18. ULUSAL ULUDAĞ PEDİATRİ KIŞ KONGRESİ

13 - 16 Mart 2022
Grand Yazıcı Otel / ULUDAĞ

17. Uludağ Pediatri Hemşireliği Kış Kongresi

BURSA ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

"PANDEMİDEN ÖĞRENDİKLERİMİZ"

KONUŞMA ÖZETLERİ VE BİLDİRİLER



Başkan
Prof. Dr. Nihat SAPAN

Başkan Yardımcısı
Prof. Dr. Tanju ÖZKAN

Kongre Sekreteri
Prof. Dr. Osman DÖNMEZ

www.uludagpediatri.org

burkon® TURİZM & KONGRE
444 9 443
onur.oral@burkon.com

Değerli Meslektaşlarımız,

18. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi'ni 13 - 16 Mart 2022 tarihleri arasında daha önceki yıllarda olduğu gibi Uludağ'da yüzyüze olarak sizlerin değerli katılım ve katkıları ile düzenledik.

Bu yıl da yine pediatrinin çeşitli dallarındaki gelişmeleri, ülkemizin seçkin üniversitelerinin tıp fakültelerinden çok değerli bilim insanları ile birlikte paylaştık. Sizlere doyurucu bir bilimsel program sunabilmenin mutluluğu içindeyiz.

Geleneksel hale gelen ve her yıl önemli sayıda katılımcı ile gerçekleştirdiğimiz kongremizin, ülkemizin geniş katılım sağlanan büyük kongreleri arasında yer alması bizi daha çok heyecanlandırmakta ve sorumluluğumuzu arttırmaktadır.

Uludağ Pediatri Kış Kongresinde bu yıl pediatrinin çeşitli dallarını içeren konularda sizlerin de önerileri dikkate alınarak hazırlanmış panel, konferans, serbest bildiri ve interaktif oturumlar yer almıştır. Özgün ve orijinal çalışmalarınızı sunduğunuz için çok teşekkür ederiz.

Bir sonraki kongremizde buluşmak üzere sağlıklı günler diler, saygılar sunarız.

Prof. Dr. Nihat Sapan

18. Ulusal Uludağ Pediatri Kış Kongresi Başkanı

İçindekiler

KURULLAR 4
BİLİMSEL PROGRAM 6
KONUŞMA ÖZETLERİ 14
SÖZEL BİLDİRİLER 148
POSTER BİLDİRİLER 229

KURULLAR

KONGRE BAŞKANI	KONGRE BAŞKAN YARDIMCISI	KONGRE SEKRETERİ
Dr. Nihat Sapan	Dr. Tanju Özkan	Dr. Osman Dönmez

KONGRE DÜZENLEME KURULU ÜYELERİ

Dr. Nilgün Köksal (ÇSH Anabilim Dalı Başkanı)

Dr. Betül Sevinir

Dr. Ömer Tarım

Dr. Ergün Çil

Dr. Mustafa Hacımustafaoğlu

Dr. Adalet M. Güneş

Dr. Şebnem Kılıç

Dr. Özlem Bostan

Dr. Solmaz Çelebi

Dr. Birol Baytan

Dr. Halil Sağlam

Dr. Hilal Özkan

Dr. Bilal Yıldız

Dr. Erdal Eren

Dr. Yakup Canıtez

Dr. Melike Sezgin Evim

Dr. Şahin Erdöl

Dr. Fahrettin Uysal

Dr. Çağlar Ödek

Dr. Taner Özgür

Dr. Şükrü Çekiç

KONGRE BİLİMSEL KURULU

Prof.Dr. Nihat Sapan
Prof.Dr. Tanju Özkan
Prof.Dr. Osman Dönmez
Prof.Dr. Nilgün Köksal
Prof. Dr. Cezmi Akdiş
Prof. Dr. Mübeccel Akdiş
Prof. Dr. Flavia Indrio
Doç. Dr. Nevzat Çizmeci
Prof.Dr. Birol Baytan
Prof.Dr. Özlem Bostan
Prof.Dr. Solmaz Çelebi
Prof. Dr.Merih Çetinkaya
Prof.Dr. Haluk Çokuğraş
Prof.Dr. Fügen Çullu Çokuğraş
Prof.Dr. Murat Duman
Prof.Dr. Ünsal Günay
Prof.Dr. Adalet Meral Güneş
Prof.Dr. Mustafa Hacımustafaoğlu
Prof.Dr. Koray Harmancı
Prof.Dr. İbrahim Ildırım
Prof.Dr. Ateş Kara
Prof.Dr. Tanıl Kendirli
Prof.Dr. Şebnem Kılıç
Prof.Dr. Abdülkadir Koçak
Prof.Dr. Mehmet Okan
Prof.Dr. Betül Orhaner
Prof.Dr. Turgut Özeke
Prof.Dr. Hilal Özkan
Prof.Dr. Halil Sağlam
Prof.Dr. Zeynep Tamay
Prof.Dr. Ömer Tarım
Prof.Dr. Neslihan Tekin
Prof.Dr. Raşit Vural Yağcı
Doç.Dr. Ömer Faruk Beşer
Doç.Dr. Yakup Canıtez
Doç.Dr. Pelin Doğan
Doç.Dr. Şahin Erdöl
Doç.Dr. Erdal Eren
Doç.Dr. Melike Sezgin Evim
Doç.Dr. İpek Güney Varal
Doç.Dr. Nevin Hatipoğlu
Doç.Dr. Ömer Kılıç
Doç.Dr. Çağlar Ödek
Doç.Dr. Yekta Öncel
Doç.Dr. Ahmet Kağan Özkaya
Dr. Öğr. Üyesi Muhittin Bodur
Dr. Öğr. Üyesi Benhur Şirvan Çetin

*Alfabetik olarak soyisim sırasına göre dizilmiştir.

BİLİMSEL PROGRAM

13 Mart 2022, Pazar	
14:30 - 16:30	**B Salonu** ***KURS 1: ÇOCUKLARDA DERİ DÖKÜNTÜLERİNE PRATİK YAKLAŞIM*** ***Oturum Başkanları:*** Yakup Canıtez, Solmaz Çelebi ***İlaç Alerjilerinde Döküntüler*** Şükrü Çekiç ***Mastositozlarda Deri Bulguları*** Yakup Canıtez ***Enfeksiyonlarla İlişkili Döküntüler*** Solmaz Çelebi ***Çocukluk Çağında Deri Döküntüleri*** Kenan Aydoğan
14:30 - 16:30	**C Salonu** ***KURS 2: OLGULARLA METABOLİK ACİLLERE YAKLAŞIM*** ***Oturum Başkanları:*** Halil Sağlam, Şahin Erdöl ***Metabolik Asidoza Yaklaşım*** Tuğba Akbey Koçak ***Hiperamonyemiye Yaklaşım*** Aydan Sezgin Ersoy ***Hipoglisemiye Yaklaşım*** Tuğba Akbey Koçak ***MSUD'a Yaklaşım*** Aydan Sezgin Ersoy

14:30 - 16:30	**D Salonu** ***KURS 3: ÇOCUKLARDA BÜYÜME SORUNLARI*** ***Oturum Başkanları:*** Turgut Özeke, Ömer Tarım ***Endokrinolojik Yaklaşım: Büyüme Eğrisinin Değerlendirilmesi*** Ömer Tarım ***Kısa Boy ve Uzun Boy Ayırıcı Tanı ve Tedavi*** Erdal Eren ***Büyümeye Gastroenterolojik Yaklaşım*** Funda Çetin
14:30 - 16:30	**E Salonu** ***KURS 4: ÇOCUK ACİL ve YOĞUN BAKIM KURSU*** ***Oturum Başkanı:*** Çağlar Ödek ***Temel Yaşam Desteği*** Çağlar Ödek ***Şok Tanı ve Tedavisi*** Çağlar Ödek ***Travmalı Çocuğa Yaklaşım*** Çağlar Ödek ***Çocuk Acil ve Yoğun Bakımda Sık Karşılaşılan Ritim Bozuklukları*** Fahrettin Uysal
	A Salonu
17:30 - 18:00	***Açılış Töreni***
18:00 - 19:00	***AÇILIŞ PANELİ*** ***Oturum Başkanları:*** Nihat Sapan, Mustafa Hacımustafaoğlu ***Epitel Bariyer Hipotezi*** Cezmi Akdiş ***Rinovirüs ve Covid 19 Enfeksiyonları Benzerlik ve Farklılıkları*** Mübeccel Akdiş

14 Mart 2022, Pazartesi			
	A Salonu	**B Salonu**	**C Salonu**
08:00 - 09:00	***YENİDOĞAN*** ***Yenidoğanda Covid Enfeksiyonu*** ***Oturum Başkanları:*** Esin Koç, Mehmet Vural ***Yenidoğanda Covid*** Merih Çetinkaya ***MİS-N*** Hilal Özkan	***ÇOCUK GÖĞÜS HASTALIKLARI*** ***Kistik Fibrozis*** ***Oturum Başkanları:*** Esen Demir, Yakup Canıtez ***Yeni Tedaviler*** Bülent Karadağ ***Ulusal Kistik Fibrozis Kayıt Sistemi*** Uğur Özçelik	
09:00 - 10:00	***ÇOCUK ROMATOLOJİ*** ***Oturum Başkanları:*** Şebnem Kılıç, Osman Dönmez ***Sistemik JİA*** Özgür Kasapçopur ***CAPS*** Ayşenur Paç Kısaarslan	***ÇOCUK ENDOKRİN*** ***Çocuk Endokrinde Gelişmeler*** ***Oturum Başkanları:*** Ömer Tarım, Erdal Eren ***Konjenital Adrenal Hiperplazi Taraması*** Tülay Güran ***Hipokalsemi Yaklaşım ve Rikets*** Atilla Çayır	***SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU - 1*** ***Oturum Başkanları:*** Figen Akalın Ömer Faruk Beşer Oturum detayları için tıklayınız
10:00 - 10:30	***Kahve Arası***		
10:30 - 11:30	***ÇOCUK İMMÜNOLOJİ*** ***Oturum Başkanları:*** Günnur Deniz, Şebnem Kılıç ***Deri Bulguları ile Gelen Hastada İmmünolojik Yaklaşım*** Yıldız Camcıoğlu	***YENİDOĞAN*** ***TND Rehberleri*** ***Oturum Başkanları:*** Nilgün Köksal, Merih Çetinkaya ***ROP Rehberi*** Bayram Ali Dorum ***Transfüzyon Rehberi*** Salih Çağrı Çakır	***SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU - 2*** ***Oturum Başkanları:*** Tülay Güran Murat Karaoğlan Oturum detayları için tıklayınız

11:30 - 12:30	NUTRICIA LIFE-TRANSFORMING NUTRITION ***UYDU SEMPOZYUM / NUTRICIA*** ***Oturum Başkanı:*** Nihat Sapan ***Bir Yaş Üstü Çocuklarda İnek Sütü Allerjisi*** Zeynep Tamay		
12:30 - 13:30	***Öğle Yemeği***		
13:30 - 14:30	Takeda ***UYDU SEMPOZYUM / TAKEDA*** ***Çocuk Metabolizma: Olgularla Mukopolisakkaridozlara Yaklaşım*** ***Oturum Başkanları:*** Mustafa Kendirci, Şahin Erdöl ***Lizozomal Hastalıklara Genel Yaklaşım, Tanı ve Tedavi*** Mustafa Kendirci ***Olgularla Mukopolisakkaridoz Tiplerinde Tanı ve Tip-II Tedavisi*** Fatih Kardaş		
14:30 - 15:30	***ÇOCUK GASTROENTEROLOJİ*** ***Oturum Başkanları:*** Fügen Çokuğraş, Tanju Başarır Özkan ***Dışkılama Düzensizlikleri Fonksiyonel Bağırsak Hareketleri Göstergesi mi?*** Ömer Faruk Beşer	***ÇOCUK NEFROLOJİ*** ***Oturum Başkanları:*** Sevgi Mir, Osman Dönmez ***Antenatal Hidronefroz Tanısı Almış Bebek (CAKUT); Güncel Tedavisi ve İzlemi*** Osman Dönmez ***Nefrolityazisde Güncel Tedavi*** Sevcan Bakkaloğlu Ezgü	***SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU - 3*** ***Oturum Başkanları:*** Mehtap Yazıcıoğlu Reha Cengizlier Oturum detayları için tıklayınız
15:30 - 16:00	***Kahve Arası***		

16:00 - 17:00	***ÇOCUK ALLERJİ*** ***Allerjik Hastalıklarda Zor Olgulara Pratik Yaklaşımlar*** ***Oturum Başkanları:*** Haluk Çokuğraş, Nermin Güler ***Non IgE Besin Allerjileri*** Metin Aydoğan ***Atopik Dermatit*** Suna Asilsoy	***ÇOCUK HEMATOLOJİ*** ***Olgularla Hemogramdan Tanıya*** ***Oturum Başkanları:*** Ünsal Günay, Birol Baytan ***Olgu 1 ve 2*** Adalet Meral Güneş ***Olgu 3 ve 4*** Melike Evim Sezgin	***SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU - 4*** ***Oturum Başkanları:*** Merih Çetinkaya Esin Koç Oturum detayları için tıklayınız
17:00 - 17:45	***Solunum Yolu Enfeksiyonlarında Yaparken Yıkmayan Tedaviler*** Ateş Kara, Hasan Tezer		
17:45 - 19:15	***Poster Sunumları*** Oturum detayları için tıklayınız		
15 Mart 2022, Salı			
	A Salonu	***B Salonu***	***C Salonu***
08:00 - 09:00	***ÇOCUK GASTROENTEROLOJİ - ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİ*** ***Obezite*** ***Oturum Başkanları:*** Raşit Vural Yağcı, Ömer Tarım ***Gastroenteroloji Yaklaşımı*** Aydan Kansu ***Endokrinoloji Yaklaşımı*** Murat Karaoğlan	***ÇOCUK NÖROLOJİ*** ***Oturum Başkanı:*** Mehmet Sait Okan ***Bilinci Kapalı Çocuğa Yaklaşım*** Muhittin Bodur ***Çocuk Çağında Nonepileptik Paroksismal Olaylar*** Rabia Tütüncü Toker	
09:00 - 10:00	***ÇOCUK ALLERJİ*** ***Çocukluk Çağı Alerjilerine Pratik Yaklaşımlar*** ***Oturum Başkanları:*** Mehtap Yazıcıoğlu, Cevdet Özdemir ***Çocuklarda Nonsteroid Antiinflamatuvar İlaç Allerjileri*** Emine Dibek Mısırlıoğlu ***Allerjik Rinit*** Ceren Can	***YENİDOĞAN*** Yenidoğan Sarılıkları ***Oturum Başkanları:*** Nilgün Köksal, Hilal Özkan ***Yenidoğanda İndirek Hiperbilüribinemiye Yaklaşım*** İpek Güney Varal ***Yenidoğanda Direk Hiperbilirübinemiye Yaklaşım*** Pelin Doğan	***SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU - 5*** ***Oturum Başkanları:*** Mustafa Kendirci Fatih Kardaş Oturum detayları için tıklayınız
10:00 - 10:30	***Kahve Arası***		

10:30 - 11:30	***ÇOCUK ALLERJİ*** ***Allerjik Aciller*** ***Oturum Başkanları:*** Koray Harmancı, Reha Cengizlier ***Anjiyoödem*** Hikmet Tekin Nacaroğlu ***Anafilaksi*** Mustafa Arga	***ÇOCUK NEFROLOJİ*** ***Oturum Başkanları:*** Ayşe Öner, Bilal Yıldız ***Hemolitik Üremik Sendrom Ayırıcı Tanısı ve Güncel Tedavisi*** Nur Canpolat ***Enürezis ve Çocuk*** Neşe Özkayın	***SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU - 6*** ***Oturum Başkanları:*** Mehmet Sait Okan Rabia Tütüncü Toker Oturum detayları için tıklayınız
11:30 - 12:30	***UYDU SEMPOZYUM / VEM İLAÇ*** ***Oturum Başkanı:*** Nihat Sapan ***Bir Solunum Senfonisi: Astımlı Çocuklarda Güncel Tedavi*** Arzu Bakırtaş		
12:30 - 13:30	***Öğle Yemeği***		
13:30 - 14:30	***UYDU SEMPOZYUM / GSK*** ***Türkiye' de İnvaziv Meningokok Hastalığı ve Serogroup B' nin Önemi*** Nuran Salman		
14:30 - 15:30	***ÇOCUK YOĞUN BAKIM COVID-19 Pandemisinden Öğrendiklerimiz*** ***Oturum Başkanları:*** Murat Duman, Dinçer Yıldızdaş ***Çocuk Acil Serviste COVID-19 Deneyimlerimiz*** Gülser Esen Besli ***Çocuk Yoğun Bakımda COVID-19 Deneyimlerimiz*** Çağlar Ödek	***ÇOCUK METABOLİZMA*** ***Bulgudan Tanıya Kalıtsal Metabolik Hastalıklar*** ***Oturum Başkanları:*** Halil Sağlam, Şahin Erdöl ***Olgularla Göz Bulgularından Kalıtsal Metabolik Hastalıklara Gidiş*** Gamze Uçan Gündüz ***Olgularla Kalp Bulgularından Kalıtsal Metabolik Hastalıklara Gidiş*** Fahrettin Uysal	***SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU - 7*** ***Oturum Başkanları:*** Yıldız Camcıoğlu Deniz Tuğcu Oturum detayları için tıklayınız

15:30 - 16:00	***Kahve Arası***		
16:00 - 17:00	***ÇOCUK GASTROENTEROLOJİ*** ***Probiyotikler*** ***Oturum Başkanları:*** Raşit Vural Yağcı, Tanju Özkan ***Bifidobakterilerin Anneden Bebeğe, Çocuk Sağlığında Önemi*** Metehan Özen	***ÇOCUK ONKOLOJİ*** ***Olgularla Pediatrik Onkoloji*** ***Oturum Başkanları:*** Betül Sevinir, Metin Demirkaya ***Sık Görülen Yakınmalar*** Deniz Tuğcu	***SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU - 8*** ***Oturum Başkanları:*** Sevgi Mir Murat Duman Oturum detayları için tıklayınız
17:00 - 18:00	***ÇOCUK ENFEKSİYON*** ***Oturum Başkanları:*** İbrahim Ildırım, Mustafa Hacımustafaoğlu ***Çocuklarda Ateş; Değerlendirme ve Yönetim*** Solmaz Çelebi ***Çocuklarda Rekürren Ateşe Yaklaşım*** Ömer Kılıç	***ÇOCUK KARDİYOLOJİ*** ***Olgularla Çocuklarda Kalp Hastalıklarının Tanı ve İzleminde Tetkikler*** ***Oturum Başkanları:*** Figen Akalın, Özlem Bostan ***İlginç Olgu Örnekleri İle Telekardiyografi*** Ergün Çil ***Hangi EKG'de Dikkatli Olmalıyım?*** Fahrettin Uysal	***SÖZEL BİLDİRİ OTURUMU - 9 (Online)*** ***Oturum Başkanları:*** Ayça Kıykım Atilla Çayır Oturum detayları için tıklayınız

16 Mart 2022, Çarşamba			
	A Salonu		**B Salonu**
08:30 - 10:00	***PEDİATRİDE GÜNCEL YAKLAŞIMLAR - 1*** ***Oturum Başkanları:*** Ünsal Günay, Turgut Özeke ***Karında Kitleye Yaklaşım*** Melek Erdem ***Tam Kan Sayımının Değerlendirilmesi*** Salih Güler ***Çocuk Gastroenterolojide Akılcı İlaç Kullanımı*** Hanife Ayşegül Arsoy ***Çocuklarda Akut Gastroenteritlerde Tedavi Yaklaşımı*** Beyhan Bülbül	09:00 - 10:10	***HEMŞİRELİK OTURUMU - 1*** ***Oturum Başkanları:*** Osman Dönmez, Fatma Düzgün ***COVİD-19, MİS-C ve Hemşirelik Bakımı*** Nurcan Özyazıcıoğlu ***COVID-19 Pandemisinin Hemşireler üzerine Etkileri*** Seçil Salarcı ***Sıvı Replasman Tedavisi ve Hemşirelik Bakımı*** Mercan Çelenk
10:00 - 10:30	***Kahve Arası***	10:10 - 10:40	***Kahve Arası***
10:30 - 12:00	***PEDİATRİDE GÜNCEL YAKLAŞIMLAR - 2*** ***Oturum Başkanları:*** Ömer Tarım, Özlem Bostan ***Kardiyak Belirteçleri Ne Zaman İsteyelim ve Nasıl Değerlendirelim?*** Özlem Bostan ***Çocuk İhmalini ve İstismarının Tanınması ve Önlenmesi*** Zeynep Gizem Ergül Özden ***Hava Kirliliği ve Küresel Isınmanın Akciğer Sağlığına Etkileri*** Nihat Sapan ***Hava Kirliliği ve Küresel Isınmada Yılın Makaleleri*** Hülya Köse	10:40 - 11:45	***HEMŞİRELİK OTURUMU - 2*** ***Bakım Uygulamaları Paneli*** ***Oturum Başkanları:*** Adalet Meral Güneş, Çağlar Ödek ***Kemoterapi Uygulamaları ve Hemşirelik Bakımı*** Arife Albayrak ***Kateter Bakımı (Periferal ve Santral Kateterler, Foley Sonda vb)*** Ezel Emel Dost ***Ventilatör İlişkili Pnömoni Bakımı, Oksijen Tedavisi*** Nizamettin Öztürk
12:00	***KAPANIŞ OTURUMU*** Nihat Sapan		

KONUŞMA ÖZETLERİ

TÜRKİYE PREMATÜRE RETİNOPATİSİ REHBERİ

DR. BAYRAM ALİ DORUM
SBÜ BURSA ŞEHİR HASTANESİ

Prematüre retinopatisi (ROP): Retinal vaskülarizasyonu tamamlanmamış prematüre bebeklerde görülen gelişimsel, vasküloproliferatif bir hastalıktır. Sıklığı ülkelerin gelişmişlik düzeylerine, yenidoğan ünitelerinin özelliklerine göre değişkenlik göstermektedir.

Gebelik haftası ve doğum ağırlığı azaldıkça ROP sıklığı artmaktadır. ROP sıklığını etkileyen diğer faktörler arasında; oksijen tedavisinin süresi ve konsantrasyonu, hemodinamik anlamlı kardiyorespiratuvar problemler, hiperoksi/hipoksi, hiperkapni/hipokapni, kan gazında ani dalgalanmalar, asfiksi, hipotermi, metabolik asidoz, mekanik ventilatör tedavisi, bronkopulmoner displazi, sepsis/menenjit, sistemik mantar enfeksiyonları, intrakraniyal kanama, kan transfüzyon sayısı, kan değişimi, hiperglisemi/insülin kullanımı, prematüre anemisinin tedavisi için erken eritropoetin kullanımı, postnatal tartı alımının yavaş olması yer alır.

ROP gelişiminin patogenezinde hiperoksi ile ilişkili faz 1 ve hipoksi ilişkili faz 2'nin gerçekleştiği, Vasküler Endotelyal Büyüme Faktörü (VEGF), eritropoetin ve İnsülin Benzeri Büyüme Faktörü˙1'in (IGF-1) rol aldığı iki aşama vardır.

Ülkemiz için; gebelik yaşı <34 hafta veya DA ≤1700 gram olan tüm bebeklerin prematüre retinopatisi açısından taranması önerilir. Gebelik yaşı ≥34 veya DA >1700 gram olup kardiyopulmoner destek tedavisi uygulanmış veya "bebeği takip eden klinisyenin ROP gelişimi açısından riskli gördüğü" preterm bebeklerin taranması da uygundur. Hastaların ilk oftalmolojik muayenesi GY 27 haftadan küçük olan bebeklerde PM 30-31. haftada, ≥27 haftada doğan bebeklerde ise postnatal 4. haftada yapılmalıdır.

