzeri) flebit riski artmaktadır.

### Santral Venöz Kateter Endikasyonları (SVK)

SVK uygulamaları yoğun bakım ünitelerinde sıklıkla ihtiyaç duyan uygulamalardır. Bu uygulama hastanın güvenliği ve asepsi koşuluyla gerektiği zaman uygulanmalıdır.

Çocuk yoğun bakım hastaları oldukça farklı boyut ve yaşlardadır. Bu nedenle santral ven çapları da değişiklik gösterir. Çocuklarda SVK yerleştirirken yaşa uygun boyutlarda kateter seçilmelidir. Bu kateterler plastik polimerlerden yapılmış olup uygun lümen sayıları ve yarıçaplarına sahiptir. Bu kateterler üretici firmalar tarafından seçilen kateter çapına ve uzunluğuna uygun iğne, klavuz teli, ve doku dilatatörü ile birlikte paketlenmiştir. Maksimum steril bariyer önlemleri uygulanmalıdır. Bunlar maske, bone, steril eldiven ve steril vücut örtüsüdür. Ayrıca steril örtülerle tüm vücut örtülenmeli ve kateter alanı klorheksidin ile silinmelidir.

### SVK Uygulama Bölgeleri

1. İnternal juguler ven
2. Subklavian ven
3. Femoral ven

### Endikasyonlar

1. Uygun ve sürekli venöz giriş ihtiyacı
2. PIVK uygulama yetersizliği veya yokluğu
3. Vazoaktif infüzyon ihtiyacı, total parenteral nütrisyon ve santral venöz yol gerektiren tedavi ihtiyacı
4. Sık sık kan alma ihtiyacı
5. Santral venöz basınç veya santral venöz oksijen satürasyon ölçümü
6. Sürekli renal replasman tedavisi ve aferez gibi ekstrakorporeal yöntemlerin uygulanma gereksinimi

### Komplikasyonlar

SVK için kesin kontrendikasyon yoktur ve genellikle yerleşim alanı ile ilgilidir. Sistemik antikoagulant tedavisi sırasında ya da koagülopati durumlarında kanama kontrolünün zor olabileceği unutulmamalıdır. SVK yerleşim yerinde donanımlar (pacemaker, ventriküloatriyal şant, diyaliz kateteri gibi) yada bitişik alana donanımlar (boyun boyunca uzanan ventriküloportoneal şant gibi) durumunda, enfeksiyon riski, donanımın delinmesi ve staz gelişme riskinden kaçınılmalıdır. Bakteriyemi durumunda yerleştirilen kateterlerin bakteri ile kolonize olması daha olasıdır.

Belirgin enfekte deride kateter yerleştirilmemelidir. Travmatik beyin hasarında, intrakraniyal hipertansiyonu kötüleştirilmesi ve beyinden juguler venöz drenajdan kaçınmak için boyundaki venlere SVK uygulamasından kaçınmak uygundur.

Sonuç olarak SVK uygulamalarında her uygulama öncesi olası riskler ve faydalar dikkatli bir şekilde tartılmalı ve karar verilmelidir.