Tedavi gerektiren durumlar şunlardır:

1. Zon I'de evre 1 veya evre 2 ROP ve "artı" hastalık
2. Zon II'de evre 2 veya evre 3 ROP ve "artı" hastalık
3. Zon I'de evre 3 ROP
4. A-ROP

Tedavi seçenekleri şunlardır:

1. Lazer fotokoagülasyon
2. Anti-VEGF
3. Cerrahi tedavi

Antenatal steroid, iyi antenatal bakım, uygun doğum salonu y netimi ve bebeklerin yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde ge irdikleri süre te iyi klinikuygulamalar, lipid peroksidasyonu önlemek için TPNsetlerinin ışıktan korunması, termoregülasyon, ağrı yönetimi, kanguru bakımı, uygun postnatal tartı alımının sağlanması, hastaya verilen oksijen düzeyinin ölçülmesi, takibi ve kontrolü˙konusunda hemşirelerin ve doktorların bilinçlendirilmesi ROP sıklığının azaltılmasında önemli faktörlerdir.

KARINDA KİTLEYE YAKLAŞIM

MELEK ERDEM
BURSA ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI AD

Çocukluk çağı kanserleri göreceli olarak nadir karşılaşılan bir hastalık grubudur. Klinik belirti ve bulgular sık karşılaşılan çocukluk çağı hastalıklarıyla benzerdir. Bunlardan biri olan karında kitle çocukluk çağı malign solid tümörlerinin en sık başvuru bulgularından biridir. Hem hekim, hem ebeveyn açısından ciddi bir durumdur. Abdominal kitle ebeveynler tarafından çocuk giydirilirken veya banyo sırasında karında bir şişkinlik, sertlik veya asimetri şeklinde fark edilebilir. Ancak karın içindeki kitleler, özellikle de retroperitoneal bölgedekiler, genellikle büyük boyutlara ulaşıncaya kadar ailenin gözünden kaçar. Rutin kontroller sırasında muayenede veya ultrasonografi ile değerlendirmede tesadüfen saptanabilirler. Bu hastaları doktora götüren bulgular; primer tümör ilişkili bulgular ve tümörün metastazı ilişkilidir. Kitleye bağlı olarak ortaya çıkan ağrı, kusma, kabızlık gibi yakınmalar, bazen de intestinal veya üriner obstrüksiyon bulguları başvuru yakınmaları arasında sayılabilir. Aileler çocuklarında kötü huylu bir hastalık tanısını düşünmek bile istemezlerken, bu soruna dikkatli ve sistematik yaklaşım; tanı koymayı, endişe gidermeyi ve uygun tedaviye başlamayı hızlandırmaktadır. Bu nedenle hekimler klinik bulgularla ileri tetkik edilmesi gereken onkolojik hastalıkları akla getirmezlerse bu çocukların tanı almaları gecikebilir.

Abdominal kitleler karin duvarından, abdominal organlardan veya retroperitoneal bölgeden köken alabilir. Doğumdan itibaren yavaş ilerleyen tümör dışı nedenler, çeşitli enfeksiyonlar, benign ve malign tümörler kitle nedenleri arasinda yer alır. Çocuğun yaşı ve cinsiyeti ayırıcı tanıda önemlidir. Yenidoğanda abdominal kitlelerin çoğu iyi huylu karakterde olup, sıklık sırasına göre renal, genital, gastrointestinal sistem anomalilerive kistleri kaynaklı olabilir. Yenidoğanın renal kaynaklı benign ve malign kitleleri arasında multikistik displatik böbrek, hidronefroz, renal tümörler,diğer renal hastalıklar sayılabilir. Yenidoğanda görülen kitlelerin küçük bir kısmı malign karakterdedir. Nöroblastom ve germ hücreli tümörler yenidoğanda en sık görülen malign tümörler olup bunları hepatoblastom ve mezoblastik nefroma izler. Yenidoğan döneminden sonra görülen abdominal kitlelerin çoğu hidronefroz, polikistik böbrek, karaciğerin kist ve hamartomları, over kistleri, gastrointestinal sisteme ait kistik lezyonlar, invajinasyon gibi benign lezyonlardır. Süt çocukluğu döneminden sonra görülen abdominal kitlelerin yarıya yakını malignder. İki yaş altında nöroblastom ve hepatoblastom daha sık görülürken; Wilms tümörü, hepatosellüler karsinom, rabdomyosarkom ve lenfomalar iki yaş üstünde daha fazla görülür. 10 yaş üstünde ise lenfomalar, sarkomlar, germ hücreli tümörler en sık görülen malign tümörlerdir. Muayene sırasında hastanın genel durumu önemlidir. Batın muayenesi yanında vital bulgular değerlendirilirken kan basıncı mutlaka ölçülmelidir. Çocukluk çağında Wilms tümörü (nefroblastoma), nöroblastoma ve feokromasitomada hipertansiyon görülebileceği için önemlidir.

Kitlesi olan çocuk için ayrıntılı bir karın muayenesi çoğu zaman kolay değildir. Palpasyondan önce çocukla iletişim kurmak, rahatlamasını ve karın muayenesine izin vermesini sağlamak önemlidir. Periton irritasyon bulguları, kitlenin hangi kadranda yerleştiği ve hangi organları etkilemiş olabileceği değerlendirilmelidir. Kitlenin çapı, şekli, sertliği, hareketliliği, duyarlı olup olmadığı ve orta hattı geçip geçmediği belirlenir. Hastanın mutlak nötrofil sayısı uygunsa rektal muayene yapılır.

Tam kan sayımı, lökosit formülü, ve periferik yaymanın değerlendirilmesi rutindir. Tam idrar incelemesinde özellikle hematüri değerlendirilmelidir. Karaciğer,böbrek fonksiyon testleri, serum elektrolitleri, laktik dehidrogenaz baklabilir. Tümör belirteçleri seçilmiş hastalarda istenmelidir. Serumda Alfa fetoprotein (AFP) ve beta-hCG bakılması ve idrarda katekolamin metabolitlerinin (VMA, HVA vb) kantitatif tayini önemlidir. Hepatoblastoma ve endodermal sinüs tümörlerinde ve bazı tümör dışı hastalıklarda yüksek bulunabilir. AFP yarı ömrü 3,5-7 gün arasında olup, β-hCG ise 24 saat kadar kısa yarı ömrü olan bir belirteçtir. Nöroblastom ve ganglionöroblastom düşlünülerek VMA tayini istenen hastalarda diyet düzenlemesi gereklidir. Radyolojik tekiklerden direkt grafiler, intestinal obstrüksiyon, organomegali ve kalsifikasyon gösteren kitleler için bilgi verir. Akciğer grafisi de standart tetkik olarak istenmelidir. Kontrastlı kesitsel çalışmalar daha çok gastrointestinal kitlelerde gerekebilir. Girişimsel ya da ağrılı olmaması, anatomik yapılarla bağlantıyı göstermesi, organomegali ve kitlenin boyutunu vermesi, kitlenin solid veya kistik

karakterini tanımlaması nedeniyle abdominal kitlelerde rutin tetkik batın ultrsonografisi olamlıdır. BT ve MR daha sonraki basamakta düşünülmelidir.

ÇOCUKLARDA DÖKÜNTÜLÜ HASTALIKLAR

PROF. DR. SOLMAZ ÇELEBİ
ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI, ÇOCUK ENFEKSİYON HASTALIKLARI BİLİM DALI

Çocukluk döneminde görülen döküntülü hastalıkların büyük çoğunluğu enfeksiyon hastalıklarına bağlı olarak gelişir. Viral, bakteriyel, fungal ve protozoal patojenler döküntüye neden olmaktadır. Ayırıcı tanıda elementer lezyonun tanımlanması önemlidir.

Makülopapüler Döküntülü Hastada Ayırıcı Tanı

Makül: Deride kabarık olmayan renk değişikliğidir.

Papül: Sıklıkla 0.5 cm'den küçük, sert deri kabarıklığıdır.

Kızamık: Kızamıkta, ateş, konjonktivit, nezle ve öksürük ile karakterize prodromal bulgular 3-4 gün devam eder. Koplik lekesi döküntüden 2 gün önce ağızda alt molar dişler hizasında gelişir. Tipik olarak koplik lekesi kırmızı bez üzerine serpilmiş tuz izlenimi verir. Kızamığın patognomonik bulgusudur. Prodromal semptomları pik döneminde ve ateş yüksek iken koplik azalarak kaybolur, döküntü kulak arkası ve saç hizasında başlar. Döküntü birleşmeya meyilli olup ortalama 3 günde vücuda yayılır. Döküntü 6-7 gün devam eder, iyileşirken ince bir deskuamasyon (el ve ayakta genelllikle olmaz) ve hafif pigmentasyon bırakır.

Kızamıkçık: Çocuklarda genellikle prodromal bulguları yoktur. Adolesan yaşta ve erişkinlerde 1-5 gün süren, düşük ateş, başağrısı, halsizlik, iştahsızlık, hafif konjonktivit, nezle, boğaz ağrısı ve öksürük ile karakterize prodromal bulgular görülür. Lenfadenopati, döküntüden önce gelişir, özellikle servikal, suboksipital ve postauricular lenfadenopati belirgindir. Enantem prodromal dönemde veya döküntünün ilk günü gelişir, yumuşak damakta toplu iğne şeklinde ve daha büyük kırmızı lekelerdir. Döküntü, önce yüzde ve boyunda başlar, sonra hızla yayılır. Kırmızı pembe döküntüler, 2. gün yüzde kaybolur, gövdede birleşmeye (hafif kızıl gibi) meyleder. Kızamıkta 3.günde döküntüler çok belirgin ve yaygın iken, kızamıkçıkta sadece hafif ekstremitelerde döküntü belirgindir.

Kızıl: Ani başlangıçlı ateş yüksekliği, boğaz ağrısı, kusma yakınmalarından, 12-48 saat sonra döküntü gelişir. Basmakla solan eritematöz, nokta şeklinde döküntüler görülür. Ağız etrafı soluktur. Vücudun kıvrım yerlerinde döküntü belirgindir (pastia çizgileri). Deskuamasyon karakteristiktir. Eksüdatif tonsilofarenjit, enantem, kırmızı ve beyaz çilek dili görülür. Stafilokokkal Haşlanmış Deri Sendromu (SSSS): Hastalarda döküntü ile beraber ateş yüksekliği ve irritabilite başlar. Yaygın eritematöz kızıla benzeyen döküntü vardır. Deri hassastır. Bir-iki günde bül gelişir, epidermis geniş tabakalar halinde ayrılır. Nikolski testi pozitif olarak saptanır.

Eritema infeksiyozum (5. Hastalık): Parvovirus B 19 bağlı gelişebilmektedir. Prodromal faz; hafif ateş yüksekliği, başağrısı, halsizlik, üst solunum yolu enfeksiyonu bulguları ile karakterizedir. Döküntü; el ayası ve tabanda yok, ekstansör yüzlerde belirgin, yüzde eritem belirgindir, yanaklar tokatlanmış gibi kırmızıdır. Eş zamanlı veya hemen sonra gövde ve üst ekstremitede difüz maküler eritem başlar, ardından maküler lezyonların ortası solar ve retiküler görünüm gelişir.

Roseola infantum (6.hastalık): Human herpes virusa bağlı gelişen viral enfeksiyondur. Ateş, iritabilite, letarji, bazan toksik görünüm ve konvulsiyon gelişebilir. Ateş; 3-6 gün sürer, 39-40oC, %50 olguda >40 oC üzerine çıkar. Farenks hafif kızarık, bazan yumuşak damakta enantem, palpebral konjonktiva hafif inflame ve ödemli olabilir. Döküntü, ateş düşünce başlar, bazan ateşin son birkaç günü veya ateş düştükten bir gün sonra başlar. Maküler, makülopapüler ve 2-3 mm çaplı önce gövdede, sonra boyun-yüz-üst ve alt ekstremiteye yayılır. Döküntü iki gün içinde kaybolur. Pigmentasyon veya deskuamasyon yapmaz.

El-ayak-ağız Hastalığı: Enteroviral enfeksiyona (Genelllikle Coxsackie A16) bağlı gelişir. Genelllikle < 4yaş çocuklarda, hafif ateş yüksekliği, boğaz ağrısı, ağızda ülserazyon görülür. Döküntüler el ve ayaklarda görülür, makülopapüler ve veziküler olup deskuamasyon görülmez. Nadiren echo tip 9 enfeksiyonunda peteşi görülebilir.

Kawasaki Hastalığı: Ateş yüksekliği beş günden uzun sürer, aynı zamanda konjonktival hiperemi, dudaklarda eritem görülür. Vücuttaki döküntü yaygın eritematöz makülopapüler tarzdadır. İzleyen dönemde dudaklarda, fissür oluşumu ve kabuklanma gelişir. (Resim 19). Yaygın oro-farengeal eritem, çilek dili görülür, bu dönemde kızıl hastalığı ile karışabilir. Servikal lenfadenopati eşlik eder. Sıklıkla tek taraflıdır.

El ve ayaklarda ödem ve endurasyon, el ve ayak tabanında eritem bulguları eşlik eder. Başlangıçtan yaklaşık 2 hafta sonra el-ayak parmaklarında soyulma görülür. Meningokoksemi: Ateş yüksekliği, kusma, başağrısı semptomlarından 24 saat sora döküntü görülür. Başlangıçta döküntüler küçük makülopapüler tarzda başlar, ardından peteşiyal, purpurik lezyonlara dönüşür. Tedavi verilmezse çok hızlı seyir gösterir ve purpura fulminans gelişir ve nekrotik, gangrenöz lezyonlar görülebilir. Menenjitli olgularda ense sertliği eşlik eder.

Kayalık Dağlar Humması: Ateş yüksekliği, başağrısı, halsizlik ve iştahsızlık sonrası döküntü başlar. Döküntü makulopapüler ve peteşiyaldir. El ayası ve ayak tabanı sıklıkla tutulmuştur. Yüzde nadiren döküntü gelişir. Öyküde kene ısırığı tanıyı destekler, riketsiyöz hastalıktır.

Enfeksiyöz Mononükleozis: Ateş yüksekliği, eksudatif tonsilit, lenfadenopati ve splenomegali ile kararkterizedir. Döküntü gövdede belirgin, özellikle ampisilin alımı sonrası gelişir. Döküntü makülopapüler, kaşıntılı olup el ayası ve ayak tabanında tutulum görülür.

Papüloveziküler Döküntülü Hastada Ayırıcı Tanı

Vezikül: Sınırları belirgin, içi sıvı dolu, deriden kabarık ve çapı 0.5 cm'den küçük lezyonlardır.

Bül: Vezikülden daha büyük olan lezyonlar bül olarak tanımlanır. İçlerindeki sıvı lenf, kan, serum olabilir.

Püstül: Vezikül veya bül yapısında içi pürülan sıvı dolu lezyonlardır, beyaz, turuncu veya yeşil renkte olabilir. Stafikokkal, streptokokkal ve diğer bakteriyel enfeksiyonlara bağlı gelişebilmektedir.

Su çiceği: Çocuklarda ateş yüksekliği, halsizlik ve döküntü eş zamanlı başlar. Döküntü maküler tarzda başlar, ardından papül ve vezikül gelişir. Döküntü deri ile saçın birleşim yerlerinde olmaya meyillidir. Saçlı deri ve ağız mukozasını tutar. Veziküllerde kabuklanma görülür. Aynı anatomik bölgede sıklıkla farklı evrelerde döküntü görülür. Döküntüler kaşıntılıdır .

Herpes Zoster: Çocukluk çağında sıklıkla maligniteli olgularda görülür. Tek taraflı sinir trasesi boyunca veziküler lezyonlar gelişir.Veziküller birleşme eğiliminde ve kaşıntılıdır.

İmpetigo: Başlangıçta veziküler olup hızla püstül gelişir ve kabuklanma görülür. Sıklıkla nasolabial alanda görülür, kaşıntılıdır. Ağız mukozası tutulmaz.

Molloskum Kontagiosum: Poxvirus'a bağlı gelişir. Küçük noduler düzgün sınırlı soluk renkte lezyonlardır. Göz kapağında görülebilir. İmmün yetersizliği olan hastalarda yaygın lezyonlar görülür.

Enterik Ateş: S.typhi etkendir. Ateş yüksekliği, başağrısı, halsizlik ve iştahsızlık ile başlar. Erken evrede gövdede düzgün sınırlı kırmızı renkte leke görülür, taş roze olarak adlandırılır. Hastalığın seyrinde splenomegali, ishal ve karın ağrısı bulguları eklenir.

Eritema multiforme: Eritematöz lezyonların çok çeşitli olması ile karakterizedir.

Mycoplasma pnömonisi seyrinde gelişmektedir.

Eritema Nodosum: Genellikle bacağın ön kısmına yerleşen 2-4 cm çaplı, ağrılı, hassas ve hafif nodüler eritematöz lezyonlardır. Tüberküloz, yersinia, tularemi, stafilokokkal enfeksiyon seyrinde gelişebilmektedir, nadiren sarkoidoz ve sistemik lupus eritematosus hastalıklarında da görülmektedir.

Erizipel: Lokalize, ağrılı, ısı artımı olan yüzeyden kabarık, endure lezyonlardır. Genellikle streptokoksik enfeksiyonlarda görülür ve yüksek ateşle karakterizedir.

Sellülit: Lokalize, ağrılı, üzerinde lokal ısı artımı olan deriden kabarıklık gösteren lezyondur. Enfeksiyon erizipelden farklı olarak deri katmanlarında değil subkutan dokuda yer almaktadır. Resim 38'de orbital selülitli olgunun görüntüsü verilmiştir.

Lenfanjit: Yüzeysel lenfatik damarların eritematöz çizgilerle izlenebildiği enfeksiyon bulgusuna lenfanjit olarak tanımlanır.

ÇOCUKLARDA ATEŞ; DEĞERLENDİRME VE YÖNETİM

PROF. DR. SOLMAZ ÇELEBİ
ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI ÇOCUK ENFEKSİYON HASTALIKLARI BİLİM DALI

Ateşli hastalıklar gelişmiş ülkelerde acil polikliniklere başvuruların ortalama %10-20'sini, çocuk poliklinik başvurularının da önemli bir bölümünü oluşturur. Ateş birçok hastalığa bağlı olarak gelişebilir ve enfeksiyon hastalıkları, kollagen vasküler hastalıklar, malignansiler ve diğer hastalıklar ana grupları oluşturur. Bunlar arasında enfeksiyon hastalıkları en sık görülen grubu oluşturur. Viral, bakteriyel, fungal ve protozoonal hastalıklar ateşe yol açabilir. Ateş; akut başlayan ve kronik/uzun süreli ateş olabilir, sıklıkla da akut ateş olarak karşımıza çıkar. Çocuklarda ve çoğu olguda ateş kendiliğinden geçmesi beklenen viral enfeksiyonlara bağlıdır. Toplum kaynaklı viral enfeksiyonlarda, hastalık seyrini etkileyen antiviral ilaç tedavisi kullanımı kısıtlıdır, antibiyotik tedavisinin etkisi yoktur, ayrıca sakıncalı olabilir. Ateşli çocukta antibiyotik verilmesi özellikle risk oluşturması muhtemel bakteriyel enfeksiyonlar için söz konusudur. Klinik açıdan kesin tanısı konan ve antibiyotik endikasyonu olan GAS tonsilofarenjit, Akut otitis medya, sinusit, pnömoni, deri ve yumuşak doku enfeksiyonları gibi hastalıklardan bahsedilmeyecektir.

Hekimler ayaktan başvuran ateşli çocuklara genellikle antibiyotik yazma eğilimi taşırlar. Antibiyotiklerin uygunsuz ve aşırı kullanımı hastanın iyileşmesine katkıda bulunmayacağı gibi sık kullanılan ampirik antibiyotiklere karşı bakteriyel direnç gelişimine yol açar. Bu direnç, söz konusu hasta veya başka hastalarda daha sonra gelişebilecek enfeksiyonların rutin antibiyotiklerle tedavisinde tedavi başarısızlıklarına yol açabilme riskini taşır. Ayrıca aile ve ülke ekonomisine hatırı sayılır bir yük getirirler.

Ateşli bir hastada bazı durumlarda gizli bakteriyemi söz konusu olabilir. Bu durum beklenmeyen ve hayatı tehdit edebilen sorunlara yol açabilir. Başlangıçtaki klinik tablo her zaman bu komplikasyonların gelişip gelişmeyeceği hakkında bilgi vermeyebilir. Bu nedenle ateşli çocuğun bakteriyel ciddi enfeksiyon açısından titiz bir şekilde (klinik ve laboratuvar açısından) değerlendirilmesi gerekir.

Bakteriyemi; pozitif kan kültürü olarak tanımlanır. Gizli bakteriyemi; genel durumu ayaktan izlenebilecek derecede iyi olan bir çocukta kan kültürü pozitifliği olarak tanımlanır. Bu durumda kan kültürü alınma nedeni sıklıkla ateş olup hastada başka lokal odak yoktur.

Lokalize bulgusu olmayan ateş (LBOA); Ateşli çocukta ateşi izah edebilecek bir odak olmaması durumudur. Burada yeni başlayan (7gün) ateşle birlikte, semptom, fizik muayene ve rutin laboratuvar tetkikleri ile ateşin kaynağı bulunamayan bir ateşten söz edilir. LBOA, nedeni bilinmeyen ateşten ayrılmalıdır. Nedeni bilinmeyen ateşte en az 8 gün süren ateş ve bu esnada ayrıntılı öykü, FM ve hastane veya ayaktan yapılan ayrıntılı tetkiklere rağmen ateşin devamı söz konusudur. LBOA ve nedeni bilinmeyen ateş arasında etyoloji, değerlendirme, tedavi ve prognoz açısından farklılıklar vardır. Bu yazıda nedeni bilinmeyen ateşten bahsedilmeyecektir.

Ateşi olan çocukların %5-10 unda LBOA olduğu düşünülür, bu oran %22 ye kadar çıkabilir ve pik insidans 2 yaş civarındadır. Birçok LBOA li çocuk, bazı ateşle seyreden enfeksiyon. Hastalıklarının prodrom döneminde görülür. Birkaç gün sonra spesifik lokal enfeksiyon bulguları (farenjit, akut otitis medya, sinusit, pnömoni, üriner sistem enfeksiyonu gibi) gelişir ve tanı netleşir.

Gizli bakteriyemi: LBOA li çocuklarda bakteriyemi saptanma oranı ortalama %3-5 olup, %10 lara yaklaşabilir. LBOB da bakteriyemi; ateşli olup da farenjit, akut otitis medya, üst solunum yolu enfeksiyonları gibi lokal enfeksiyon odağı saptanan çocuklara (%1.5-3.3) göre daha yüksek bulunmuştur.

LBOA te gizli bakteriyemi yaşla ilişkilidir, çoğu olguda da 2 yaştır. Bu yaş grubunda kapsüllü bakterilere karşı daha düşük Ig G antikor yanıtı, özellikle ilk birkaç ayda ek olarak azalmış opsonin aktivitesi, azalmış makrofaj ve polimorf nüveli lökosit fonksiyonları bakteriyel enfeksiyon riskini arttırır. Özellikle 3 ay ateşli çocuklarda hem bakteriyemi, hem de ciddi bakteriyel enfeksiyon riski daha yüksektir. Bir çalışmada ateşli küçük bebeklerde bakteriyemi oranı 1ay bebeklerde %12, 1-2ay bebeklerde %6 bulunmuştur. Bir başka çalışmada ise ateşli bebeklerde bakteriyel

enfeksiyon insidansı 1ay bebeklerde %12, 1-2ay bebeklerde %6 bulunmuştur. Değişik çalışmalarda 2 ay ateşli bebeklerde bakteriyel enfeksiyon insidansı genellikle %6-10 arasında saptanmıştır.

Bakteriyemi ve diğer ciddi bakteriyel enfeksiyon riski ateşin yüksekliği ile de ilişkilidir. Bir çalışmada LBOA li çocuklarda rektal ateş38.9 iken kan kültürü pozitifliği %0 iken 38.9 C iken %3,9 bakteriyemi saptanmıştır. Bunu destekler başka çalışmalar da vardır, 41 C ve daha yüksek ateşi olan çocuklarda bakteriyemi ve diğer ciddi bakteriyel enfeksiyon (pnömoni ve menenjit gibi) daha yüksek bulunmuştur. Kan lökosit sayısı ateşli çocuklarda değişik çalışmalarda değerlendirilmiştir. Beyaz kürenin 15.000 üzerinde oluşu LBOA te yüksek risk grubunda oluşunu destekler bulunmuştur. Bakteriyemi ve bakteriyel enfeksiyon ile viral enfeksiyon ayrımında sedimantasyon yüksekliği ve CRP pozitifliği önemlidir, ancak LBOA teki rolleri kesin belirlenmemiştir. Bakteriyemiyi destekler nitelikte olup bakteriyel enfeksiyonlarda pozitif olması beklenen toksik granulasyon, döhle cisimciği pozitifliği, toksik vakuolizasyon, trombositopeni aranması uygun olur. Parasetamol ile ateşin düşmesiyle bakteriyemi varlığının etkisi araştırılmış ancak anlamlı bir etki bulunamamıştır.

Ateşli bir çocuğun değerlendirilmesinde ve risk belirlenmesinde en önemli husus dikkatli bir öykü ve fizik muayene değerlendirmesidir. Çocuğun genel durumunun iyi olması, normal günlük aktivite, normal beslenme düzeni, normal uyku düzeni, huzursuzluğunun olmaması, etrafla ilgi veya oyun aktivitelerinin normal olması ciddi bakteriyel enfeksiyon ve bakteriyemiden uzaklaştıran önemli parametrelerdir.

LBOA TE ANTIBIYOTIK? NE ZAMAN ?:

3-36 aylık ateşli çocukların değerlendirilmesi:

Genellikle LBOA te %3-5 oranında bakteriyemi gelişir. Bu bakteriyemik çocuklar uygun tedavi edilmediği takdirde yaklaşık %5-10'unda bakteriyel menenjit, %10'unda lokalize bakteriyel enfeksiyon gelişir, %30 kadarında ise ateş ve persisten bakteriyemi devam eder. Haemophilus influenzae tip b aşısının rutin uygulanmadığı zamanlarda yapılan ancak çoğu random olmayan bu çalışmalarda antibiyotik verilen gruplarda klinik gidişin daha iyi olduğu belirlenmiştir. Bir çalışmada LBOA ateşli bakteremik çocukların çocukların %12 sinde ciddi enfeksiyon (menenjit dahil) saptanmış olup, bunların %45 i daha kan kültür sonuçları çıkmadan, aileleri tarafından kötüleştikleri için başvurmuşlardır. Prospektif ve randomize bir çalışmada, 40 C ateşi olan 6-24 ay LBOA li 96 çocuğun yaklaşık %10 unda bakteriyemi saptanmıştır. Tedavi verilen grupta klinik düzelme (4/5; %80) iken tedavi almayan grupta hiçbir olguda kontrolde klinik düzelme saptanmamış ve %40 (2/5) bakteriyel menenjit gelişmiştir. Bir başka prospektif, randomize, plasebo kontrollu çalışmada gizli bakteriyemi için risk faktörleri taşıyan çocuklara ampirik amoksisilin (normal doz, 20-40mg/kg/g, po) verilmesi ve verilmemesi arasında klinik gidiş açısından fark bulunmamıştır. Yüksek doz amoksisilin (150 mg/kg/g) verilen LBOA li çocuklarda ise antibiyotik verilmeyen grupta komplikasyonlar daha fazla görülmüştür. İlk değerlendirmede alınan kültürde Streptococcus pneumoniae üreyen çocuklarda kontrolde de ateşi devam eden çocuklarda persistan bakteremi riski daha fazla bulunmuştur.

LBOA'li bir çocuğa yaklaşımda, bakteriyemi ve bakteriyel enfeksiyon olasılığı ve antibiyotik kararında risk faktörlerinin dikkate alınmasında yarar vardır 3-36 ay arasında ve >39C ateşli LBOA li çocukların değerlendirildiği 6579 olguluk bir çalışmada gizli pnömokok bakteriyemisi oranı %2.5 (164/6579) saptanmıştır (H. influenzae tip b aşısı rutin uygulanan olgular). Bu çalışmada, absolü nötrofil sayısı (ANS) >10 000 ise %7.8 bakteremi (<10 000 ise %0.8), BK> 15 000 ise %6 (<15 000 ise %0.7) bakteremi saptanmıştır.Yazarlar özetle şu sonuçlara varmıştır; 1) 2-3 yaş arasında ateş <39.5 C ise gizli bakteremi riski %1.1 çıkmıştır, 2) 2-3 yaşta; ateş >39.5 ise veya 3-24 ayda; ateş >39 C ise %2.6 oranında gizli bakteremi saptanmıştır, 3) İkinci grupta ateşe ek olarak ANS >10 000 ise bakteremi riski %8.3 saptanmıştır. Değişik çalışmalara göre 3-36 ay arasında gizli bakteremi veya ciddi bakteriyel enfeksiyon risk faktörleri değişebilir, bunlar tablo 1 de özetlenmiştir. 3-36 ay arasında düşük risk grubunda laboratuvar tetkiki yapmaya gerek kalmadan hasta izleme alınabilir. Yüksek risk grubunda laboratuvar tetkikleri (tam kan sayımı, periferik yayma, kan kültürü, CRP, tam idrar tetkiki, gereken olgularda ayrıca idrar kültürü, akciğer grafisi, lumbal ponksiyon) yapılması ve bunların sonucuna göre ampirik antibiyotik tedavisi verilmesi uygundur. Laboratuvar tetkiklerinin pozitif olması her zaman bakteriyel enfeksiyon varlığını göstermez, ama bir çok yazar bu kriterleri bakteriyel enfeksiyon olasılığını arttıran kriterler olarak değerlendirir. 3-36 ay çocuklarda ateş >39 C olan

ve BK >15 000 olan bütün çocuklarda kan kültürü alıp antibiyotik tedavisi verilebilir, bazı yazarlara göre ateşi >39 C olan bütün bu yaş çocuklara antibiyotik verilebilir.

Eğer antibiyotik verilmesi düşünülüyorsa verilecek antibiyotik bakteremiye en fazla yol açan etkenler olan S. pneumoniae, H. influenzae tip b, Neisseria meningitidis e yönelik olmalıdır. Tedavi verilmeyen bakteremik olgularda komplikasyon oranı etkene göre değişebilir. S. pneumoniae da %6, H. influenzae tip b de %31, N. meningitidis te %60 olarak bildirilmiştir. Endemik bölgelerde gizli bakteriyemi etkeni olarak salmonellalar da dikkate alınmalıdır. Konjuge H. influenzae tip b ve konjuge pnömokok aşılarının yaygın kullanılmasıyla bu etkenlerin yol açtığı gizli bakteremilerde anlamlı azalma olacağı belirtilmektedir.

Ampirik tedavi yaklaşımında penisilin dirençli pnömokok ve ampisilin dirençli H. influenzae ların yaygın olduğu bölgelerde yüksek doz amoksisilinli (80-90mg/kg/g), amoksisilin/klavulonat (50mg/kg/g) uygun bir seçenektir. Yüksek riskli olgularda kan kültür sonuçlarını bekleyene kadar tek doz seftriakson bir diğer alternatif olabilir.

Gizli bakteriyemi antibiyotik tedavi yaklaşımı: Kontrolde kan kültürü pozitif olan çocuklarda kontrol sırasında ateş olmasa bile tam bir değerlendirme (klinik ve laboratuvar) yapılmalıdır, bu çocuklara antibiyotik verilmesi önerilen bir yaklaşımdır. Kontrolde hasta görünen ve S. pneumoniae üreyen olgulara tam bir klinik ve laboratuvar değerlendirmesinin (BOS analizi ve kültürü dahil) yanı sıra yatırılarak antibiyotik verilmelidir. Antibiyogram sonuçları çıkana kadar tedaviye sefotaksim veya seftriaksonla başlamak uygundur. Antibiyotiklere yanıt veren ve odak bulunamayan S. pneumoniae bakteremi olgularda tedavi süresi 7-10 gün kadardır.

N. meningitidis bakteremi olan bütün çocuklar kontrolde BOS değerlendirmesi dahil tam klinik ve laboratuvar değerlendirme yapılmalı ve kontrol günündeki klinikten bağımsız yatırılarak tedavi verilmelidir. Tedavi verilmemiş N. meningitidis bakteremilerindeki komplikasyon sıklığı ve ciddiyeti, bu olgularda agresif yaklaşımı gerekli kılar. Tedavide penisilin G (200 000U/kg/g, 6DB, iv) verilir ve tedavi süresi 7gün kadardır.

H. influenzae tip b bakteriyemisi olan çocuklarda, kontrolde çocukta hasta görünümü varsa ayrıntılı klinik ve BOS değerlendirmesi ve kültürü dahil laboratuvar tetkiklerine ek olarak yatırılarak parenteral antibiyotik verilmesi gereklidir. Tedavi antibiyogram sonuçları çıkana kadar ampirik olarak sefotaksim veya seftriakson olabilir ve tedavi antibiyograma göre değiştirilebilir. Tedavi süresi antibiyotiklere yanıt veren ve lokal odağı olmayan çocuklarda 7-10 gün kadardır.

2-3 ayın altındaki ateşli küçük bebeklerin değerlendirilmesi: Üç ayın altındaki bebekler, ciddi bakteriyel enfeksiyon riski taşımaları nedeniyle özel bir risk grubunu oluşturur. Aslında değişik yazarlara göre bu özel risk grubu 2ay (8 hafta) altı veya 3 ay altı olarak ele alınabilir. 2-3 ayın altındaki küçük bebeklerde, risk faktörlerinde de farklılıklar vardır (tablo 2). 1) bu yaş grubundaki ateşli bebeklerde bakteremi ve bakteriyel hastalık riski daha yüksektir. Febril 1-2 aylık bebeklerde bakteriyel hastalık insidansı %10, <1ayda (yenidoğan) %13 bildirilmiştir, 2) Bunlar immunolojik olarak daha immatür bebeklerdir ve diğer yaş gruplarına ek olarak bazı spesifik etken patojenler (Escherichia coli, grup B streptokok, Listeria monocytogenes gibi) etyolojide düşünülmelidir, 3) Klinik durum değerlendirmesi ve klinik gözlem skorları büyük bebeklere göre çok güvenilir değildir. Bu bebeklerde klinik değerlendirme daha zordur, immunolojik yapı tam gelişmediğinden risk faktörü olarak değerlendirmeye girecek lökositoz gibi yanıtları tam veremezler. Bu yaş grubunda iyi görünen bir çocukta bakteriyel hastalık olmadığından emin olunamaz. Bu yüzden birçok hekim bu yaş grubu ateşli çocukları hastaneye yatırma eğilimindedir, ve genelllikle ampirik antibiyotik tedavisi verilir.

LBOA li bu grup küçük bebeklerde tam laboratuvar değerlendirmesi (tam kan sayımı, periferik yayma, idrar tetkiki, idrar kültürü, kan kültürü CRP) yapıldıktan sonra ateş dışında hiçbir risk faktörü yoksa, beslenme normal, iyi ve aktif görülen bir bebekse her an görülebilecek derecede yakın gözlem ile antibiyotiksiz izleme alınabilir. Bu grup bebeklerde gizli bakteremi varsa bebek kontrolde ayrıntılı değerlendirilmeli ve tercihan yatırılarak parenteral antibiyotik verilmelidir. LBOA ve toksik görülen küçük bir bebek risk faktörlerinden bağımsız olarak yatırılarak parenteral antibiyotik tedavisi almalıdır. 4 haftanın altındaki tüm ateşli yenidoğan bebekler hastaneye yatırılarak tedavi edilmelidir.

<2-3 aylık ve ateşli (>38 C rektal) bebeklerde ayrıntılı öykü ve fizik muayeneye ek olarak laboratuvar (tam kan sayımı, kan kültürü, idrar tetkiki, idrar kültürü, BOS analizi ve kültürü, akciğer bulguları varsa akciğer grafisi, ishal varsa dışkı mikroskobisi ve kültürü) yapılmalıdır. <1ay yenidoğanlar hastaneye yatırılıp iv antibiyotik tedavisi almalıdır. Antibiyotik olarak sefotaksim veya seftriakson uygundur. L. monositogenez veya enterokok şüpheleniliyorsa ampisilin eklenmesi uygundur. Bakteremisi olan ve LBOA olan yenidoğanlarda tedavi 7-10 güne tamamlanır. Kültürü steril gelen ve kontrolde klinik ve laboratuvar bulguları tamamen normal olan olgularda antibiyotik tedavisi 48-72. saatte kesilir.

1-2 ay arasındaki bebeklerde, risk faktörleri yoksa (tablo 2) klinik görünüm normal ve laboratuvar tetkikleri normal ise antibiyotik verilmeden yakın izlenebilir. Risk faktörü taşıyan ve düşük risk grubunda düşünülmeyen 1-2 aylık bebekler yenidoğan gibi yatırılarak antibiyotik tedavi ve izlemine alınırlar.

Tablo 1. Gizli bakteriyemi ve bakteriyel enfeksiyon için risk faktörleri; 3-36 ay çocuk

Klinik özellik	Yüksek risk	Düşük risk
Yaş	≤24 ay	>35 ay
Klinik görünüm	Toksik görünüm, huzursuz, belslenme sorunlu, etrafla ilgi az	Genel durum iyi, beslenme normal, etrafla ilgisi iyi
Altta yatan başka hastalık	OHA, İYS, malnutrisyon	-
Bakteriyel hastalığı olan kişiyle temas öyküsü	N. meningitidis, H. influenzae	-
Ateş derecesi	>40C	≤38.4
Klinik görünüm	Toksik görünüm, huzursuz, beslenme sorunlu, etrafla ilgi az	Genel durum iyi, beslenme normal, etrafla ilgisi iyi
BK ANS	≥15000 ≥10000	<15000 <10000
PY	Trombositopeni, TG,TV, Döhle pozitifliği	-

Tablo 2. Gizli bakteriyemi ve bakteriyel enfeksiyon için risk faktörleri; 1-3 ay çocuk

Klinik özellik	Yüksek risk	Düşük risk
Ateş derecesi	≥38C	<38
Klinik görünüm (Akut hastalık gözlem skoru)	Toksik görünüm, huzursuz, beslenme sorunlu, etrafla ilgi az	Genel durum iyi, beslenme normal, etrafla ilgi iyi
BK ANS Band/nötrofil	≥15000 ≥10000 >0.2	<15000 <10000 <0.2
PY	Trombositopeni, TG, TV, Döhle pozitifliği	-
İdrar tetkiki	≥10 lökosit/HPF	<10 lökosit/HPF
BOS		Bakteri yok (Gram boyama) <8-10 hücre/mm3
Akciğer grafisi		Normal

ÇOCUKLARDA AKUT GASTROENTERİTLERDE TEDAVİ YAKLAŞIMI

UZM. DR. BEYHAN BÜLBÜL
BURSA ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK ENFEKSİYON HASTALIKLARI BİLİM DALI

Giriş ve Epidemiyoloji

Çocuklarda akut gastroenteritler en sık görülen sistem enfeksiyonlarındandır. Etiyoloji, diğer sistem enfeksiyonlarına kıyasla ve ülkelere/bölgelere göre oranları değişmek üzere çok farklı etkenlere (viral, bakteriyel, paraziter) bağlı gelişebilir. Bu yazıda çocuklarda akut gastroenteritlerde tedavi yaklaşımlarından bahsedilecek ancak bu çerçevede bağlantılı olarak kısa epidemiyolojik, etiyolojik, tanısal değerlendirilmelerden bahsedilecektir.

İshal, günde üçten fazla sulu dışkılama (24 saat içinde ≥3) veya sadece anne sütü ile beslenen bebeklerde ise her zamankinden daha sık ve sulu dışkılama olarak tanımlanır. Özellikle ilk aylardaki bebeklerde, dışkılama sıklığından çok dışkı kıvamındaki değişimin değerlendirilmesi daha önemlidir. Ateş veya kusma eşlik edebilir. Akut ishal genellikle 7 günden kısa sürer ve 14 günü aşmaz (1). Uzamış ishal 7-14 gün, persistan ishal 14-30 gün, kronik ishal 30 günden fazla süren ishal olarak değerlendirilir (2). Akut ishalin en sık nedeni, gastrointestinal sistem muköz membranlarının inflamasyonu olarak tanımlanan akut gastroenteritlerdir (3). Bir başka deyişle ishal enfeksiyona bağlı ise genellikle akut gastroenterit (AGE) olarak adlandırılır ve sıklıkla bulantı, kusma, ishal ve bazen diğer enfeksiyon bulguları eşlik edebilir.

Çalışmalarda 5 yaş altındaki çocukların %3-20'sinin yılda en az bir ishal atağı geçirdiği ve 5 yaşın altındaki çocuklarda yılda yaklaşık 2.7 atak insidansı bildirilmektedir (4). AGE, gelişmekte olan ülkelerde bebek ve çocuk ölümlerinin en başta gelen nedenlerindendir. Dünya Sağlık Örgütü 2008 verilerine göre akut ishal, dünya genelinde 5 yaş altı çocukların ölüm nedenlerinde 2.sırada yer almaktadır. Her yıl 5 yaş altı çocuklarda 1.5-2 milyon hasta ishal nedeniyle ölmektedir (5). 2000-2019 yılları arasında global verilere göre 5 yaş altı çocuk ölümlerin 4. en sık ölüm nedeni ishaldir (6).

Türkiye Sağlık Araştırması 2019 yılı sonuçlarına göre çocuklarda son 6 ay içinde görülen hastalık türleri incelendiğinde 0-6 yaş çocuklarda en çok görülen 2. hastalık ishallerdir (% 28.7) (7) Sağlık Bakanlığı ve Hacettepe Üniversitesi Nüfus Etütleri Enstitüsü tarafından yapılan ve tüm Türkiye verilerinin değerlendirildiği 2003 yılı Ulusal Hastalık Yükü çalışmasına göre, AGE Türkiye'de 0-14 yaş grubunda ölüme yol açabilen hastalıkların %8.4'ünü oluşturmakta olup, bunlar arasında dördüncü sırayı almaktadır (8).

Etiyoloji

Viruslar, AGE'lerin en sık nedenidir. Sadece ishali olan tüm çocukların %60'ında, kusma ve ishali olan çocukların %75'inden fazlasında bir viral patojen tanımlanmıştır (9,10,11). Çocuklarda akut viral gastroenteritin en yaygın nedenleri arasında rotavirus, norovirus, sapovirus, astrovirus ve enterik adenoviruslar (tip 40 ve 41) bulunur. Tipik olarak ekstraintestinal belirtilere sahip viruslar (örn, coxsackievirus, echovirus, poliovirus, SARS-CoV-1, SARS-CoV-2, influenza virus tip B) ayrıca gastroenterite de neden olabilir (12,13,14).

Rotavirus, çocuklarda akut gastroenteritin en sık nedenidir ve genellikle 6 ay ile 2 yaş arasındaki çocuklarda görülür. Genellikle AGE'nin ikinci önde gelen ajanı olarak kabul edilen norovirus, rotavirus aşılamasının yüksek olduğu ülkelerde gastroenteritlerin önde gelen nedenlerinden biri haline gelmektedir. Bakteriyel (esas olarak Campylobacter ve Salmonella) ve protozoal mikroorganizmalar AGE'nin daha az görülen nedenleridir (1).

İshal, dışkı özelliğine göre akut sulu ishal ve invaziv (kanlı) ishal olarak sınıflandırılabilir. Akut sulu ishalde, dışkı suludur, mukus içerebilir. Rotavirus, Enterotoksijenik Escherichia coli (ETEC), Vibrio cholerae O1 ve O139, Cryptosporidium, Norovirus akut sulu ishale neden olan ajanlardır. İnvaziv ishalde, dışkı kanlıdır, sıklıkla ateş, kusma ve karın ağrısı eşlik eder. Shigella spp., Non-Tifoidal Salmonella enterica, Campylobacter spp., Enteroinvaziv E.coli (EIEC), Enterohemorajik E.coli (EHEC), Entamoeba histolytica, Adenovirus tip 40/41 invaziv ishale neden olurlar (15).

Değerlendirme ve Yönetim

Akut ishalde laboratuvar tetkiki istenmesi çoğu zaman gerekli değildir. Akut, kansız ishali olan ve bakteriyel enterit riskini artıracak herhangi bir maruziyeti olmayan iyi görünen çocuklarda genellikle ek tetkik yapmaya gerek yoktur (16). Altta yatan kronik rahatsızlığı olan çocuklarda (örn. malignite, inflamatuvar barsak hastalığı, immün yetmezlik vb.), ağır dehidratasyon bulgusu olan, uzamış semptomları olan, şiddetli kanlı ishali veya risk bölgelere seyahat öyküsü olan çocuklarda laboratuvar tetkikleri yapılmalıdır. Ağır dehidratasyon bulgusu mevcut ve intravenöz sıvı gereksimi olan çocuklarda serum elektrolitleri, üre, kreatinin ve kan glukoz düzeyi bakılmalıdır (1).

Eğer hastada ateş, dışkıda kan veya mukus varsa ancak toksik görünmüyorsa; Salmonella, Shigella, Campylobacter spp, Yersinia, and Shiga toksin-üreten Escherichia coli (STEC) için dışkı kültürü gönderilmelidir. Bir yaşından büyük hastalarda antibiyotik kullanım öyküsü yada altta yatan predispozan faktörler varsa C.difficile toksin tayini yapılmalıdır. Bu bulguların eşlik ettiği AGE'de bakteriyel patojen saptama oranı yaklaşık %15-20'dir. Dışkıda yumurta ve parazit tetkiki endemik bölgede yaşayan veya endemik bölgeye seyahat eden çocuklarda bakılmalıdır (16,17,18,19). Ayrıca hastanın az gelişmiş bir ülkeye seyahat, kırsal bölgede kamp yapma, kümes hayvanları veya diğer çiftlik hayvanlarıyla temas veya işlenmiş et tüketimi öyküsü varsa dışkıda parazit tetkiki istenmelidir (16).

İshalli çocukta tedavi yaklaşımı, ishal tipinin sınıflandırılması, dehidratasyon derecesinin belirlenmesi ve sıvı-elektrolit kayıplarının düzeltilmesi, uygun beslenmenin sağlanması ve ilişkili komorbid durumların tedavisinden oluşmaktadır (15).

Dehidratasyonun (yok veya minimum, hafif-orta ve ağır dehidratasyon gibi) alt gruplara sınıflandırılması, uygun tedavinin temeli için gereklidir. Dehidratasyonun derecesi, öykü ve fizik inceleme bulgularıyla belirlenir. Orta-ağır dehidratasyonu değerlendirmede en iyi 3 fizik muayene bulgusu; uzamış kapiller dolum zamanı, anormal deri turgoru ve anormal solunum paternidir (1). İshalin birinci basamak tedavisinde oral rehidratasyon tedavisi (ORT) yer almalıdır. Hafif ve orta dereceli dehidratasyonda, sıvı defisitini karşılamak ve başlangıç rehidratasyonu amacıyla ilk 2-4 saatlik sürede 50-100 mL/kg ORS verilir. Devam eden kayıpları karşılamak için, her kusmadan sonra 2 mL/kg, her ishalli dışkı için ise 10 mL/kg ORS verilmelidir (20).

Oral veya enteral rehidratasyona rağmen dehidratasyonu düzelmeyen veya kötüleşen, sürekli kusan, şiddetli abdominal distansiyonu ve ileusu olan, şok tablosunda, ağır dehidratasyonu olan hastalarda intravenöz (İV) sıvı tedavisi gereklidir. AGE' ye sekonder şokla başvuran çocuklarda 20 mL/kg bolus şeklinde İV izotonik kristalloid solüsyonu (% 0.9 salin veya Ringer laktat solüsyonu) önerilir ve ihtiyaç devam ettikçe tekrarlanabilir. Şok tablosunda olmayan ağır dehidrate çocuklarda 20 mL/kg/saat %0.9 saline solüsyonu ile 2-4 saat içinde verilebilir (1).

Amerikan Pediatri Akademisi 28 gün ile 18 yaş arası çocuklara İV idame sıvısında , hiponatremi gelişme riskini önemli ölçüde azalttığı için, uygun potasyum klorür (KCL) ve dekstroz içeren izotonik solüsyonlar verilmesini kuvvetle önermektedir (21).

Önceden sağlıklı olan çocukların büyük bir kısmında akut gastroenteritte antimikrobiyal tedavi verilmemelidir. Antibiyotik sadece seçilmiş hastalara veya belli başlı etkenlere verilmelidir (1). Akut sulu ishali olan çocuklarda kolera düşünülmedikçe antibiyotik tedavisi önerilmez. İnvaziv ishalde ise, Shigella şüphesi olan yada kültürle Shigella gastroenteriti doğrulanan gastoenteritlerde antibiyotik tedavisi önerilir (15). Shiga toksin üreten E.coli (STEC) enfeksiyonlarında antibiyotik tedavisi önerilmez (1). Bazı çalışmalarda STEC gastroenteritinde antibiyotik kullanımı ve hemolitik üremik sendrom (HÜS) gelişmesi arasında bağlantı olduğu gösterilmiştir (22).

Non-Tifoidal Salmonella (NTS) gastroenteriti olan çocuklarda rutin olarak antibiyotik tedavisi önerilmez. NTS'da antibiyotik tedavisi semptomlar üzerinde etkili değildir, komplikasyonları önlemez; Salmonella'nın fekal atılım süresini uzatabilir ve uzun süreli asemptomatik Salmonella taşıyıcılık riskini artırabilir. NTS'da antibiyotik tedavisi sadece invaziv enfeksiyon riski yüksek çocuklara (<3 ay, immün yetmezlik, anatomik veya fonksiyonel aspleni, kortikosteroid veya immünsupresif tedavi, İBH, aklorhidri) önerilmektedir (1).

Akut ishali olan çocuklarda rutin olarak antiemetik veya antimotilite ajanlarının kullanılması önerilmemektedir. Kanada Pediatrik Derneği, AGE ile ilişkili kusması olan 6 ay ile 12 yaş arası çocuklarda ve hafif-orta dehidratasyon veya oral rehidrasyon tedavisinin başarısız olması durumunda oral ondansetron tedavisini tek doz olarak önermektedir. Ondansetronun en sık görülen yan etkilerinden biri diyare sıklığının arttırmasıdır, orta-ağır ishali olan AGE'li çocuklarda önerilmemektedir (23).

Gelişmekte olan ülkelerde 6 aydan büyük çocuklar AGE tedavisi sırasında verilen çinkodan fayda görmekte; ancak çinko eksikliği olmayan bölgelerde, bu tedavi etkili olmamaktadır (1).

Probiyotik, yeterli miktarda alındığı zaman kişinin sağlığı ve fizyolojisi üzerine olumlu etki yapan patojen olmayan canlı mikroorganizmalardır. Amerika Enfeksiyon Hastalıklar Derneği (IDSA) klavuzunda enfeksiyöz ishalli çocuklarda probiyotiklerin semptomların ağırlığını azaltabileceği belirtilmiştir (2). Avrupa Pediatrik Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Derneği (ESPGHAN), AGE'de Lactobacillus GG (≥ 10^{10} CFU/gün, 5-7 gün) veya Saccharomyces boulardii (250-750 mg/gün, 5-7 gün) kullanımını kuvvetle önermektedir (24).

Kaynaklar

1. Guarino A, Ashkenazi S, Gendrel D, Lo Vecchio A, Shamir R, Szajewska H. European Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition/European Society for Pediatric Infectious Diseases evidence-based guidelines for the management of acute gastroenteritis in children in Europe: update 2014. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2014;59(1):132-52.
2. Shane AL, Mody RK, Crump JA, Tarr PI, Steiner TS, Kotloff K, et al. 2017 Infectious Diseases Society of America Clinical Practice Guidelines for the Diagnosis and Management of Infectious Diarrhea. Clin Infect Dis. 2017;65(12):e45-e80.
3. Koletzko S, Osterrieder S. Acute Infectious Diarrhea in Children. Dtsch Arztebl Int. 2009;106(33):539-47.
4. Walker CL, Rudan I, Liu L, Nair H, Theodoratou E, Bhutta ZA, et al. Global burden of childhood pneumonia and diarrhoea. Lancet 2013; 381:1405-16.
5. World Health Organization. Diarrhoeal disease. https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/diarrhoeal-disease. Erişim Tarihi: 20 Ocak 2022.
6. Perin J, Mulick A, Yeung D, Villavicencio F, Lopez G, Strong KL, et al. Global, regional, and national causes of under-5 mortality in 2000-19: an updated systematic analysis with implications for the Sustainable Development Goals. Lancet Child Adolesc Health. 2022; 6(2):106-15.
7. Türkiye İstatistik Kurumu (TÜİK). İstatistiklerle Çocuk, Nisan 2020. http://www.tuik.gov.tr. Erişim Tarihi: 23 Ocak 2022.
8. T.C. Sağlık Bakanlığı. Türkiye'de Sağlığa Bakış Kitabı 2007. Ed: Mollahaliloğlu S, Hülür Ü, Yardım N, Özbay H, Çaylan AK, Ünüvar N, Aydın S. https://sbu.saglik.gov.tr/Ekutuphane/kitaplar/ Erişim Tarihi: 23 Ocak 2022.
9. Pang XL, Honma S, Nakata S, Vesikari T. Human caliciviruses in acute gastroenteritis of young children in the community. J Infect Dis 2000; 181 Suppl 2:S288-94.
10. Denno DM, Shaikh N, Stapp JR, Qin X, Hutter CM, Hoffman V, et al. Diarrhea etiology in a pediatric emergency department: a case control study. Clin Infect Dis 2012; 55:897-904.
11. Freedman SB, Xie J, Lee BE, Ali S, Pang XL, Chui L, et al. Microbial Etiologies and Clinical Characteristics of Children Seeking Emergency Department Care Due to Vomiting in the Absence of Diarrhea. Clin Infect Dis 2021; 73:1414-23.
12. Dennehy PH. Viral gastroenteritis in children. Pediatr Infect Dis J 2011; 30:63-4.
13. Lee RM, Lessler J, Lee RA, Rudolph KE, Reich NG, Perl TM, et al. Incubation periods of viral gastroenteritis: A systematic review. BMC Infect Dis 2013; 13(446):1-11.
14. Public Health Agency of Canada. Adenovirus (serotypes 40 & 41). https://www.canada.ca/en/public-health/services/laboratory-biosafety-biosecurity/pathogen-safety-data-sheets-risk-assessment/adenovirus-serotypes-40-41.html. Erişim Tarihi: 23 Ocak 2022.
15. Harris JB, Pietroni M. Approach to the child with acute diarrhea in resource-limited countries.(Eds: Calderwood SB, Edwards MS). https://www.uptodate.com. Erişim Tarihi: 23 Ocak 2022.
16. Fleisher GR. Approach to diarrhea in children in resource-rich countries.(Eds: Teach SJ, Duryea TK). https://www.uptodate.com. Erişim Tarihi: 23 Ocak 2022.

17. Finkelstein JA, Schwartz JS, Torrey S, Fleisher GR. Common clinical features as predictors of bacterial diarrhea in infants. Am J Emerg Med 1989; 7:469-73.
18. Gupta DN, Sircar BK, Sengupta PG, Ghosh S, Banu MK, Mondal SK, et al. Epidemiological and clinical profiles of acute invasive diarrhoea with special reference to mucoid episodes: a rural community-based longitudinal study. Trans R Soc Trop Med Hyg 1996; 90:544-7.
19. Dutta P, Mitra U, Saha DR, Niyogi SK, Manna B, Bhattacharya SK. Mucoid presentation of acute enterocolitis in children: a hospital-based case-control study. Acta Paediatr 1999; 88:822-6.
20. World Health Organization. (2006). Oral rehydration salts : production of the new ORS. World Health Organization. https://apps.who.int/iris/handle/10665/69227. Erişim Tarihi: 23 Ocak 2022.
21. Feld LG, Neuspiel DR, Foster BA, Leu MG, Garber MD, Austin K, et al. Clinical Practice Guideline: Maintenance Intravenous Fluids in Children. Pediatrics. 2018;142(6):e20183083.
22. Tarr GAM, Oltean HN, Phipps AI, Rabinowitz P, Tarr PI. Strength of the association between antibiotic use and hemolytic uremic syndrome following Escherichia coli O157:H7 infection varies with case definition. Int J Med Microbiol. 2018 ;308(7):921-6.
23. Cheng A. Emergency department use of oral ondansetron for acute gastroenteritis-related vomiting in infants and children. Paediatr Child Health. 2011;16(3):177-82.
24. Szajewska H, Guarino A, Hojsak I, Indrio F, Kolacek S, Shamir R, et al. Use of probiotics for management of acute gastroenteritis: a position paper by the ESPGHAN Working Group for Probiotics and Prebiotics. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2014; 58(4): 531-9.

BİLİNCİ KAPALI ÇOCUĞA YAKLAŞIM

MUHİTTİN BODUR
BURSA ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI AD.

Bilinç, uyanık durumda iken etraf ile ilgili düşünce ve hareket yeteneğinin olması, uyaranlara yerinde ve zamanında cevap verebilme durumudur. Bilinçli farkındalık serebral korteks ve onun bağlantılı olduğu subkortikal nükleuslarla ilişkilidir. Bilinç kaybı ise uyanıklık ya da farkındalığın veya her ikisinin birden kaybı ile oluşur. Beynin uyanıklığı, anatomik lokalizasyonu tam belirlenemeyen ARAS (Ascending Reticular Activating System) tarafından sağlanır. Uyanıklık talamus, hipotalamus, beyin sapı ve ARAS ile ilişkili iken, farkındalık serebral korteks ile ilişkilidir.Farkındalık için uyanıklık şart iken uyanıklık için farkındalık şart değildir. Ayrıca bir insana bilinçli diyebilmek için uyanıklık ve farkındalığın yanı sıra yanıtlılık da gerekir.

Koma ve bilinç değişikliğinde etyoloji

I. Primer serebral bozukluklar

1. İki taraflı veya yaygın hemisfer lezyonları

- Travma (kontüzyon, yaygın aksonal etkilenim)
- Kanama (subaraknoid, intraventriküler, pontin, talamik)
- Hipoksik iskemik ensefalopati
- İki taraflı karotit arter tıkanması
- İki taraflı anterior serebral arter tıkanması
- Baziler tıkanma
- Serebral venöz tromboz
- Orta hat tümörleri
- Enfeksiyonlar (sepsis, menenjit, ensefalit, malarya, tifo)
- Epilepsi, status epileptikus
- Akut dissemine ensefalomyelit
- Hidrosefali

2. Tek taraflı hemisfer lezyonları

- Travma
- Hemisferik iskemik inme
- İntraserebral kanama
- Serebral apse
- Tümör

3. Beyin sapı lezyonları

- Kanama, infarkt, tümör, travma
- Santral pontin miyelinolizis
- Bası (hematom, apse, tümör)

II. Sistemik bozukluklar

1. Toksik (ilaçlar, gazlar, zehirler)

2. Metabolik

- Sistemik inflamatuar cevap sendromu
- Hipotermi-hipertermi
- Hipoglisemi-hiperglisemi
- Hiponatremi-hipernatremi
- Hiperkalsemi
- Karaciğer ve böbrek yetmezliği
- Reye ensefalopatisi
- Wernicke ensefalopatisi
- Aminoasidemi, üre siklus bozuklukları, laktik asidoz

3. Endokrin

- Panhipopituitarizm
- Adrenal yetmezlik
- Hipotiroidi-hipertiroidi

Tanısal Testler

Hastanın ilk değerlendirmesi yapıldıktan sonra hikayesi ve fizik muayene bulgularıda göz önünde bulundurularak komanın etiyolojisine yönelik tanısal testler istenmelidir.

Tedavi

Bilinci kapalı bir çocukta sebep ne olursa olsun ilk ve acil olarak yapılması gereken vital fonksiyonların düzenlenmesi ve ikincil olarak gelişebilecek beyin hasarının önlenmesidir. Komada acil ve genel tedavi yaklaşımının yanı sıra komaya neden olan etiyolojik faktörün belirlenerek etiyolojik faktöre göre de tedavinin düzenlenmesi morbite ve mortaliteyi azaltmak için hayati bir öneme sahiptir.

DERİ BULGULARI İLE GELEN HASTADA İMMÜNOLOJİK YAKLAŞIM

PROF. DR. YILDIZ CAMCIOĞLU
İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ-CERRAHPAŞA, CERRAHPAŞATIP FAKÜLTESİ
ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI AD
ENFEKSİYON HASTALIKLARI BİLİM DALI, ALLERJİ VE KLİNİK İMMÜNOLOJİ BİLİ DALI
EMEKLİ ÖĞRETİM ÜYESİ

Vücudumuzu saran derinin 4 temel işlevi vardır:

1- Endojenöz dengeyi sağlamak; vücut ısısını ve sıvı dengesini düzenler

2-Metabolik ; Vitamin D üretir

3-Duyu organı olarak; soğuk, sıcak, yumuşak, sert, ağrı, baskı, temas algıları

4-Dış ortamdan gelen saldırılara karşı vücudu koruma görevi; enfeksiyon, mekanik hasar, ultraviyole ışınlarına karşı koruma işlevi

Derinin en önemli görevi olan vücudumuzu dışetkenlerden koruma işlevi, doğal ve edinsel immün sistemin derideki işlevlerini de yansıtmaktadır. Teknolojik gelişmelerin ışığında yapılan incelemeler ile deri ile immün sistem hücreleri ve sitokinleri arasındaki karmaşık ilişki daha iyi aydınlatılmıştır.

Deri ve epidermis histolojik olarak incelendiğinde, keratinositlerden ve Langerhans hücrelerinden (LCs) zengin epidermisin bazal tabakasında kök hücrelerin (stratum basale) yer aldığı ve bu tabakaların altında spinoz tabaka (stratum spinosum), filaggrin monomerlerin içeren keratohiyalin granülleri ve lipidleri içeren lamellar tabakanın, sıkı bağlantıların da yer aldığı granuler tabakada(stratum granulosum) olduğu, farklılaşan hücrelerin korneum tabakasını oluşturduğu (stratum korneum)görülür. Deri pH'ı, granular tabakadan korneum tabakasına ulaşıncaya kadar düzenlenerek deri yüzeyi pH'ı 4.5–5.3 arasında dengede tutulmaktadır. Keratinositlerin yüzeyinde, çok sayıda patojen-eşlikçi moleküler kalıplar (PAMP) için reseptörler ve sitokin reseptörleri bulunur. Keratinositler, sitokinler, kemokinler ve büyüme faktörlerine karşı yanıt verebildikleri gibi kendileri de sitokin üretebilirler. Bu nitelikleri ile keratinositler, enflamasyon dahil tüm deri belirtilerinin gelişmesine katkıda bulunurlar. İmmün sisteminde doğuştan kusuru bulunan kişilerde immün sistemdeki bozukluğun tipine göre deriye ilişkin lenfoid doku da (SALT) etkilenmekte, deri belirtilerinin patogenezinde rol oynamaktadır.

Uluslararası İmmünoloji Dernekleri Birliği (IUIS), altta yatan immün sistem bozukluğuna dayanarak, 2020 yılında immün sistemin doğuştan kusurlarını 10 başlık altında kümelemiştir. Günümüze kadar 430'dan fazla immün yetersizlik hastalığı tanımlanmıştır. İmmün yetersizlik hastalıkları ile yakından ilgili uzmanlar, dünyada immün sistemin doğuştan kusurları(IEI) tanısı konulan yaklaşık 60 000 hasta olmasına karşın yaklaşık olarak 6 milyon kişinin bu hastalıklardan etkilendiğini ileri sürmektedirler. İmmün sistemin doğuştan kusuruna sahip hastaların %40 ila %70'inde deri belirtileri bulunmaktadır. Derinin stafilokokkal enfeksiyonlarında kronik granulomatoz hastalıklar ve TIRAP(MAL eksikliği) sendromu, deride Bacille Calmette-Guerin aşısına bağlı lokal reaksiyona bağlı enflamasyonlarda IL-12R, IFN-Gama rseptörleri eksiklikleri ve birçok yeni tanımlanan immün yetersizlik hastalıkları akla gelmelidir. Human papilloma virüs enfeksiyonlarında WHİM sendromu, mukokutanöz kandidiyazis durumunda IL-17R eksiklikleri tanıya götüren önemli ipuçlarıdır.

Çok az sayıda araştırmada PİY hastalarında görülen deri belirtileri incelenmiştir. Küveyt ulusal Primer İmmün yetersizlik kayıt sistemindeki (KNPIDR) 313 çocuk incelenerek deri belirtileri olan hastalar irdelenmiş, deride belirtileri olan 126 hastanın %47.6(n:60)'sinde tek deri belirtisi, %22.2(n:28) iki deri belirtisi ve % 30.2 (n:38)'sinde 3 den fazla deri belirtileri olduğu gösterilmiştir. En sık deri enfeksiyonları, ekzama/ekzematoid döküntüler ve otoimmün deri belirtileri görülmüştür. Bu araştırmada, deri belirtilerine, hiper IgE sendromu, DOCK8 eksikliği , STAT3 eksikliği, ataksi-telanjiektazi hastalarının %100'ünde, RAG1 eksikliği olanların %82'sinde rastlanmıştır. Primer ailevi hemofagositik lenfohistiositoz'de Langerhans hücre histiyositozisi, Chediak–Higashi sendromunda gri renkli saçlı çocukların derisinde hipopigmente lekelerin bulunması, Griscelli sendromunda gri renkli saç ve deride pigmentasyon bozuklukları, Papillon–Lefevre sendromunda palmoplantar keratoderma, psoriyazis benzeri deri döküntüleri ve diş anormalileri, Blau sendromunda sarkoidoz, C1 esteraz inhibitör eksikliğinde anjioödem gibi bulguların tanıda önemi vurgulanmıştır.

Sonuç olarak, buzulun görülmeyen yüzünde tanı konulmamış çok sayıda immün sistemin doğuştan kusurlarına(IEI) sahip bireyler bulunmaktadır. Bu hastaların yarısından çoğunda deri belirtileri bulunmaktadır, bu deri bulgularının hekimler tarafından göz ardı edilmemesi ve tanıya götüren önemli ipuçları olduğu unutulmamalıdır.

Kaynaklar

Spellberg B. The cutaneous citadel: a holistic view of skin and immunity. Life Sci. 2000 Jun 23;67(5):477-502.

Sillevis Smitt JH, Kuijpers TW. Cutaneous manifestations of primary immunodeficiency. Curr Opin Pediatr. 2013 Aug;25(4):492-7.

Lehman H. Skin manifestations of primary immune deficiency. Clin Rev Allergy Immunol. 2014

Apr;46(2):112-9.

Ettinger M, Schreml J, Wirsching K, Berneburg M, Schreml S. Skin signs of primary immunodeficiencies: how to find the genes to check. Br J Dermatol. 2018 Feb;178(2):335-349.

Lehman H, Gordon C.J. The Skin as a Window into Primary Immune Deficiency Diseases: Atopic Dermatitis and Chronic Mucocutaneous Candidiasis.Allergy Clin Immunol Pract. 2019 Mar;7(3):788-798.

Rigoni R, Fontana E, Dobbs K, Marrella V, Taverniti V, Maina V, et al. Cutaneous barrier leakage and gut inflammation drive skin disease in Omenn syndrome. J Allergy Clin Immunol. 2020 Nov;146(5):1165-1179.

Al-Herz W, Zainal M and Nanda A(2021) A Prospective Survey of Skin Manifestations in Children With Inborn Errors of Immunity From a National Registry Over 17 Years. Front. Immunol. 12:751469.doi: 10.3389/fimmu.2021.751469.

ATOPİK DERMATİT

PROF. DR. SUNA ASİLSOY
DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ
ÇOCUK ALERJİ-KLİNİK İMMÜNOLOJİ BİLİM DALI

Atopik dermatit (AD) kronik seyirli, kaşıntılı inflamatuar deri hastalığıdır AD başlangıcı en sık 3 ila 6 ay arasındadır ve hastaların %60 ı ilk bir yaşında %90 ı ise 5 yaştan öncedir. Genellikle erişkin döneme doğru düzelmekle birlikte %10-30 hastada düzelme gözlenmez küçük bir grupta da ilk lezyonlar erişkin dönemde gözlenir.

AD tanısı, öykü, tipik morfolojik dağılım gösteren lezyonlar ve eşlik eden bulgulara dayanılarak klinik olarak konulur. Tanıya yardımcı olabilmek için çeşitli gruplar tarafından bazı kriterler tanımlanmıştır. Bunlardan en çok bilineni 1980 yılında ortaya konan Hanifin-Rajka ölçütleridir. Dört majör ve 23 minör ölçütten oluşur. Tanı için majör kriterlerden üçü ve minör kriterlerden 3 ünün olması gerekmektedir (Tablo 1. Hanifin-Rajka kriterleri). Ancak klinik araştırmaların çoğunda bu klinik bulguların tümünü kullanmak zor olmakta, ayrıca bir kısmı nonspesifik bulgular olup bir kısmının da AD için spesifik olmasına rağmen nadir görüldüğü saptanmıştır. Bu nedenle bazı araştırma grupları değişiklikler önermiştir. Bu gruplardan öne çıkanı İngiliz çalışma grubunun önerisidir (Tablo 2. UK tanı kriterleri). UK kriterleri bir temel bulgu ve 5 major kriterden oluşmakta ve herhangi bir laboratuar testi gerekmemektedir. Farklı çalışmalarda ve farklı popülasyonlarda Hanifin Rajka ve UK çalışma grubunun kriterleri kullanılarak doğruluğu ve uygulanabilirliği gösterilmiştir.

Tablo 1- Hanifin ve Rajka Kriterleri

<table>
<tr><td colspan="2">Major kriterler

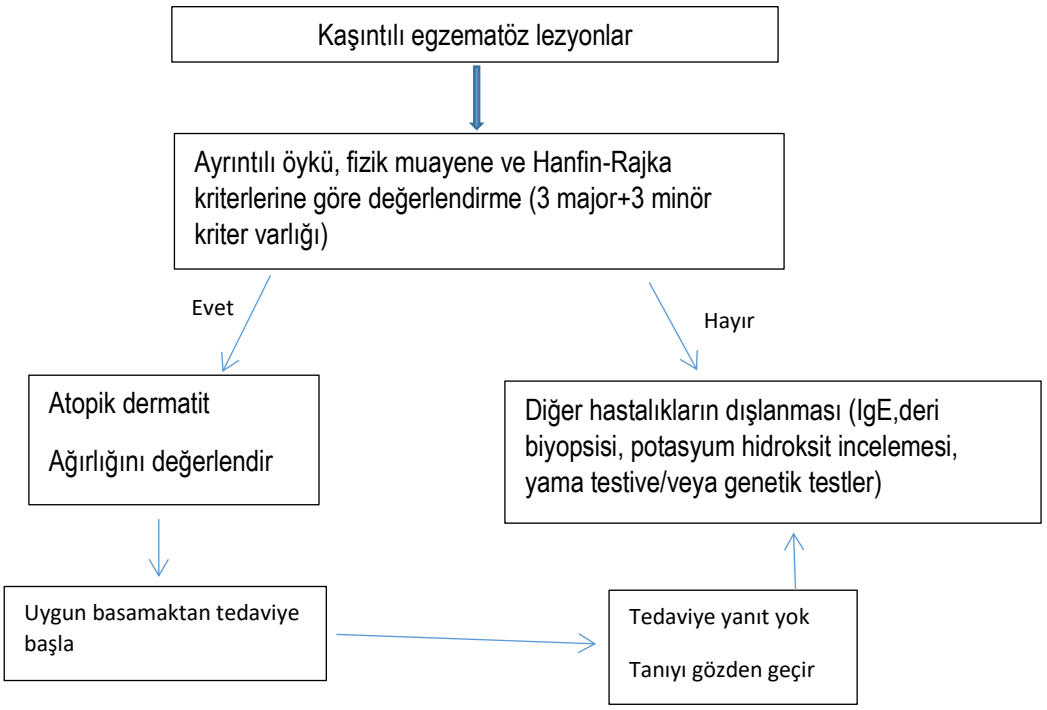
1.Kaşıntı
2.Tipik morfoloji ve dağılım gösteren deri lezyonları (adölesan ve erişkinlerde fleksural alanların, bebek ve küçük çocuklarda ise ekstansör bölümler ve yüz tutulumu)
3.Kronik, yineleyen dermatit
4.Kişisel ya da ailesel atopi öyküsü</td></tr>
<tr><td colspan="2">Minör Bulgular</td></tr>
<tr><td>1. Kserozis
2. İktiyozis/palmar hiperlinearite/keratozis pilaris
3. Tip-1 deri testlerinde reaktivite
4. Artmış serum IgE
5. Erken başlangıç yaşı
6. Deri enfeksiyonlarına eğilim
7. Non-spesifik el ve ayak dermatitlerine eğilim
8. Meme başı egzeması
9. Keilitis
10. Yineleyen konjunktivit
11. “Dennie-Morgan” infraorbital kıvrımları
12. Keratokonus</td><td>13. Anterior subkapsüler katarakt
14. Orbital koyulaşma
15. Yüzde solukluk ya da eritem
16. Pitriyazis alba
17. Ön boyun kıvrımları
18. Terlemeye bağlı kaşıntı
19. Yün ve lipid çözücülere karşı intolerans
20. Perifolliküler belirginleşme
21. Besin intoleransı
22. Çevresel ve emosyonel faktörlerden etkilenme
23. Beyaz dermografizm</td></tr>
</table>

Tablo 2. İngiliz Çalışma Grubu Tanı Kriterleri

Mutlaka olması gereken kriter Deride pruritik dermatoz varlığı (veya küçük çocuklarda böyle bir durumun anne-baba tarafından bildirilmes gerekmektedir)
Diğer kriterler 1. Fleksural tutulum varlığı (popliteal fossa, antekubital bölge, boyun, ayak bileğinin ön yüzü; 10 yaşından küçüklerde ayrıca yanakların tutulması) 2. Kişisel astım veya saman nezlesi anamnezi (4 yaşından küçük çocuklarda 1. derece yakınlarından birisinde atopik hastalık öyküsü) 3. Yaygın deri kuruluğu öyküsü (son 1 yılda) 4. Görünür fleksural egzema (4 yaşından küçüklerde ayrıca yanakların, alın ve ekstremitelerin dış yüzeylerinin tutulması) 5. Döküntünün iki yaşından önce başlamış olması (4 yaşından küçüklerde bu özellik kullanılmamaktadır)

Atopik dermatit tanısı klinik kriterlere dayanarak yapılmalıdır. Bazı durumlarda cilt biyopsi örnekleri veya diğer testler (serum immünoglobulin E, potasyum hidroksit preparatı, yama testi ve / veya genetik test gibi) ayırıcı tanı için yardımcı olabilir.

Atopik Dermatitde Algoritma



Laboratuvar İncelemeleri

Atopik dermatitin tanısında ve tetikleyici alerjenlerin saptanmasında kullanılabilecek basit ya da karmaşık, tek bir özgül in-vivo ya da in-vitro test bulunmamaktadır. Ancak, çevresel allerjenlerin (aeroallerjenler, besin allerjenleri ve kontakt allerjenler) AD fizyopatolojisinde ve klinik bulguların ortaya çıkmasında ya da tetiklenmesinde rol oynadığı bilinmektedir. Alerjik duyarlılık ve AD arasındaki ilişki bilinmesine rağmen, gıda ve çevresel alerjilerin hastalıktaki rolü tartışmalıdır. Gıda alerjileri çocuklar ve infantlarda ADi tetiklemede erişkinlere göre daha sıktır. 5 yaşından küçük orta/ağır AD li çocuklar, optimal tedaviye yanıt vermiyorsa, klinik olarak spesifik bir gıda maddesi ile uyumlu erken ya da geç ortaya çıkan reaksiyon öyküsü var ise süt, yumurta, fıstık, buğday ve soya içeren gıdalarla alerji varlığının değerlendirilmesi önerilmektedir.

İnvitro tanısal testler

1.Serum spesifik IgE ölçümü:

IgE kaynaklı alerjilerin tanısında ve AD li hastalarda alerji varlığını öngörmede yaygın bir şekilde kullanılmaktadır. Ancak testin negatif olması alerji varlığını dışlamakta faydalı iken pozitif prediktivite değeri oldukça düşüktür. Sistemik reaksiyon riski oluşturmaması, hastanın ilaç alımından etkilenmemesi, yaygın deri reaksiyonu nedeniyle deri testlerinin yapılamadığı durumlarda uygulanabilir.

Çalışmalarda Tip I kaynaklı gıda alerjilerinin değerlendirilmesinde en çok alerjiden sorumlu olan süt, yumurta, soya, balık, fıstık, buğday için bazı sınırlar belirlenmiş ise de bunların AD deki geç lezyonlardan sorumlu olacağını gösteren değerler saptanamamıştır. Gıda sIgE nin AD deki egzematöz reaksiyonlarda pozitif prediktivite değeri %33 olarak saptanmıştır.

2.Bileşene dayalı tanı testleri (BDT-Component resolved diagnosis)

Spesifik IgE testleri ile alerjenin içindeki tüm proteinlere karşı gelişmiş IgE antikorları ölçülürken, bileşene dayalı tanı (BDT) ile saflaştırılmış doğal ya da rekombinant alerjenler kullanılarak alerjik duyarlanmanın moleküler düzeyde belirlenmesi sağlanır. Teknolojideki gelişmeye parelel olarak son yıllarda temel bazı alerjenlerinin epitopları belirlenmiş ve spesifik IgE'nin alerjideki bağlanma noktası saptanmıştır. Bu gelişmeler sonucunda BDT, alerji tanısında ve prognozun belirlenmesinde doğruluk oranını arttırmıştır. BDT'nın en önemli katkılarından biri gerçek duyarlanmayı çapraz reaksiyona bağlı olan duyarlanmadan ayırabilmesidir. Böylece sorumlu alerjeni ve bu alerjene bağlı reaksiyon gelişme olasılığını belirler. Diğer önemli bir katkısı, şiddetli sistemik ya da hafif lokal reaksiyonları ayırt edebilmesidir. Bu durumda hastalarda anksiyeteyi ve besin yükleme testine ihtiyacı azaltır. Değişik besinler ısı ve sindirime duyarlı ya da dayanıklı alerjenik moleküller içerirler. Molekülün stabilitesi ve hastanın klinik öyküsü sistemik ya da lokal reaksiyon riskini değerlendirmede yardımcı olur. Labil alerjenler oral semptom gibi lokal reaksiyonlar ile ilişkilidir ve pişirilmiş gıdalar genellikle tolere edilir. Buna karşılık stabil alerjenler lokal reaksiyonlara ek olarak şiddetli anaflaksi gibi sistemik reaksiyonları tetiklerler. Bir grup protein örneğin fıstıkta Ara h2 ve fındıkta Cor A9 şiddetli alerjik reaksiyon ile ilişkili iken diğer alerjenler klinik oluşturmadan sadece duyarlanmaya neden olurlar.16 Yumurta beyazının komponentlerine spesifik IgE ölçümü yumurta allerjisinin klinik seyri konusunda fikir verir. Yumurta akındaki dominant allerjen olan ovomucoid spesifik-IgE persistan yumurta akı allerjisi ile ilişkilendirilmiştir. Ovalbumin yumurta akında en yüksek miktardaki molekül olup ısıya duyarlıdır. Bu nedenle ovalbumin spesifik-IgE pozitif olan hastalar pişirilmiş yumurtayı tolere edebilirler.17 Sütteki major allerjen kaseindir. Isıyla denatüre olan Whey proteinlerinin aksine sütteki kasein ısıya dayanıklıdır ve yüksek ısıya rağmen alerjenisitesini korur. Bu nedenle süt alerjisi tanısında değeri yüksektir. BDT yöntemi kullanılarak kişiye özgün tedavi ve daha etkin immunoterapi uygulanmaları yapılabilir.

Atopik dermatitli hastalarda BDT yönteminin kullanıldığı bir başka alanda ciltte kolonize olan etkenlere karşı IgE antikorlarının varlığının gösterilmesidir. Bu hastalarda ciltte stafilokok ve mantar enfeksiyonlarına karşı duyarlılık artmıştır. Stafilokoksik ekzoteoksinler süper antijen rolü oynayarak ciltteki hasarı arttırmakta ve T hücrelerine alerjen sunumunu da kolaylaştırmaktadır. Mikroarray yöntemle Staflikoksik ekzotoksinlere karşı gelişen IgE ölçülerek tedavide başarı elde edilebilir. Özellikle kıvrım yerlerinde kolonize olan Malassezia sympodialisa ait MnSOD ya karşı IgE varlığının gösterilmesi de IgE kaynaklı otoreaktivite açısında uyarıcı rol oynayabilir.

BDT yöntemleri ile alerjene duyarlılık olduğu gösterilir ancak klinik reaksiyonu göstermez bu nedenle sonuçlar klinikle birlikte dikkatli bir şekilde değerlendirilmelidir.

ii. Invivo testler

1.Deri prik testi (DPT)

DPT, IgE aracılı duyarlanmayı gösteren inhalen ve besin alerjisi tanısında uzun yıllardan beri kullanılan kolay, maliyeti düşük, hızlı sonuç veren, tekrarlanabilir bir testtir. Her yaşta hastalara uygulanabilir ancak 2 yaş altındaki çocuklarda reaktivitesi düşük olabilir. Pozitif (Histamin) ve negatif (salin) kontroller ile beraber delme yöntemi uygulanır. Negatif kontrolün 3mm ve üzeri ödem pozitif kabul edilir. Pozitif deri testinin pozitif prediktif değeri %50'den az iken negatif deri testinin negatif prediktif değeri %95'tir.

AD li hastalarda infant ve erken çocukluk döneminde gıda alerjisi daha sık gözlenirken 3 yaşından sonra inhalen alerjenlere duyarlılıkta artış gözlenmektedir. En sık saptanan aeroalerjenler akarlar, hayvan tüyleri, polenler, mantarlar ve hamam böcekleridir. AD'li olgularda inhalen alerjenlere karşı saptanan DPT pozitifliğinin, yakınma ve klinik bulgularla bağlantısını kurabilmek zordur. Saptanan pozitiflik, eşlik eden solunum yolu alerjisinin nedeni olabilir, ancak deri bulgularıyla ilişkili olmayabilir.

Tip I besin alerjisi olan hastalarda, öykü, DPT ve/veya spesifik IgE ölçümleriyle tanı doğrulanabilirken; AD'de besin testlerinin değerlendirilerek akılcı bir sonuca ulaşılabilmesi de çok daha karmaşık ve zordur. IgE kaynaklı besin alerjilerinde, besinlerle ya da besin antijenleriyle DPT ve/veya spesifik IgE düzeylerinin belirlenmesi, provakasyon gerekmeksizin tanıya ulaşılmasını sağlayabilir. Ancak aynı şey, AD için çoğu kez geçerli değildir.

Pozitif deri testinde ödem çapı arttıkça testin klinik besin allerjisini gösterme olasılığı artar. Ödem çapı süt için ≥8 mm, yumurta için ≥7 mm ve fıstık için ≥6 mm ise deri prick testinin tanısal değerinin ve yükleme testi ile korelasyonun arttığı bildirilmiştir. 2 yaş altındaki çocuklarda bu değerler sırasıyla ≥6 mm, ≥5 mm ve ≥4 mm olarak bildirilmiştir. Hastalar ve ebeveynler egzema alevlenmesinde sıklıkla belirli gıdaları suçlamaktadır. Ancak alevlenmeye neden olan diğer faktörlerin varlığı unutulmamalıdır. Bir çalışmada ebeveynler tarafından suçlanan gıdalarla yapılan provakasyonda hastaların yalnızca %35-40 ın da pozitiflik saptanmıştır. Bu da hastaların DPT ve sIgE düzeylerine bakılarak gereksiz yere eliminasyon yapılmamasını desteklemektedir.

Atopik dermatitli hastalarda gıda alerjisine tanısal yaklaşım, hastanın ayrıntılı diyet öyküsü (anne sütü ile besleniyorsa annenin diyet öyküsü), DPT ve serum gıda spesifik IgE düzeyleri gibi duyarlılık testleri ve pozitif testlerin klinik öneminin değerlendirilmesinden oluşur.

2.Yama testi (Atopic Patch Test, APT)

APT, gıda alerjili ve AD li hastaların tanısında deri pirk testi veya spesifik IgE si negatif olan seçilmiş olgularda özellikle geç tip reaksiyonlardan sorumlu gıda maddelerinin saptanmasında kullanılmaktadır. Ancak rutin klinik pratikte kullanımı önerilmemektedir. Hastanın yaşına ve öyküsüne göre akar, polen, hayvan tüyleri ve küf mantarlarını içeren alerjenlere duyarlılık DPT ve spIgE ile değerlendirildikten sonra negatif olan hastalarda APT uygulanmalıdır. Avrupa Alerji ve Klinik İmmunoloji (EAACI)30,

-Aeroalerjenler ile ilişkili semptomların varlığında deri prik testi ve spIgE negatif ise

-Tetikleyicileri bilinmeyen orta-ağır AD varlığında

-ADli hastalarda klinik önemi olmayan çoklu IgE duyarlanmasında APT yapılmasını önermektedir.

APT özellikle nonatopik egzemalı hastalarda klinik bulguların artmasına neden olan faktörlerin saptanmasında önemli rol oynamaktadır. Bu testeki en büyük problem standardizasyonunun olmamasıdır.

3.Eliminasyon Diyeti: Alerji değerlendirilmesi sadece öykü ile değil testler ile de şüpheli olarak değerlendirilen gıda maddesinin varlığında, klinik uyumu değerlendirmek için 4-6 haftalık diyet eliminasyonu pratik bir yaklaşım olabilir.

Ancak bunun özellikle büyük çocuklarda ve erişkinlerde plasebo etkisi olabileceği, gereksiz eliminasyonların beslenme bozukluklarına ve yaşam kalitesinde bozulmaya neden olabileceği unutulmamalıdır.

4.Besin yükleme testi :

Tanıda altın standart testlerdir. Tanısal eliminasyon diyeti uygulanan ve bu sırada egzemasında değişiklik olmayan ya da daha da artan hastalarda gıda provokasyonu yapılması gerekli değildir. Ancak eliminasyon diyeti sırasında düzelen hastalarda düzelmeye diğer faktörlerde etki edebileceği için tanıyı doğrulmada gıda provokasyonu yapılmalıdır. Önerilen, testin çift kör plasebo kontrollü olarak yapılmasıdır Oral gıda yükleme testleri deneyimli bir ekip tarafından acil müdahale için gerekli ekipmanın olduğu ortamlarda yapılmalıdır.

Atopik Dermatitde Tedavi

Atopik dermatit, tekrarlayan ataklarla seyreden kronik inflamatuar bir hastalıktır. Hastalığın alevlenmelerle seyretmesi, tedaviye ve hekime olan güvensizliğ arttırmakta hastanın ve ailenin tedavi uyumunu bozmakta ve hastalığın daha komplike hale gelmesine neden olmaktadır. Bu nedenle hem hasta hem aileler için iyi bir psikososyal destek verilerek tedavinin ve hastalığın seyri hakkında ayrıntılı bilgi verilerek cilt bakımının önemi tetikleyicilerin hastalığın alevlenmesindeki rolü ve bunlardan korunma yolları anlatılmalıdır. Atopik dermatitte irritanlar, allerjenler, mikroplar ve stres akut alevlenmeleri tetikleyen faktörlerdir Deriyi kurutacak etkenlerden, özellikle sabun ve deterjanlardan kaçınmak gerekir. Yünlü ve deriyi tahriş edici kumaşlardan, sentetik, vücuda yapışan, terleten giysilerden kaçınılmalıdır. Çamaşırlar bol su ile yıkanmalı içinde beyazlatıcılar ve yumuşatıcılardan kaçınılmalıdır. Hastaya ve aileye nemlendirici kullanmanın önemi anlatılmalı deri bariyer fonksiyonunun arttıracak önlemleri alması sağlanmalıdır. Terleme kaşıntıyı arttırabileceğinden ortam ısısının 18-22 C arasında olması ve çocuğun pamuklu ince giysiler giymesi önerilmelidir. Hastalığı alevlendiren alerjileri saptanmışsa bunlara karşı alınacak önlemler ve tedavideki rolü konusunda aile bilgilendirilmelidir. Örneğin kedi tüyüne alerji saptan ve kedi ile karşılaştığında semptomları tetiklenen bir hastada eliminasyonun önemi vurgulanmalı benzer şekilde gıda ile bulguları arttığı saptanmışsa o gıda maddesi beslenmeden elimine edilmelidir.

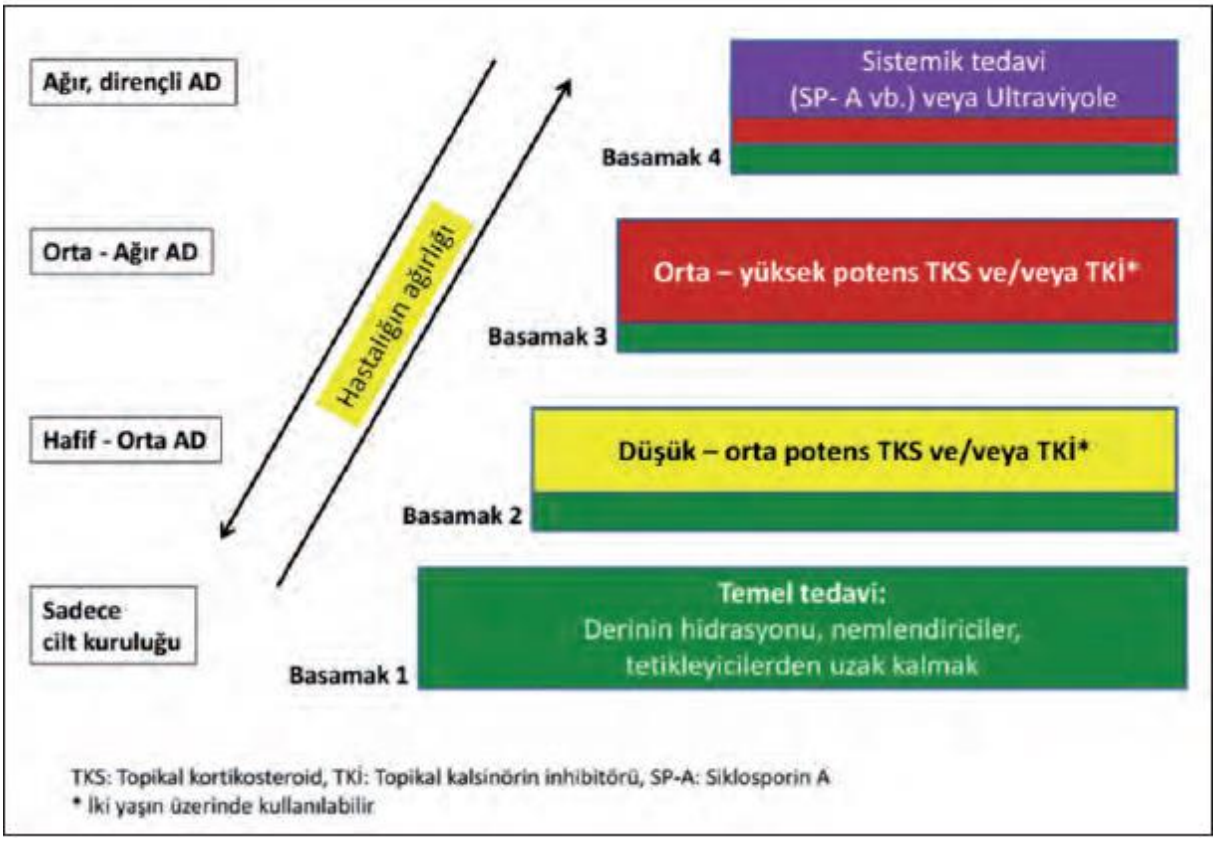
Atopik dermatit tedavisinde pek alerjik hastalıkta olduğu gibi birden çok yaklaşım gereklidir. Tetikleyici faktörlerden uzaklaşma, deri hidrasyonu ve nemlendiriciler, topikal antiinflamatuvar ilaçlar, antiprüritik tedavi, antibakteriyel önlemler hastanın durumuna göre uygulanmalıdır.

Deri bariyerini güçlendirmek için derinin hidrasyonu ve nemlendirilmesi önemlidir. Antiinflamatuar tedavinin temelini topikal kortikosteroidler oluşturmaktadır (TKS). Bunlar aktif tedavi döneminde her gün kullanılabileceği gibi tekrarlayan alevlenmeleri sık olan hastalarda haftada 2-3 günlük uygulamalarda (proaktif tedavi) yapılabilir. Kullanılacak TKS'in kuvveti (zayıf, orta, güçlü), şekli (losyon, krem, pomad) ve kullanma süresi egzemanın şiddetine, derinin kalınlığına, kullanılacak yüzey alanına, derinin emebilme kapasitesine göre seçilir.

Topikal kalsinörin inhibitörleri (TKİ) (pimekrilumus,takrolimus), ikinci seçenek anti-enflamatuvar ilaçlardır. 2 yaşın üzerinde kullanım onayı almıştır. Topikal kortikosteroidlerin yan etkilerinden dolayı tercih edilmediği durumlarda ve derinin ince olduğu yüz, göz kapakları, ağız çevresi, koltuk altı, genital bölge, kasık kıvrımlarında kullanılır. Dezavantajları bazen sürülen bölgede batma, yanma hissine neden olmalarıdır. Topikal kalsinörin inhibitörleri kullanılırken güneşten kaçınmak gerekir. Yeni bir topikal anti-enflamatuvar olan crisaborole (%2) bir fosfodiesteraz 4 (PDE4) inhibitörüdür. Kullanımı Aralık 2016'da Amerikan Besin ve İlaç Heyeti (FDA) tarafından iki yaş ve üzerinde onaylanmıştır. Hafif ve orta ağırlıklı AD'li hastalarda topikal olarak kullanılmaktadır.

Kaşıntıyı önlemek için tedavide TKS ve TKİ kullanılır. Bunlara ek olarak küçük çocuklarda 1. Kuşak Antihistaminikler önerilebilir. Mikroorganizma ile enfekte olan ciltte (genelde stf aerius) kısa süreli antibiyotik tedavisi önerilebilir.

Ağır seyreden lokal tedavilerin etkisiz kaldığı olgularda sistemik immunsüpresanlar ve immunmodulatör ilaçlar tedavide denenebilir. Şekil 1 de tedavi yaklaşımı özetlenmiştir.



Şekil 1. Atopik dermatit tedavisinde yaklaşım (Atopik Dermatit Tanı ve Tedavisine Yaklaşım: Ulusal Rehber 2018 kaynak alınmıştır.)

Not: Bu yazıda "Atopik dermatit tanı ve tedavi rehberi"nde yayınlanmak üzere hazırladığım içerik düzenlenmiştir.

Kaynaklar

1. Kay J, Gawkrodger DJ, Mortimer MJ, Jaron AG. The prevalence of childhood atopic eczema in a general population. J Am Acad Dermatol. 1994; 30:35–39.
2. Perkin MR, Strachan DP, Williams HC, Kennedy CT, Golding J, Team AS. Natural history of atopic dermatitis and its relationship to serum total immunoglobulin E in a population-based birth cohort study. Pediatr Allergy Immunol. 2004; 15:221–229. [PubMed: 15209954]
3. Ellis CN, Mancini AJ, Paller AS, Simpson EL, Eichenfield LF. Understanding and managing atopic dermatitis in adult patients. Seminars in cutaneous medicine and surgery. 2012; 31:S18– S22.
4.Rudzki E, Samochocki Z, Rebandel P, Saciuk E, Galecki W, Raczka A, et al. Frequency and significance of the major and minor features of Hanifin and Rajka among patients with atopic dermatitis. Dermatology. 1994; 189:41–46.]
5. Gu H, Chen XS, Chen K, Yan Y, Jing H, Chen XQ, et al. Evaluation of diagnostic criteria for atopic dermatitis: validity of the criteria of Williams etal. in a hospital-based setting. Br J Dermatol. 2001; 145:428–433.
6.De D, Kanwar AJ, Handa S. Comparative efficacy of Hanifin and Rajka's criteria and the UK working party's diagnostic criteria in diagnosis of atopic dermatitis in a hospital setting in North India. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2006; 20:853–859.
7. Samochocki Z, Dejewska J. A comparison of criteria for diagnosis of atopic dermatitis in children. World J Pediatr. 2012; 8:355–358.

8. Saeki H, Iizuka H, Mori Y, Akasaka T, Takagi H, Kitajima Y, et al. Community validation of the U.K. diagnostic criteria for atopic dermatitis in Japanese elementary schoolchildren. J Dermatol Sci. 2007; 47:227–231.

9.Eichenfield LF, Hanifin JM, Luger TA, Stevens SR, Pride HB. Consensus conference on pediatric atopic dermatitis. J Am Acad Dermatol. 2003; 49:1088–1095.
10. Johnke H, Vach W, Norberg LA, Bindslev-Jensen C, Host A, Andersen KE. A comparison between criteria for diagnosing atopic eczema in infants. Br J Dermatol. 2005; 153:352–358.
11. Brenninkmeijer EE, Schram ME, Leeflang MM, Bos JD, Spuls PI. Diagnostic criteria for atopic dermatitis: a systematic review. Br J Dermatol. 2008; 158:754–765.
12. Oktay Taşkapan. Atopik Dermatitte Deri Testlerinin Yeri. Turk J Dermatol 2013; 7: 236-41
13. Eichenfield LF, Ahluwalia J, Waldman A, Borok J, Udkoff J, Boguniewicz M. Current guidelines for the evaluation and management of atopic dermatitis: A comparison of the Joint Task Force Practice Parameter and American Academy of Dermatology guidelines. J Allergy Clin Immunol 2017;139:S49-57.
14. Schneider L, Tilles S, Lio P, Boguniewicz M, Beck L, LeBovidge J, et al. Atopic dermatitis: a practice parameter update 2012. J Allergy Clin Immunol 2013;131:295-9, e1-27.
15. Sampson HA. The evaluation and management of food allergy in atopic dermatitis. Clin Dermatol 2003;21:183-92.
16. Sastre J. Molecular diagnosis in allergy. Clin Exp Allergy 2010;40(10):1442-60.
17. Caubet JC, Kondo Y, Urisu A, Nowak-Wegrzyn A. Molecular diagnosis of egg allergy. Curr Opin Allergy Clin Immunol 2011;11(3): 210-5.
18. Caubet JC, Nowak-Wegrzyn A, Moshier E, Godbold J, Wang J, Sampson HA. Utility of casein-specific IgE levels in predicting reactivity to baked milk. J Allergy Clin Immunol 2013;131(1):222-4.e1-4.
19. Mari A, Scala E, Alessandri C. The IgE-microarray testing in atopic dermatitis: a suitablemodern tool for the immunological and clinical phenotyping of the disease. Current Opinion in Allergy and Clinical Immunology 2011, 11:438–444.
20. Thijs JL, de Bruin-Weller MS, Hijnen D. Current and Future Biomarkers in Atopic Dermatitis. Immunol Allergy Clin N Am 37 (2017) 51–61.
21. Biomarkers Definitions Working Group. Biomarkers and surrogate endpoints: preferred definitions and conceptual framework. Clin Pharmacol Ther 2001; 69(3):89–95.
22. Kabashima K. New concept of the pathogenesis of atopicdermatitis: interplay among the barrier, allergy, and pruritus as a trinity. J Dermatol Sci 2013;70:3-11.
23. Guidelines of care for the management of atopic dermatitis. Section 1. Diagnosis and assessment of atopic dermatitis. J Am Acad Dermatol 2014;70:338-51.
24. Thijs J, Krastev T, Weidinger S, Buckens CF, de Bruin-Weller M, Bruijnzeel-Koomen C, Flohr C, Hijnen D. Biomarkers for atopic dermatitis: a systematic review and meta-analysis. Curr Opin Allergy Clin Immunol 2015, 15:453–460.
25. Bock SA. Diagnostic evaluation. Pediatrics 2003;111(6 Pt 3):1638-44.
26. Dai YS. Allergens in atopic dermatitis. Clin Rev Allergy Immunol 2007;33(3): 157–66
27. Atopik Dermatit Tanı ve Tedavisine Yaklaşım: Ulusal Rehber 2018
28. Sampson HA. Role of immediate food hypersensitivity in the pathogenesis of atopic dermatitis. J Allergy Clin Immunol 1983;71(5):473–80.
29. Turjanmaa K, Darsow U, Niggemann B, et al. EAACI / GA2 LEN position paper: Present status of the atopy patch test. Allergy 2006;61:1377-84.
30.Turjanmaa K, Darsow U, Niggemann B, Rance F, Vanto T, Werfel T. EAACI/GA2LEN position paper: present status of the atopy patch test. Allergy 2006;61:1377-84.
31. Heinemann C, Schliemann-Willers S, Kelterer D, et al. The atopy patch test reproducibility and comparison of different evaluation methods. Allergy 2002; 57(7):641–5
32. Bergmann MM, Caubet JC, Boguniewicz M, Eigenmann PA. Evaluation of Food Allergy in Patients with Atopic Dermatitis. J Allergy Clin Immunol: In Practice 2013;1:22-8.
33. Newland K, Warren L, Gold M. Food allergy testing in infantile eczema: A clinical approach and algorithm. Australasian Journal of Dermatology (2013) 54, 79–84.

ALERJİK RİNİT

DOÇ. DR. CEREN CAN
DR. SADİ KONUK E.A.H
ÇOCUK İMMÜNOLOJİSİ VE ALLERJİSİ

Alerjik rinit (AR), burunu döşeyen mukozanın inflamasyonu olarak tanımlanmaktadır. Buruna hava yolu ile giren maddelere karşı gelişen aşırı duyarlılık reaksiyonudur. AR, gen-çevre etkileşimlerinin neden olduğu çok faktörlü bir hastalıktır. Dünyada çocukluk çağı AR prevalansı %0.8-45 arasında değişmektedir. Türkiye'de farklı bölgelerde AR sıklığı % 2.9- 44 olarak bildirilmektedir.

Hapşırık, burun kaşıntısı, burun akıntısı ve burun tıkanıklığı en önemli AR semptomlarıdır. AR, semptomların süresi ve ağırlık derecesine göre sınıflandırılmaktadır. Sınıflandırma, semptomların sürekliliğine göre intermitan veya persistan; şiddetine göre hafif, orta ve ağır olarak yapılmaktadır. Persistan AR, rinit semptomlarının haftada 4 günden daha uzun ve en az 4 hafta sürmesi, intermittan AR ise semptomların haftada 4 günden az olması veya toplamda 4 haftadan daha kısa sürmesi olarak tanımlanmaktadır. AR şiddeti, semptomların şiddetine ve sosyal, okul yaşamını etkilemesine göre hafif veya orta-ağır olarak sınıflandırılmaktadır.

AR tanısı, yakınmaların tipik öyküsü, risk faktörleri (kişisel ya da ailesel alerjik hastalık öyküsü vb.), fizik muayene bulguları yanında, alerjinin varlığını gösteren deri testleri ve/veya serum spesifik IgE ölçümlerine dayanmaktadır. AR tedavisi, hasta eğitimi, farmakoterapi ve alerjen spesifik immunoterapiden oluşmaktadır. Farmakoterapide ikinci kuşak oral H1-antihistaminler ve intranazal steroidler tedavinin temel taşlardır. Semptomların zamanı ve şiddeti, günlük yaşam kalitesi üzerine etkileri uygulanacak tedaviyi belirlemektedir.

Kaynaklar:

1- Tuncer A, Yüksel H. Alerjik Rinit Tanı ve Tedavi Rehberi 2012. Ulusal Alerji ve İmmunoloji Derneği.

2-Özdemir Ö, Elmas B. Allerjik Rinit Tanı ve Tedavisindeki Yenilikler. Asthma Allergy Immunol 2017;15:1-16.

3-Güler N. Alerjik rinit. In: Çocukluk Çağında Alerji Astım İmmünoloji. Editör:B. Şekerel. ADA basım yayın ltd.sti. pp.495-508: 2015.

TÜRKİYE' DE İNVAZİV MENİNGOKOK HASTALIĞI VE SEROGROUP B' NİN ÖNEMİ

NURAN SALMAN

Meningokokal hastalık hızlı seyreden, erken belirti ve bulgular çoğunlukla yaygın viral hastalıkların belirtilerine benzediğinden kolayca yanlış tanı konulabilen, uygun tedaviye rağmen morbidite ve mortaliteye neden olabilen bir hastalıktır. Meningokokal hastalık, aşı ile önlenebilen diğer hastalıklar ile karşılaştırıldığında daha yüksek ölüm oranına sahiptir. Başta infantlar olmak üzere adölesanlar, askerler, endemik bölgelere seyahat edenler, laboratuvar personelleri ve bazı özel sağlık durumlarına sahip kişiler menigokokal hastalık yönünden risk altındadır. İnvaziv meningokokal hastalığa (İMH) büyük oranda Neisseria meningitidis'in A, B, C, W, Y serogrupları neden olur ve hastalığa neden olan serogrupların oranı ülkeler ve bölgeler arasında çeşitlilik gösterir. MenB, 15 yıldan uzun bir süredir, Avrupa'daki İMH olgularının büyük çoğunluğunun nedenidir. Ülkemizde de 2015 yılından bu yana İMH vakalarına en sık serogrup B'nin neden olduğu bildirilmiştir. 4CMenB aşısı revers vaksinoloji teknolojisi kullanılarak üretilmiştir ve dört antijenik bileşen içerir. Aşı Türkiye'de ilk olarak 2018 yılında kullanıma sunulmuş ve Temmuz 2021'de 2-5 ay arası bebekler için 2 primer ve 1 rapel dozdan oluşan aşılama şeması ruhsatlı ürün bilgisine dahil edilmiştir. 4CMenB aşısının güvenlilik profili 2 ay ve üzeri 10565 bireyin katıldığı çalışmalarda değerlendirilmiştir ve aşı klinik olarak kabul edilebilir bir güvenlilik profiline sahiptir. 4CMenB aşısı 45 ülkede ruhsatlıdır ve İngiltere, İtalya, Portekiz, İrlanda gibi ülkelerin de içinde olduğu 9 ülkenin ulusal aşı takvimindedir. Birçok ülkeden 4CMenB ile aşılama sonrası gerçek dünya verileri sunulmuştur. İngiltere'den bildirilen gerçek dünya verilerinde; 2-4 ve 12. aylarda 2+1 bağışıklama şemasıyla, 3 milyondan fazla doz uygulanarak 1,29 milyon bebek ve çocuğun aşılandığı, %88'lik kapsama oranı ile %75'lik aşı etkisinin sağlandığı, rapel doz sonrası en az 2 yıl sürekli korumanın devam ettiği ve advers reaksiyonların beklenenden çok daha az olduğu bildirilmiştir.

Referanslar

1. Thompson MJ et al. Lancet. 2006;367:397–403;
2. World Health Organization. Meningococcal meningitis fact sheet No. 141, 2015.
http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs141/en/ (Son erişim tarihi: 05.01.2017)
3. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Epidemiology and Prevention of Vaccine-Preventable Diseases. 13th ed. Hamborsky J. et al, eds. Washington, DC: Public Health Foundation; 2015.
https://www.cdc.gov/vaccines/pubs/pinkbook/index.html;
4. Shepard CW et al. Pediatr Infect Dis J. 2003;22:418–22
5. Avrupa Hastalık Önleme ve Kontrol Merkezi (ECDC). İzleme Atlası, 2016.
http://atlas.ecdc.europa.eu/public/index.aspx?Instance=GeneralAtlas (erişim: Nisan 2018)
6. Ceyhan M. et al. Hum.Vaccine Immunother 2016;12(11):2940-2945.
7. Ceyhan M et al. 2020; American Society for Microbiology Journals 5(2):e00060-20.
8. Madico G ve ark. J Immunol. 2006 Jul 1;177(1):501-10
9. Bexsero KÜB Temmuz 2021
10. Sohn, Woo-Yun, et al. Expert Review of Vaccines just-accepted (2022)
11. Ladhani S et al. N Engl J Med 2020;382:309–317

YENİDOĞAN TÜRK NEONATOLOJİ REHBERLERİ

TRANSFÜZYON REHBERİ

SALİH ÇAĞRI ÇAKIR
ÖZEL DORUK BURSA HASTANESİ
ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI KLİNİĞİ

GİRİŞ

Yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde (YYBÜ) başta eritrosit süspansiyonu olmak üzere, trombosit süspansiyonları, taze donmuş plazma (TDP), kriyopresipitat, granülosit süspansiyonu, intravenöz immunoglobulin (IVIG) ve human albuminin içinde olduğu kan ürünleri transfüzyonu sıklıkla uygulanmaktadır. Yenidoğan döneminde uygulanan kan ürünlerinin yararları olduğu kadar belirli riskler taşıdığı da bilinmelidir. Bu nedenle kan ürünleri kullanımının belirli endikasyonlar dahilinde yapılması önemlidir. Transfüzyon kararı, transfüzyonun yarar ve zararları göz önüne alınarak, kılavuzda yer alan öneriler doğrultusunda her hasta için bireysel olarak verilmelidir.

ERİTROSİT SÜSPANSİYONU

Doğumdan sonra fetal hayatta %50'lerde olan oksijen konsantrasyonunun %95 ve üzeri düzeylere çıkmasıyla HbF sentezinin yerini HbA sentezi almaktadır. Artan kan oksijen içeriğinin ve doku oksijenizasyonun eritropoetin üretimini ve eritropoezi geçici olarak baskılamasıyla term bebeklerde sıklıkla postnatal 6-12. haftalarda Hb düzeyi 9.5-11 g/dL'ye düşmekte ve bu durum süt çocuğunun fizyolojik anemisi olarak adlandırılmaktadır (1). Böbrek ve/veya karaciğerde hipoksinin saptanması sonucu EPO sentezi tekrar artmaktadır. Sağlıklı term bebeklerde bu fizyolojik anemi süreci asemptomatik seyretmekte, sıklıkla tedavi gerektirmemektedir. Ancak bu fizyolojik değişiklikler prematüre bebeklerde daha erken dönemde çok daha belirgin şekilde ortaya çıkmaktadır. Özellikle prematüre bebeklerde eritrositlerin artmış yıkımı,kısa eritrosit ömrü, hematopoezin yetersizliği, mikro besin (demir, çinko, folat) eksiklikleri, hızlı büyüme, uzun yatışları boyunca laboratuvar çalışmaları için kan alımı, eşlik eden enfeksiyonlar anemi gelişimini kolaylaştırmaktadır. Hb değeri postnatal 4 ile 6. haftada 7-8 g/dL'ye düşmektedir (2-4). Böylece çok düşük doğum ağırlıklı prematüre bebekler başta olmak üzere hastanede yatan yenidoğanlara sıklıkla semptomatik anemi nedeni ile eritrosit süspansiyonu transfüzyonu uygulanmaktadır.

Tablo 1. Yenidoğanlar için normal Hb değerleri

	Preterm		Term
	1.0-1.5 kg	1.5-2.0 kg	
2.hafta	16.3 (11.7)	14.8 (11.8)	16.5 (12.5)
1.ay	10.9 (8.7)	11.5 (8.2)	14.0 (10.0)
2.ay	8.8 (7.1)	9.4 (8.0)	11.5 (9.0)
3.ay	9.8 (8.9)	10.2 (9.3)	11.5 (9.5)

Tüm dünyada özellikle prematüre bebeklerde eritrosit transfüzyonu kararı için liberal yaklaşım yerine kısıtlayıcı uygulamalar ön plana çıkmaktadır (5). Eritrosit süspansiyonu ile transfüzyon kararı verirken, sadece aneminin varlığı ve hastanın birkaç klinik bulgusuna bakmak yerine, aneminin derecesi, anemi ile ilişkili klinik bulgular, postnatal yaş, oksijen gereksinimi, konjenital bozukluklar ve maternal nedenler birlikte değerlendirilmelidir (6,7). Ancak, anemi klinik bulgularının subjektif değerlendirilmesi, prematüre ve hasta bebeklerde mevcut Hb değerlerinin eritrosit kitlesini tam yansıtamayacağı öngörüsü, organ perfüzyon bozukluğunun net değerlendirilememesi gibi pek çok neden yenidoğanlarda transfüzyon gerektiren eşik Hb değerlerinin net olarak belirlenemesini zorlaştırmaktadır (8). Transfüzyondaki esas amaç doku oksijenizasyonunun düzeltilmesi ve fizyolojik süreçlerin desteklenmesidir. Doku oksijenizasyonunun normal olarak sürdürülebildiği en düşük Hb değeri kritik ya da eşik Hb değeri olarak tanımlanmakta ve sıklıkla bu değere ve eşlik eden klinik bulgulara göre transfüzyon kararı verilmektedir.

Ayrıca near-infrared spektroskopi yöntemi ile doku oksijenizasyonu takibinin yapılarak transfüzyon kararının verilmesinde kullanılabileceği bildirilmektedir (2,9). Prematüre bebeklerdeki çalışmalarda 9,2-9,7 g/dL Hb değerinin kritik serebral desaturasyon için eşik değer olduğu ve transfüzyon ile serebral ve splaknik bölgesel doku oksijenizasyonunun düzeldiği gösterilmiştir (10,11). Böylece anemisi olan prematüre bebeklerde serebral oksijenizasyon %65-%70'lerin altına indiği durumlarda beyin gelişimi ve nörogelişimsel sonuçlar üzerine fayda sağlayabileceği düşünülerek transfüzyon uygulanması düşünülebilir (12). Klinik olarak stabil ve düzeltilmemiş siyanotik konjenital kalp hastalığı olan bebeklerde preoperatif dönemde Hb değerlerinin kardiyovasküler rezerve göre 7-9 g/dL tutulmasının yeterli olduğu bildirilmiştir (13). ECMO uygulanan yenidoğanlarda henüz transfüzyon için eşik Hb düzeyleri ile ilgili net bir öneri mevcut değildir (14). Liberal transfüzyon uygulamalarının kısıtlı tansfüzyon uygulamalarına gore mortalite ve morbiditeye karşı ek fayda sağlamadığı geniş çaplı çalışmalar ile gösterilmiştir (15-20). Liberal transfüzyon uygulanması ile EPO salınımının baskılanması sonucu nöroprotektif etkinliğin azalması ve nörogelişimin bozulması endişesi vardır (16). Sık transfüzyona bağlı demir yüklenmesi, NEK, BPD, IVK, ROP ve kötü nörogelişimsel sonuçlar gibi morbiditelerde artış bildirilmektedir (14).

Türk Neonatoloji Derneği; akut anemi saptanan term veya prematüre bir bebekte %20'nin üzerinde kan kaybı varsa, ya da %10-%20 kan kaybına asidoz gibi oksijen dağılımında yetersizlik durumu eşlik ediyorsa veya kanamanın devam ettiği akut kan kaybı ile seyreden durumlarda acil transfüzyon uygulanmasını önermektedir. Bu durumların dışında ise yenidoğan bebeğin özellikleri, postnatal günü ve eşik Hb değerlerine göre transfüzyon edilmesi önerilmektedir. Tablo 2 de belirtilen sınırların altındaki değerlerde hasta semptomlar açısından hasta başında tekrar değerlendirilerek transfüzyon kararı alınmalıdır. Belirtilen eşik Hb değeri varlığında takip eden semptomlardan bir tanesinin varlığında transfüzyon kararı verilmesi önerilir:

1. >24 saat taşikardi veya takipne olması (KTA>180/dk, SS>60/dk),

2. Son 48 saatte oksijen gereksiniminin iki katına çıkması

3. Laktat ≥2.5 mEq/L veya akut metabolik asidoz (pH< 7.20)

4. Son 4 günde >120 kcal/kg/gün alırken kilo alımı < 10g/kg/g ise

5. 72 saatte major cerrahi yapılacaksa

Hedef saturasyon (%90-95) için; Yüksek frekanslı ventilasyon, konvansiyonel mekanik ventilasyon, non-invaziv ventilasyon, >2L/dk HHFNC veya >%35 FiO2 desteğine ihtiyaç duyulması solunum desteği varlığı için gerekli kriterlerdir.

Ancak <2L/dk HHFNC veya %21-%35 FiO2 gereksinimi olması durumunda solunum desteği minimal ya da yok kabul edilir.

Tablo 2. Türk Neonatoloji Derneği Prematüre Bebekler (özellikle <32 GH ve/veya <1500 gram) Eritrosit Süspansiyonu Transfüzyonu İçin Eşik Hb Değerleri

	Eşik Hb değeri (gr/dl)	
Postanatal yaş (hafta)	Solunum desteği var	Solunum desteği var
Ilk hafta	11,5	10
1-2	10,5	9
2-3	9,5	8
≥4	8,5	7

Eritrosit transfüzyonu ile Hb/Hct değerleri (12 g/dL, %36) hedeflenmelidir. Küçük prematüre bebeklerde kronik aneminin düzeltilmesi amacıyla uygulanan transfüzyona ikincil Hb artışının endojen EPO salınımını baskılayacağı unutulmamalıdır. Ayrıca transfüzyon öncesi metabolik tarama ve diğer tetkikler (Hb elektroforez vb.) için kan örnekleri alınmalı, sonrasında transfüzyon uygulanmalıdır. Transfüzyon volümü= hasta vücut ağırlığı (kg) x tahmini kan hacmi (ml/kg) x [hedeflenen Hb (g/l)- hasta Hb (g/l)/donör ünite Hb] formülü kullanılarak belirlenebilir. Tahmini kan hacmi term bebeklerde 80-85 ml/kg, aşırı prematüre bebeklerde 100-120 ml/kg'dır (14). Transfüzyon volümü=[(hedef Htc-mevcut Htc)/eritrosit süspansiyonu Htc]x yenidoğan kan hacmi formülü ile de hesaplanabilmektedir (21). Normal koşullar altında 15-20 ml/kg eritrosit süspansiyonu ile transfüzyon sonucu Hb değerinde 2-3 g/dL artış sağlanır. Kanaması olmayan, <32 GH veya <1500 gram prematüre bebeklerde 15 ml/kg/doz transfüzyon uygulanması önerilmektedir (14,21,22). Yenidoğan transfüzyonununda enjektör veya torbalar içindeki eritrosit süspansiyonu infüzyon sistemi ile 4 saatlik bir sürede, ısıtmaya gerek olmadan, 10-20 ml/kg/dozunda uygulanmalıdır (23). 15 ml/kg/saatten düşük infüzyon hızı için dolaptan çıkan eritrosit süspansiyonunun ısıtılması gerekli olmayıp oda ısısına yakın olması yeterlidir. Ancak verilme hızı 50 ml/kg/saatin üstünde ise ve kan değişimi uygulamasında 36-38 C ılık suda bırakılarak ısıtılma önerilmektedir (24).

Transfüzyon sırasında vital bulgular başlangıçta, 15. dakikada, 1. saatte ve sonrasında ise saatlik olarak değerlendirilmeli, bitiminden 1 saat sonra tekrar bakılmalıdır (25). Volüm yüküne yol açabileceği için, transfüze edilen miktar toplam sıvıdan düşülmelidir. Diüretik uygulaması rutin önerilmemektedir (14). NEK riski yüksek hastalarda transfüzyondan 3 saat önceden başlanarak transfüzyon bitimine kadar enteral beslenmenin kesilebilir (26).

Belirgin kan kaybı (>%10-20 kan volümü) veya acil transfüzyon gereksinimini olan asidoz, oksijenizasyon bozukluğu, kalp yetmezliği durumunda 15-20 ml/kg ilk transfüzyon dakikalar içinde, sonrasındaki uygulamalar ise saatler içinde gerçekleştirilmelidir.

Tercihen CMV negatif, ABO, Rh uyumlu, anti-A, anti-B, veya anti-A,B Ig M ve IgG antikor içermeyen, lökosit azaltım işlemi uygulanarak hazırlanan eritrosit süspansiyonunun Hct değeri %60-%70 olmalıdır (21).Sitrat-fosfat-dekstroz (CPD) içeren eritrosit süspansiyonlarının yarı ömrü 21 gün, sitrat-fosfat-dekstroz-adenin (CPDA-1) içerenlerin 5 gün ve ek solüsyon içerenlerin ise 42 gündür. Daha uzun süreli depolanmış eritrosit kullanımı hiperkalemi ve demir birikimine neden olabilir (14). Yenidoğanlarda taze (<10 gün) yerine standart önerilere uygun eritrosit süspansiyonu kullanılabileceği belirtilmekte (27,28) olsa da intrauterin transfüzyon, büyük hacimli transfüzyon (25 ml/kg), kan değişimi, hipotansif şok, kardiyak cerrahi, ECMO uygulaması ve ışınlanmış ürünlerde potasyum yükü daha az olması nedeni ile taze, yıkanmış veya volüm-azaltılmış eritrosit süspansiyonu kullanımı önerilmektedir (14,23). Yenidoğan bebeklerde lökositi azaltılmış veya 25 Gy ile ışınlanmış eritrosit süspansiyonları kullanılmalıdır. Lökosit azaltılması işleminin esas amacı transfüzyon ilişkili CMV enfeksiyonu sıklığı nın azaltılması olup, çalışmalarda BPD, ROP ve NEK sıklığının da azaltılabileceği öne sürülmüştür (29). Işınlama kan alındıktan sonra 14 gün içerisinde yapılmalı ve ışınlanmış ürünler ile 24 saat içinde transfüzyon uygulanmalıdır (14,30). Ancak prematüre bebeklerin donöre maruziyetini azaltmak için tek bir donörden çok sayıda küçük paketler şeklinde hazırlanan eritrosit süspansiyonları 6 haftaya kadar kullanılabilmektedir (14,28).

İntrauterin transfüzyon için taze (5 günlük) eritrosit süspansiyonları kullanılmalıdır (21). Rh hemolitik hastalığı için O grubu, Rh negatif, CMV negative, ışınlanmış ve Hct %80 olan eritrosit süspansiyonu hem fetüs hem de anne ile uyumlu olmalıdır. Annenin oluşturduğu otoantikorlar için kan grubu antijenleri negatif olmalı ve annenin plazma ya da serumu ile cross-match uygun olmalıdır. Burada 3-5 ml/dk infüzyon hızı ile %40-45 Hct değeri hedeflenerek transfüzyon yapılmalıdır (21).

Kan değişimi çift hacimli (term bebeklerde 160-170 ml/kg, prematüre bebeklerde 200 ml/kg), ışınlanmış, lökosit azaltılmış, bebek ile uyumlu kan ile gerçekleştirilir. Rh hemolitik hastalığı için, ABO uygun Rh negatif veya O grubu Rh negatif ve salin ya da yenidoğana uyumlu plazmada çözünmüş eritrosit süspansiyonu tercih edilmelidir. ABO uygunsuzluğu için kan değişiminde ise O grubu Rh uyumlu eritrositler kullanılmalıdır. Kan değişiminde kullanılacak kan ortalama Hct değeri %50-60 arasında olmalıdır. Kısmi kan değişiminde kullanılacak eritrosit süspansiyonunun Hct değeri ise %70 olmalıdır (21). Eritrosit O grubu veya maternal ABO grubu ile uyumlu Rh negatif, plazma tercihen AB grubundan olmalı ve annenin antikor geliştirdiği herhangi bir eritrosit antijenini içermemeli ve anne serumu ile çapraz karşılaştırması uyumlu olmalıdır. En uygun eritrosit fonksiyonu için 5 günden daha taze olmalıdır. Her bir

döngüde 5 ml/kg hacim değişimi yapılmalı ve intrakranial basınçta dalgalanmalara neden olmamak için 2-3 ml/kg/dk hızında uygulanmalıdır (21).

Prematüre bebekleri anemiden korumak için kordun geç klemplenmesi, doğumdan hemen sonra yapılacak laboratuvar testleri (kan grubu, tam kan sayımı, kültür, kan şekeri ve kan gazı, koagülasyon, C-reaktif protein, metabolik tarama vb.) için plasental/kordon kan örneği kullanımı, en erken 2. haftada, ideali 6-8. haftada 3 mg/kg/gün demir tedavisinin başlanması önerilmektedir (23,31-34).

TROMBOSİT SÜSPANSİYONU KULLANIMI

Yenidoğanlarda en sık kullanılan ikinci kan ürünü trombosit süspansiyonlarıdır. Trombosit sayısının 150.000/µL'nin altında olması trombositopeni, 50.000/µL'nin altındaki değerler ise ciddi trombositopeni olarak tanımlanmaktadır. Yoğunbakımdaki bebeklerin %20-%35'inde trombositopeni görülebilmektedir. Trombositopeni sıklığı gestasyonel yaş azaldıkça artmakta olup artmış morbidite ve mortalite ile ilişkilidir. Yaşamın ilk 3 gününde gelişen trombositopeni erken başlangıçlı, 4. günden itibaren gelişen trombositopeni ise geç başlangıçlı trombositopeni olarak sınıflandırılır. Erken başlangıçlı trombositopeninin en sık nedenleri; maternal preeklampsi, gebeliğin indüklediği hipertansiyon veya diyabet, intrauterin büyüme geriliği, perinatal enfeksiyonlar, perinatal asfiksi, maternal allo- veya oto-antikorların transplasental geçişidir. Geç başlangıçlı trombositopeninin ise en sık nedenleri postnatal enfeksiyonlar ve NEK tir (35). Ciddi trombositopenisi olan yenidoğanlarda en korkulan komplikasyon major kanama ve intrakraniyal kanamalardır. Ancak tormbositopeni ile İVK arasında ilişki net olmayıp ve trombosit süspansiyonu uygulaması ile İVK'de azalma olmamaktadır (36,37). Tam tersi trombosit süspansiyonun liberal kullanımı ile İVK ve BPD sıklığında artış olduğu görülmüştür (38,39,40). Bundan dolayı ciddi trombositopenisi olan çok düşük doğum ağrılıklı veya hasta bebeklerde intrakraniyal, gastrointestinal veya akciğer kanaması gibi kanamaları önlemek için profilaktik trombosit süspansiyonu uygulaması belirlenen eşik değerlere göre yapılmalıdır. Aktif kanaması olan ve ciddi trombositopenisi bulunan yenidoğanlarda ise trombosit süspansiyonunu yararlıdır. Ancak trombosit süspansiyon transfüzyonlarının %98'i profilaktik amaçla yapılmaktadır.

Tablo 3. Yenidoğanlarda Endikasyonlara Göre Trombosit Süspansiyonu Transfüzyonu İçin Önerilen Eşik Trombosit Sayıları

Eşik trombosit sayısı (/µL)	Bebek özellikleri
<25.000	Tüm bebekler
<25.000	Neonatal alloimmün trombositopeni
25.000/-49.000	<1000 gram ADDA'lı bebek* Hasta bebek Eşlik eden koagülopati Ciddi morbidite (evre 3-4 IVK, NEK, sepsis) İnvaziv girişim Minör kanama
50.000-100.000	Aktif/major kanama DİK Preoperatif/postoperatif
>100.000	ECMO Major cerrahi

* Özellikle stabil olmayan, invaziv girişim uygulanan, trombosit fonksiyonlarını etkileyebilecek ilaç uygulanan ve <1 haftalık bebeklerde artmış IVK riski nedeni ile.

Doğumdan sonraki 48 saat içinde tamamen sağlıklı bir yenidoğanda ciddi trombositopeni varlığında neonatal alloimmün trombositopeni düşünülmelidir. Nedeni sıklıkla anneden geçen human platelet antijen 1a veya human platelet antijen (HPA) 5b antijenlerine karşı gelişen antikorlardır. Nadir ve sıklıkla hafif seyretmesine rağmen ciddi vakalarda kanamalar ve hatta ölüm ile seyredebilmektedir. İntrakraniyal kanama açısından ilk 24 saat içinde kraniyal ultrasonografi gerçekleştirilmelidir. Trombosit sayısının <30.000/uL olması durumunda mümkünse HPA 1a/5b negatif trombosit süspansiyonu ile transfüzyon önerilmektedir (41,42). Yaşamı tehditeden kanama varlığında trombosit

sayısının başlangıçta >100.000/uL sonrasındaki 7 gün boyunca ise >50.000/.L olması hedeflenmelidir (42). Sağlıklı yenidoğanlarda erken dönemdeki trombositopeninin başka bir nedeni de maternal immün trombositopenik purpura olup sıklıkla annede ITP veya lupus öyküsü mevcuttur. İntrakranial kanama olasılığı daha düşük olup, sadece yaşamı tehdit edici kanama varlığında trombosit transfüzyonu uygulanır. Ciddi trombositopeni (<20.000/uL) veya kanama varlığında intravenöz immunoglobulin tedavisi önerilmektedir.

ABO ve Rh uyumlu trombosit süspansiyonu 10-15 ml/kg dozunda, 5-10 mL/kg/saat hızında 30-60 dakika içinde uygulanmalıdır. Yavaş infüzyon hızı ile başlanması, reaksiyon gelişmediği takdirde infüzyon hızının arttırılarak tüm işlemin 1 saat içinde tamamlanması sağlanmalıdır.Trombositler ışınlanarak kullanılmalıdır. Trombosit konsantreleri en fazla 7 gün boyunca oda ısısında (20-24C) çalkalanarak saklanmalıdır. Trombosit transfüzyonunun etkinliği için 1 saat sonra ve 24 saat sonra olmak üzere en az 2 defa trombosit sayısı kontrol edilmelidir

TAZE DONMUŞ PLAZMA TRANSFÜZYONU

Çalışmalarda TDP'nin esas olarak aktif kanama ve ilişkili koagülopati durumunda faydalı olabileceği gösterilmiş olup, yenidoğanlarda DİK, karaciğer yetmezliği gibi çoklu faktör eksikliği, tek bir pıhtılaşma faktörü veya K vitamini eksikliği ile seyreden koagülopatiye eşlik eden kanamalarda TDP verilmesi önerilmektedir (44). Mevcut kılavuzlarda kanama açısından yüksek riskli olan, anormal pıhtılaşma test sonuçları [postnatal yaş ve gestasyonel haftaya göre belirlenmiş değerlerin üzerinde protrombin zamanı (PT), aktive parsiyel tromboplastin zamanı (aPTT) düzeyleri] bulunan ve eş zamanlı invaziv girişim planlanan yenidoğanlarda tedavi amaçlı TDP kullanımı önerilmektedir (43). Yenidoğanlarda DİK tedavisinde kriyopresipitat yerine TDP tercih edilmesi önerilmektedir (41). Prematüre bebeklerde morbidite ve mortalitenin önlenmesi, RDS tedavisi, hipovoleminin düzeltilmesi, polisitemide kısmi kan değişimi ve sepsiste adjuvan tedavi amaçlarıyla rutin TDP verilmemelidir. Genel bir kural olarak, yenidoğanlardaki en önemli TDP endikasyonu kanama ve koagülopati varlığıdır. İnvaziv işlem uygulanacak veya operasyon öncesi veya akanayan bir hasatada gestasyonel yaş ve postnatal yaşa göre normalin üstünde PT ve aPTT değerleri varsa TDP verilebilir. Özellikle FV ve FXI gibi özgül faktör eksikliğinde veya konjenital kanama bozukluğu şüphesinde kesin tanı konulana kadar TDP verilebilir (45). Ciddi Protein C ve Protein S eksikliğinin erken dönem tedavisinde TDP kullanılabileceği ancak özellikle Protein C konsantresinin mevcut olduğu durumlarda TDP tercih edilmemesi önerilmektedir (46).

TDP transfüzyonu 10-15 ml/kg/dozunda uygulanmalıdır, ancak ciddi koagülopati ve koagülasyon faktörlerinin tüketimi durumunda 20 ml/kg/doz uygulanabilir. TDP; ABO uyumlu olmalı veya AB grubu verilmelidir (47).

Tablo 4. Gestasyonel haftaya göre PT ve aPTT üst ve fibrinojen alt sınırları

Gestasyonel hafta	PT, üst sınır (s)	aPTT, üst sınır (s)	Fibrinojen, alt sınır (mg/dL)
<28 hafta	>21	>64	<71
28-34	>21	>57	<87
30-36	>16	>79	<150
≥37	>16	>55	<167

KRİYOPRESİPİTAT KULLANIMI

Kriyopresipitat, TDP'nin 1-6 C'de eritilmesi ve soğuk çözünmeyen presipitatın 1 saat içinde tekrar dondurulması ile elde edilmektedir. TDP'den daha fazla fibrinojen, Faktör VIII, von Willebrand faktör, Faktör XIII ve fibronektin içermektedir. Aselüler bir kan ürünü olarak kabul edilmektedir. Kriyopresipitat esas olarak ciddi fibrinojen eksikliği, FXIII eksikliği ile ilişkili kanama varlığı, karaciğer disfonksiyonu ve kardiyak cerrahide endikedir (47). Hipofibrinojenemi konjenital olabileceği gibi sıklıkla sepsis ve DİK durumlarında gelişebilmektedir. Mevcut kanıtlara göre yenidoğanlarda profilaktik veya teröpatik kullanımı için yeterli kanıt bulunmamaktadır (48).

Uyum testine gerek olmasa da, alıcının ABO kan grubuna uygun olması tercih edilir. Kriyopresipitat 30-37 C'de eritilmeli ve eritildikten sonra 6 saat içinde oda ısısında transfüzyon gerçekleştirilmelidir (49,50). Yenidoğanlarda 15 ml/kg uygulama ile fibrinojen düzeyi 1 g/L arttırılmaktadır.

GRANULOSİT TRANSFUZYONU

Yenidoğanlarda nötrofil üretim ve fonksiyonları ile karakterize immatür bir granülopoez mevcut olup özellikle nötropeni ile seyreden ciddi sepsis vakalarında antibiyotik tedavisine ek olarak granülosit süspansiyonu kullanılabileceği denense de neonatal sepsiste morbidite ve mortalitenin azaltılması için rutin kullanımını önerecek veya ret edecek yeterli çalışma bulunmamaktadır.

İNTRAVENÖZ IMMUNOGLOBULIN (IVIG)

İntravenöz immunoglobulin yenidoğanlarda esas olarak hemolitik hastalıklarda (kan grubu uyuşmazlığı), neonatal immün ve alloimmün trombositopeni tedavisinde, neonatal hemokromatoz, neonatal Parvovirüs B19 enfeksiyonu ve neonatal Kawasaki hastalığında kullanılmaktadır (51). IVIG'in neonatal alloimmün trombositopeni tedavisinde 1g/kg/doz olarak 1-2 günde verilmesi önerilmektedir (52). Kanıtlar desteklememekle beraber Coombs (+) ABO veya RH uygunsuzluğu, subgrup uyuşmazlıkları, intrauterin transfüzyon uygulanması gibi immün hemoliz-indirekt hiperbilirübinemisi olan, yoğun fototerapiye rağmen yükselen serum bilirübin değeri, total bilirübin düzeyi kan değişimi sınırında olan bebeklerde IVIG 0.5-1.0 g/kg dozunda 2 saatte olacak şekilde verilir ve gerekirse 12 saat sonra tekrarlanır (53).

HUMAN ALBUMİN

Term bebeklerde 3.0 g/dL, preterm bebeklerde ise 2-2.5 g/dL'nin altındaki albumin düzeyleri varlığı hipoalbuminemi olarak adlandırılmaktadır. Sıklıkla 0.5-1 gr/kg dozunda 2-4 saat içinde uygulanmaktadır. Sadece iki çalışmayı içeren Cochrane meta-analizinde düşük albumin düzeyi olan prematüre bebeklerde mortalite ve morbiditenin azaltılması için uygulanan rutin albumin infüzyonunun yararı ve olası yan etkileri ile ilgil kanıt bulunamamıştır (54).

KAYNAKLAR

1- Luban NL. Management of anemia in the newborn. Early Hum Dev 2008; 84: 493-498.

2- Cibulskis CC, Maheshwari A, Rao R, Mathur AM. Anemia of prematurity: how low is too low? J Perinatol 2021; 41(6): 1244-1257.

3-Aher S, Malwatkar K, Kadam S. Neonatal anemia. Semin Fetal Neonatal Med 2008; 13(4): 239-247.

4-Colombatti R, Sainati L, Trevisanuto D. Anemia and transfusion in the neonate. Semin Fetal Neonatal Med 2016; 21(1): 2-9.

5- National Blood Authority Australia. Patient Blood Management Guidelines: Module 6, Neonatal and Paediatrics 2016.Available from: https://www.blood.gov.au/pbm-guidelines.

6- Zerra PE, Josephson CD. Transfusion in neonatal patients: review of evidence-based guidelines. Clin Lab Med2021;41(1):15-34.

7-Arlettaz MR, Laura G, Inga H, Dirk B, Christoph R. Neonatal red blood cell transfusion practices in Switzerland: national survey and review of international recommendations. Swiss Med Wkly 2020;150:w20178.

8-Howarth C, Banerjee J, Aladangady N. Red blood cell transfusion in preterm infants: current evidence and controversies. Neonatology 2018; 114(1): 7-16.

9-Seager E, Longley C, Aladangady N, Banerjee J. Measurement of gut oxygenation in the neonatal population using near-infrared spectroscopy: a clinical tool? Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2020; 105(1): 76-86.

10-van Hoften JC, Verhagen EA, Keating P, ter Horst HJ, Bos AF. Cerebral tissue oxygen saturation and extraction in preterm infants before and after blood transfusion. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2010; 95(5): F352-F358.

11-Aktas S, Ergenekon E, Ozcan E, Aksu M, Unal S, Hirfanoglu IM, et al. Effects of blood transfusion on regional tissue oxygenation in preterm newborns are dependent on the degree of anaemia. J Paediatr Child Health 2019; 55(10): 1209-1213.

12-Kalteren WS, Verhagen EA, Mintzer JP, Bos AF, Kooi EMW. Anemia and red blood cell transfusions, cerebral oxygenation, brain injury and development, and neurodevelopmental outcome in preterm infants: a systematic review. Front Pediatr 2021; 9: 644462.

13-Valentine SL, Bembea MM, Muszynski JA, Cholette JM, Doctor A, Spinella PC, et al. Consensus recommendations for RBC transfusion practice in critically ill children from the pediatric critical care transfusion and anemia expertise initiative. Pediatr Crit Care Med 2018; 19(9): 884-898.

14-Villeneuve A, Arsenault V, Lacroix J, Tucci M. Neonatal red blood cell transfusion. Vox Sang 2021; 116(4): 366-378.

15-Bell EF, Strauss RG, Widness JA, Mahoney LT, Mock DM, Seward VJ, et al. Randomized trial of liberal versus restrictive guidelines for red blood cell transfusion in preterm infants. Pediatrics 2005; 115: 1685-1691.

16-McCoy T, Conrad AL, Richman L, Lindgren S, Nopoulos P, Bell EF. Neurocognitive profiles of preterm infants randomly assigned to lower or higher hematocrit thresholds for transfusion. Clin Neuropsychol 2011; 17: 347-367.

17-Kirpalani H, Whyte RK, Andersen C, Asztalos EV, Heddle N, Blajchman MA, et al. The premature infants in need of transfusion (PINT) study: a randomized controled trial of restrictive (low) versus liberal (high) transfusion threshold for extremely low birth weight infants. J Pediatr 2006; 149: 301-307.

18-Whyte K. Kirpalani H. ow versus high haemoglobin concentration threshold for blood transfusion for preventing morbidity and mortality in vert low birth weight infants. Cochrane Database Syst Rev 2011; 9(11): CD000512.

19- Franz AR, Engel C, Bassler D, Rüdiger M, Thome UR, Maier RF, et al. Effects of liberal vs restrictive transfusion thresholds on survival and neurocognitive outcomes in extremely low-birth-weight infants: the ETTNO randomized clinical trial. JAMA 2020; 324(6): 560-570.

20-Kirpalani H, Bell EF, Hintz SR, Tan S, Schmidt B, Chaudhary AS. Higher or lower hemoglobin transfusion thresholds for preterm infants. New Engl J Med 2020; 383(27): 2639-2651.

21-Girelli G, Antonchecci S, Casadei AM, Vecchio AD, Isernia P, Motta M, et al. Recommendations for transfusion therapy in neonatology. Blood Transfus 2015; 13: 484-497.

22-Favrais G, Wibaut B, Pladys P, Saliba E. Blood transfusion to preterm neonates: What is new in the French guidelines since 2002? Arch Pediatr 2017; 24: 894-901.

23-Zerra PE, Josephson CD. Transfusion in neonatal patients: review of evidence-based guidelines. Clin Lab Med 2021; 41(1): 15-34.

24-Hulse W, Bahr TM, Freidrickson L, Canfield CM, Friddle K, Pysher TJ, et al. Warming blood products for transfusion to neonates: in vitro assesments. Transfusion 2020; 60(9): 1924-1928.

25-Cetinkaya M, Atasay B, Perk Y. Turkish Neonatal Society guideline on the transfusion principles in newbornsTurkish Neonatal Society guideline on the transfusion principles in newborns. Turk Pediatr Ars 2018; 53(S1): S101-S108.

26-Ergenekon E, Tayman C, Özkan H. Türk Neonatoloji Derneği Nekrotizan Enterokolit tanı, tedavi ve korunma rehberi 2021 (https://www.neonatology.org.tr/neonatoloji/tani-ve-tedavi-rehberleri).

27-Carson JL, Guyatt G, Heddle NM, Grossman BJ, Cohn CS, Fung MK, et al. Clinical practice guidelines from the AABB: red blood cell transfusion thresholds and storage. JAMA 2016; 316(19): 2025-2035.

28-Shah A, Brunskill SJ, Desborough MJ, Doree C, Trivella M, Stanworth SJ. Transfusion of red blood cells stored for shorter versus longer duration for all conditions. Cochrane Database Syst Rev 2018;12(12):CD010801.

29-Crawford TM, Andersen CC, Hodyl NA, Robertson SA, Stark MJ. The contribution of red blood cell transfusion to neonatal morbidity and mortality. J Pediatr Child Health 2019; 55(4):387-392.

30-Iskander IF, Salama KM, Gamaleldin RM, Seghatchian J. Neonatal RBC transfusions: do benefits outweigh risks? Transfus Apher Sci 2018; 57(3): 431-443.

31-Saito-Benz M, Flanagan P, Berry MJ. Management of anemia in pre-term infants. Br J Haematol 2020, 188, 354-366.

32-Mercer JS, Erickson-Owens DA, Rabe H. Placental transfusion: may the “force” be with the baby. J Perinatol 2021; 41: 1495-1504.

33-New HV, Berryman J, Bolton-Maggs PH, Cantwell C, Chalmers EA, Davies T, et al. Guidelines on transfusion for fetuses, neonates and older children. Br J Haematol 2016; 175 (5):784-828.

34-Kültürsay N, Bilgen H, Türkyılmaz C. Türk Neonatoloji Derneği Prematüre ve Hasta Term Bebeğin Beslenmesi Rehberi 2018 Güncellemesi (https://www.neonatology.org.tr/ neonatoloji/tani-ve-tedavi-rehberleri).

35-Roberts I, Murray NA. Neonatal thrombocytopenia: causes and management. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2003; 88: F359-F364.

36- Stanworth SJ, Clarke P, Watts T, Ballard S, Choo L, Morris T, et al. Prospective, observational study of outcomes in neonates with severe thrombocytopenia. Pediatrics 2009; 124(5): e826-834.

37- Sparger KA, Assmann SF, Granger S, Winston A, Christensen RD, Widness JA, et al. JAMA Pediatr 2016; 17(7): 687-694.

38- Curley A, Stanworth SJ, Willoughby K, Fustolo-Gunnink SF, Venkatesh V, Hudson C, et al. Randomized trial of platelet-transfusion thresholds in neonates. N Engl J Med 2019; 380(3): 242-251.

39- Fustolo-Gunnink SF, Fijnvandraat K, van Klaveren D, Stanworth SJ, Curley A, Onland W, et al. Preterm neonates benefit from low prophylactic platelet transfusion threshold despite varying risk of bleeding or death. Blood 2019; 134(26): 2354–2360.

40- Kumar J, Dutta S, Sundaram V, Saini SS, Sharma RR, Varma N. Platelet transfusion for PDA closure in preterm infants: a randomized controlled trial. Pediatrics 2019; 143 (5): e20182565.

41- Gupta G, Kumar A, Pandita A, Taligasalam V, Tewari VV. Use of blood components in newborns. National Neonatology Forum, India, Jan 2020. Online version www.nnfi.org/cpg.

42- Lieberman L, Greinacher A, Murphy MF, Bussel J, Bakchoul T, Corke S, et al. Fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia: recommendations for evidence-based practice, an international approach. Br J Haematol. 2019; 185(3): 549-562.

43- Goel R, Josephson CD. Recent advances in transfusion in neonates/infants. F1000Research 2018, 7(F1000 Faculty Rev):609.

44- Motta M, Del Veccio A,Chirico G. Fresh frozen plasma administration in the neonatal intensive care unit: evidence-based guidelines. Clin Perinat 2015; 42: 639-650.

45- Zerra PE, Josephson CD. Transfusion in neonatal patients:review of evidence-based guidelines. Clin Lab Med 2021;41(1):15-34.

46- New HV, Berryman J, Bolton-Maggs PHB, Cantwell C, Chalmers EA, Davies T, et al. Guidelines on transfusion for fetuses, neonates and older children. Br J Haematol 2016; 175(5):784–828.

47- Girelli G, Antonchecci S, Casadei AM, Vecchio AD, Isernia P,Motta M, et al. Recommendations for transfusion therapy inneonatology. Blood Transfus 2015; 13: 484-497.

48- Zeng L, Choonara I, Zhang L, Li Y, Shi J. Effectiveness of prothrombin complex concentrate (PCC) in neonates and infants with bleeding or risk of bleeding: a systematic review and meta-analysis. Eur J Pediatr 2017; 176: 581–589.

49- Kelly AM, Williamson LM. Neonatal transfusion. Early Hum Dev 2013; 89: 855-860.

50- Murray NA, Roberts IA. Neonatal transfusion practice. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2004; 89: F101-107.

51- Alsaleem M. Intravenous immune globulin uses in the fetüs and neonate: a review. Antibodies (Basel) 2020; 9(4): 60.

52- Lieberman L, Greinacher A, Murphy MF, Bussel J, Bakchoul T, Corke S, et al. Fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia: recommendations for evidence-based practice, an international approach. Br J Haematol 2019; 185(3): 549-562.

53- American Academy of Pediatrics Subcommittee on hyperbilirubinemia. Management of hyperbilirubinemia in the newborn infant 35 or more weeks of gestation. Pediatrics 2004; 114(1): 297-316.

54- Jardine LA, Jenkins-Manning S, Davies MW. Albumin infusion for low serum albumin in preterm newborn infants. Cochrane Database Syst Rev 2004;3:CD004208.

TAM KAN SAYIMININ DEĞERLENDİRİLMESİ

SALİH GÜLER
BURSA ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ
ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI AD

Kan yaşamsal bir sıvıdır. Kendisi de bir doku olarak tanımlanan kan neredeyse bütün dokuları dolaştığı için kişinin sağlık durumunun değerlendirilmesinde çok önemli bir araçtır. Kanın iki önemli bileşeni vardır;

1. Hücresel bileşenler,

2. Plazma.

Kan sayımı kanın hücresel bileşenlerinin değerlendirilmesinde en çok kullanılan ölçüm yöntemidir.

Kan sayımını hastalıkların klinik tanısına yardımcı olabilecek özellikte bir laboratuvar yöntemi olarak ilk tanımlayan Karl Vierordort'tur (1818-1884). Kan örneklerinden yayma yaparak mikroskop altında incelemiştir. Sonrasında Luis Charles Malassez (1842-1909) çalışmalarıyla kan sayımı yönteminin ilerlemesinde etkili olmuştur. Tam kanın seyreltilmesini sağlayan yeni bir düzenek tasarlayarak kan sayımını kolaylaştırmıştır. Ölçüm teknolojilerinin ilerlemesiyle otomatik analizörler elle yapılan işlemlerin yerini almıştır. Günümüzde en çok çalışılan testlerden olan tam kan sayımı kandaki hücreleri saymak için kullanılır. Genel olarak WBC (lökositler), RBC (eritrositler), PLT (trombositler)'in sayıları ve diğer hesaplamalarını (indekslerini) içerir. Anemi, enfeksiyonlar, lösemi ve bazı kanama bozuklukları için yararlı bir testtir.

Eritrosit sayıları RBC biçiminde rapor edilir. Eritrositlerin sayısı kadar büyüklüğü de önemlidir. Ortalama eritrosit hacmi (MCV) özellikle anemi ayırıcı tanısında yardımcı bir göstergedir. MCV değerini hesaplamak için ölçülen hematokrit (HCT) değerinin sayılan eritrosit sayısına (RBC) bölünmesi gerekir. Ortalama eritrosit hacmi (MCH) ve ortalama eritrosit hemoglobin konsantrasyonu (MCHC) aneminin türünün değerlendirilmesinde yardımcıdır. RDW, eritrositlerin boyutları arasındaki değişikliklerin niceliksel bir ölçümüdür.

Hasta sonuç raporlarında sayımı yapılan toplam lökosit sayısı (WBC), her bir lökosit alt bileşeni, hem sayı, hem de oranı olarak bildirilir.

Kanın pıhtılaşma proteinlerini oluşturan trombositler, kanamaya karşı tıkaç oluşturarak pıhtılaşmaya ve kanamanın durmasına yardımcı olan hücrelerdir. Değişik pıhtılaşma ve kanama bozukluklarının tanısında kullanılabilir. Trombosit değerleri hasta sonuçlarında hem sayı olarak, hem de platelet dağılım genişliği (PDW), ortalama trombosit hacmi(MPV), değerleri ile birlikte bildirilir.

ÇOCUK İHMAL VE İSTİSMARININ TANINMASI VE ÖNLENMESİ

ZEYNEP GİZEM ERGÜL ÖZDEN

Toplumların gelişim düzeyi çocukların istismardan korunmasında en önemli unsuru oluşturur. Gelişmemiş toplumlar, çocuklara yönelik duygusal fiziksel veya cinsel örselenmeyi reddederken, gelişmekte olan toplumlarda çocuk istismar ve ihmali tanınmaya ve tartışılmaya başlar ve toplumun gelişmişlik düzeyi yükseldikçe her çocuk için sevgi ile en iyi düzeyde bakım, beslenme, korunma sağlanır. Ülkemizde 'Çocuk İstismarı ve Aile içi Şiddet raporu' 'nda Türkiye'de yaşayan 7-18 yaş arası çocukların %56'sının fiziksel istismara %49'unun duygusal istismara, %10'unun cinsel istismara uğradığı veya tanık olduğu %25'inin çeşitli şekillerde ihmal edildiği saptanmıştır.

Birleşmiş Milletlerin 'Çocuğa Yönelik Şiddet Raporunda' çocuğa yönelik şiddetin dünyanın her bölgesinde var olduğu, sonuçlarının çocukların geleceğini kararttığı, hiçbir şekilde mazur görülemeyeceği ve önlenebilir olduğu belirtilmiştir. Çocuğa yönelik şiddeti ortaya çıkmadan önlemesi, önleyemediği durumlarda erken fark edip, tekrarının önüne geçilmesi ve uzun dönem etkilerini en aza indirecek girişimlerin gerçekleştirilmesi çocuğa yönelik şiddetin önüne geçilmesinin temelini oluşturur. Dünya Sağlık Örgütü tarafından çocuk İstismarında risk etmenlerinin ekolojik modelinde çocuğa veya bakım veren kişiye ait; yaş, cinsiyet, kişisel özellikler gibi özellikler *bireysel,* ailesi arkadaşları yakın çevresi, iş okul çevresi ve özellikleri ile *çevresel*, sosyoekonomik eşitsizlikler sosyal hizmet ve destek ağının yokluğu veya yaşanılan toplumda katı/sert disiplin yöntemlerinin uygun görülmesi gibi durumlar *toplumsal* risk etmenleri olarak tanımlanmıştır.

Çocuğa yönelik şiddet olgularında durumu erken fark etmek ve çocuk koruma sisteminin bileşenleri olan sağlık kuruluşlarına veya ilgili kurum ve kuruluşlara bildirmek çocuğun sağlığı, güvenliği ve uzun dönemde ortaya çıkabilecek ruhsal sorunları önlemek açısından önem taşımaktadır. Erken tanı ile akut dönemde çocuğun yaralanması hatta ölümünün önleneceği gibi zamanında ve uygun şekilde terapiye alınması uzun dönemde ortaya çıkabilecek ruhsal sorunların önüne geçilebilir. Fiziksel ve/veya cinsel istismardan hangi durumlarda kuşkulanacağını bilen bir çocuk hekimi çocuğu tekrarlama olasılığı yüksek olan istismardan koruyabilir.

Çocuğa yönelik şiddetin önlenmesi için çocuğu korumaya yönelik olarak yasal reformların yapılması, yararlı sosyal ve ekonomik politikaların yerleştirilmesi, kültürel ve sosyal normların olumlu yönde değiştirilmesi ekonomik eşitsizliklerin ortadan kaldırılması veya azaltılması bireylere ve ailelere yönelik desteklerin arttırılması ve bu yaklaşımların toplum düzeyinde çocuk temelli ve anne babaya yönelik programlarla hayata geçirilmesi çocukları örselenmekten koruyacaktır. Bu bağlamda Çocuk hekimleri istismarın ve ihmalin önlenmesi ve çocukların korunması ve toplumun bilinçlendirilmesi gibi konularda sorumluluk almalılardır.

YENİDOĞANDA DİREKT BİLİRUBİNEMİYE YAKLAŞIM

DOÇ. DR. PELİN DOĞAN

SAĞLIK BİLİMLERİ ÜNİVERSİTESİ, BURSA YÜKSEK İHTİSAS EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ, NEONATOLOJİ BİLİM DALI

Direkt bilirubinemi, çoğu neonatal kolestaz olgusundaki karakteristik özelliktir. Direkt bilirubinemi ya da konjuge hiperbilirubinemi, çoğu zaman aynı anlamda kullanılır. Diazo rekatanı ile direkt etkileşime geçtiği için bu adı alır. Genelde konjuge hiperbilirubinemi olarak tanımlanır. Her ne kadar kolestaz direkt bilirubinemi ile aynı anlama gelmese de kolestazı gösteren cok basit ve yaygın bir test olduğu için klinik olarak kolestaz belirteci olarak kullanılır.1/2500 sıklığında, 2 haftadan uzun süren kolestaz izlenir. Safra atılım etkilenmesi sonucu ortaya çıkar. İntrahepatik obstrüksiyona, safranın membranlar arası transportundaki probleme, safra akımının mekanik olarak tıkanmasına bağlı olabilir

Kolestaz sıklıkla orijinine göre ikiye ayrılır; intra ya da ekstra hepatik safra kanallarında yapısal anomali ya da obstrüksiyon Safra transportundaki defekte yol açan enfeksiyöz, genetik ya da metabolik nedenler. Safra; safra asitleri, bilirubin ve yağlardan oluşur ve karaciğerden sentezlenir. Safra kanaliküller aracılığıyla safra kanallarına taşınır, kısa süreli safra kesesinde depolanıp barsaklara sekrete edilir. Bu süreçteki herhangi bir obstrüksiyonda kolestaz gerçekleşir ve sonucunda da hem karaciğer hem de kanda safta tuzu, bilirubin ve yağ birikimi olur. Klinik araştırma gerektiren eşik değer, konjuge ya da direkt bilirubin değerinin 1gr/dl (17.1 mmol/lt) üzerinde olmasıdır. Klinik anlamlı hiperbilirubinemi ise direkt bilirubin değeri 2 mg/dl üzerinde olmasıdır. Genelde doğumda var olan kolestatik karaciğer hastalığı ve/veya hayatın ilk birkaç ayı içinde ortaya çıkan karaciğer hastalığını tanımlamada kullanılır. Eğer 2 haftalıkken olağan muayenede sarılık devam ediyorsa kolestaz açısından araştırılmalıdır. Çoğu hastada (%85) hayatın 2.haftasında fizyolojik sarılık sona erer. Fakat NASPGHAN önerisi kolestaz açısından ayrıntılı araştırma yapılmasının 3 haftaya kadar ertelenebileceği şeklindedir çünkü bu hastalarda ilk 2 haftada çoğunlukla anne sütü sarılığı vardır. Eğer bebek hasta görünümlü ise formula ile besleniyorsa, büyüme geriliği, dismorfik görünüm gibi özellikler varsa mutlaka direkt-indirekt bilirubin ayrımı görülmelidir. Eger direkt bilirubin değeri 1 mg/dl üzerinde ise ya da total bilirubinin %15-20'sinin üzerinde ise hiçbir zaman normal değildir ve hepatobiliyer hastalığa işaret eder. Sarılık sıklıkla 2.5-3 mg/dl olunca klinik olarak farkedilir

SIK İZLENEN KOLESTAZ NEDENLERİ

1.OBSTRUKTİF NEDENLER

BİLİYER ATREZİ İnfantil obstruktif kolanjiopatinin en sık nedenidir. Gelişmiş ülkelerde direkt bilirubineminin en sık nedeni (%20-30) .Biliyer atrezi sıklığı 10 bin canlı doğumda 0.5-3.2 arasında değişmektedir. Doğumda normal olup gittikçe artan sarılık ve akolik gaita izlenir. Erken cerrahi (postnatal ilk 60 gün) sonuçlar çok daha iyi. Tanıda altın standart intraoperatif kolanjiogram. Biliyer atrezi safra kanallarının progresif inflamasyon ve fibrozisi ile karakterizedir. Ekstra ve intrahepatik safra kanallarının progresif tıkanıklığı ile sonuçlanır. Biliyer atrezinin etyolojisi net değildir.İki klinik fenotip mevcuttur. Klasik Biliyer Atrezi: Ekstra hepatik konjenital anomalilerle ilişkili olmayanformudur, Biliyer atrezi ve splenik malformasyon: Diğer konjenital anomalilerle sıklıkla situs inversus, aspleni veya polispleni, kardiak malformasyonlar veya intestinal malrotasyon ilişkilidir.

Sıklıkla kolestaz hayatın 2-5. haftasında ortaya çıkar. Akolik gaita olabilir ve biliyer obstrüksiyonu gösterir, sıklıkla sarılıkla birlikte izlenir. Geç tanı almış hastalarda kronik karaciğer hastalığını gösteren hepatosplenomegali ve asit izlenir. Kronik inflamasyon ve kolestaz nedeniyle malabsorbsiyon ve yetersiz tartı alımı sıklıkla izlenir. Biliyer atreziyi diğer kolestaz sebeplerinden ayırdetmek çok önemlidir çünkü 2 aydan (60 günden) önce yapılan cerrahi girişimle sağkalım ve sonuçlar çok daha iyidir. Hastalık doğal seyrinde progresif karaciğer hastalığına sekonder 2 yaş civarı ölümle sonuçlanır. Laboratuvar olarak direkt bilirubinemi (2-7 mg/dl civarı) ALT, AST ve GGT yüksekliği olur. Safra kanallarındaki hepatoselüler zedelenme nedeniyle GGT deki yükseklik daha belirgindir. Abdominal usg de sıklıkla safra kesesinin olmadığı ya da dolmadığı izlenir. Fakat unutulmamalı ki safra kesesinin olması da biliyer atreziyi ekarte ettirmez! Triangular kord belirtisi (Porta hepatisde fibrotik biliyer artık) görüntünün sensitivitesi yaklaşık %73. Hepatobiliyer sintigrafi (HIDA scan- Hepatobilier sintigrafi iminodiasetik asit deriveleri ile) neonatal kolestazın

obstruktif ve non obstruktif patolojilerini ayırdetmede kullanılabilir) Biliyer atrezi dışlama tanısında iyi ama tanı koymada uygun değil. Karaciğer perkutan biopsisi Neonatal kolestazın olası nedenlerini dışlamada kullanılabilir. Biliyer atrezi kesin tanısı intraoperatif kolanjiogramdır. Biliyer atrezi tanısı kesinleştiği anda KASAİ operasyonu ile hepatik portoenterostomi önerilir. Biliyer atrezi tanısı ne kadar erken konulursa ve Kasai operasyonu ne kadar erken yapılırsa başarı şansı o kadar artar. Biliyer atrezi erken tanı ve tedavisi için bazı ülkelerde gaita renk kartları ile 1 aylıkken tarama yapılmaktadır böylece 60 günlükten önce operasyon şansı artmaktadır.

BİLİYER KİSTLER

Sıklıkla koledok kisti olarak tanımlanır. Biliyer sistemin konjenital dilatasyon veya anevrizmalarıdır. Biliyer sistemin tek bir yerinde ya da birden çok yerde izlenebilir. En sık Asyalılarda izlenir ve sıklığı 1/1000 civarındadır. Biliyer dilatasyonun lokasyonuna göre 5 anatomik varyantı vardır (en sık Tip 1 %50-80). Koledok kisti izlenen çoğu vaka kolestaz ile karşımıza çıkar bazen kolanjit ya da pankreatit tablosu da izlenebilir. Sarılığa ek olarak karın ağrısı, batında distansiyon, kusma semptomları da olur. Çoğunlukla USG ile tanı alır. MR kolanjiopankreatografi, HIDA sintigrafisi, ERCP ile de tanı alabilir. Laboratuarda direkt bilirubinemi ve GGT de belirgin artış izlenirken sıklıkla aminotransferazlarda daha hafif yükselme olur. Mutlaka bilier atrezi ile ayırıcı tanısı yapılmalıdır, USG de büyük kistik yapı, normal safra kesesi ve dilate intrahepatik safra yolları koledok kisti lehinedir. Kistin cerrahi eksizyonu en kesin tedavisidir böylece kolanjit ve biliyer adenokanser gelişimi önlenmiş olur. Prognoz bilier atreziye göre daha iyidir.

2. ENFEKSİYÖZ NEDENLER

Konjenital ve perinatal enfeksiyonlar ve sepsis neonatal kolestazın sık nedenlerindendir. Bakteriyel, protozoal ve viral hastalıklar kolestaza neden olabilir. Özellikle hasta görünümlü ve kolestaz izlenen bebekler mutlaka ivedelikle sepsis açısından taranması gerekir. Antibiyotik tedavisi düzenlenirken de hepatotoksik ya da kolestazı arttırma potansiyeli olan ilaçlardan kaçınmak gerekir. Konjenital enfeksiyonlardan sıklıkla CMV, Toksoplazma, Rubella, Herpes ve Sfiliz de kolestaza neden olur. Nadiren de Echovirus, Adenovirus, Parvavirus B 19 da neden olabilir. Bakteriyel enfeksiyonlarda TPN alan hastalarda da kolestaz tetiklenir

3.GENETİK VE METABOLİK NEDENLER

ALLAGİLLE SENDROMU

Genetik bir sendrom olup intralobüler safra kanal tıkanıklıklarına sekonder kronik progresif kolestaz ortaya çıkar. Yaklaşık prevelansı 1/30bin .Otozomal dominant kalıtım bilinse de yeni mutasyona bağlı olarak sporadik de izlenebilir. Çoğu ALGS olgu (%90) JAG1 gen mutasyonu taşısa da küçük bir grup NOTCH2 mutasyonu taşır. Kolestaz sıklıkla hayatın ilk 3 ayında başlar.Kronik kolestaz,sarılık,siroz,kaşıntı, ksantomalar izlenir. Kardiak anomali (Periferik pulmoner stenoz (en sık) , TOF, duktus arteriozus, septal defektler, aort koarktasyonu), kelebek vertebra, posterior embriotokson, dismorfik yüz (üçgen yüz, derin gözler, hipertelorizm, semer burun), renal tutulum (renal displazi, RTA, glomeruler mezengiolipidoz), kısa görünüm de sıktır. Sıklıkla malnutrisyona bağlı gelişme geriliği de izlenir. Karakteristik bulgular ve direkt bilirubinemi olan vakalarda KC biyopsisinde azalmış intralobüler safra kanalları izlenir. Genetik analizde JAG 1 veya NOTCH2 gen mutasyonu gösterilebilir. ALGS da biliyer atrezi tanısı mutlaka ekarte edilmelidir. Tipik olarak direkt hiperbilirubinemi, ALT, AST ve GGT yüksekliği izlenir. Tanı için ayrıca; abdominal usg, hemivertebra veya kelebek vertebrayı göstermek için spinal grafi, EKO ve posteriyor embriyotokson görünümü tanısı için göz muayenesi istenmelidir. Hastalığın etkilediği sistemi tedavi etmek gerekir. Kolestatik karaciğer hastalığının ağırlığı değişkendir. Bazen okul çağına kadar stabil seyredebilir. Malnutrisyon, büyüme gelişme geriliği, puberte gecikmesi sık izlenir. Yüksek enerjili formulalar ve vitamin desteği gerekir Kardiak ve renal hastalık derecesi değişkendir hastalığa göre tedavi verilir. Hastaların büyük çoğunluğunda (%25-50) medikal tedavilere dirençli kaşıntı izlenir Kaşıntı için genelde ursodeoksikolik asit, rifampin, kolestiramin verilir. Portoenterostomi (Kasai) genelde faydalı değildir ve önerilmez. Hastalarda ilerleyici karaciğer hastağına gidiş sıklıkla olur ve karaciğer transplantasyonu gerekebilir.

ALFA 1 ANTİTRİPSİN EKSİKLİĞİ

Karaciğer hastalığının genetik sebeplerinde en sık izlenidir ve yaklaşık 1/2000 sıklığında izlenir, bazı formlarında neonatal kolestaz izlenir (%1-10 oranında). A1AT eksikliğine yol açan gen mutasyonu otozomal dominant kalıtımla gerçekleşir. Alfa 1 Antitripsin bir proteazdır, aktive nötrofillerden salınan serin proteazı inhibe eder dolayısıyla uygun inhibisyon olmadığı için bu proteaz ve elastazlar hücresel yıkıma yol açar. PI*Z homozigot ve heterozigot olanlarda neonatal hepatit sık görülür. İlginç olarak AAT ilişkili karaciğer hastalığı yenidoğan döneminde izlenen tipi sıklıkla spontan geriler, erken başlangıç kötü prognoz değildir. Klinik olarak A1AT eksikliğinde hem karaciğer hem de akciğer bulguları ile gelebilir. Karaciğer tutulumu olan vakalar sıklıkla neonatal dönemde ortaya çıkar ce kolestatik sarılıkla kendini gösterir. Etkilenmiş homozigot mutasyonlu (PI*Z homozigot) vakalarda bazen portal hipertansiyon ve karaciğer yetmezliği gelişebilir. Çoğu vakada ilginç olarak AAT ilişkili karaciğer hastalığı yenidoğan döneminde izlenen tipi sıklıkla spontan geriler, erken başlangıç kötü prognoz değildir. Tanısı proteaz inhibitör fenotipleme sistemi ile yapılır. Serum A1AT seviyeleri ölçümü çok güvenilir değildir çünkü sistemik inflamasyon ya da enfeksiyon durumlarında da yükselebilir. A1AT fenotipleme (PI tipi) en spesifik ve tanı koydurucu testtir. S ve Z varyantları en sık serum A1AT seviyelerini düşüren mutasyonlardır ve sıklıkla PIZZ ya da PIZS varyantlarında karaciğer hastalığı izlenir. Tedavide destek tedavisi dışında bir tedavi şansı yok. Yenidoğan döneminde major problemler kolestaz, yağ malabsorbsiyonu ve vitamin eksikliğidir. Çoğu infant orta zincirli yağ asitleri ve yağda eriyen vitamin desteğine ihtiyaç duyar. Ursadeoksikolik asit verilebilir ama klinik faydası ile ilgili net bilgi yok. Annesütü desteklenmeli ama formulaya üstünlüğü ile ilgili net bilgi yok. Son dönem karaciğer yetmezliğine giren vakalarda karaciğer transplantasyonu gerekir.

GALAKTOZEMİ

Sıklıkla galaktoz 1 fosfat üridil transferaz eksikliği olur ve galaktoz , galaktoz 1 fosfata metabolize edilemez. OR kalıtılır, sıklığı 1/60bindir. Toksik metabolitler; karaciğer, beyin, böbrek ve gözlerde birikir. Klasik olarak hayatın ilk haftalarında anne sütü ya da standart formula alan bebeklerde semptomlar başlar. En sık eşlik eden bulgular; kusma, diyare, sarılık, büyüme gelişme geriliği, katarakt, koagülopati, sepsis ve sepsis ile ilişkili asidozdur. Ek klinik bulgular, hepatomegali, asit, kanama, hipotoni, ödem olabilir. Tanı, eritrositlerdeki GALT aktivitesi ile konur (Test öncesi eritrosit transfüzyonu yapıldıysa sonuçlar hatalı olabilir). Tedavisi, öncelikle kritik hasta bebekleri öncelikle stabilize etmek, parenteral glukoz tedavisi, antibiyotik, k vitamini ve galaktozdan fakir diyetdir. Tedaviye rağmen pekçok hastada belli derecede gelişme geriliği izlenir.

TİROZİNEMİ

Herediter Tirozinemi Tip 1; Fumaril asetat hidrolaz eksikliği vardır ve infantil dönemde bulgu verir

OR geçişlidir, insidansı 1/100bin. Neonatal dönemde akut olarak izlenir ve akut neonatal karaciğer yetmezliğinde ayırıcı tanıda mutlaka olmalıdır. Progresif Karaciğer Hastalığı, renal tübüler asidoz ve nörolojik etkilenme ile kendini gösterir. Neonatal dönemde kolestaz ,koagülopati, kusma, asit, hipoglisemi, asidoz ve hiperbilirubinemi izlenir. Daha büyük çocuklarda sıklıkla büyüme gelişme geriliği, nörolojik belirtiler ve kronik karaciğer hastalığı izlenir. Tanıda, idrarda süksinil aseton ve belirgin artmış kan tirozin konsantrasyonu izlenir. Tedavide tirozin diyetten elimine edilir. Daha spesifik tedavisi NTBC (2 nitro 4 triflurometilbenzol), süksinil asetonun hepatotoksik komponentlerini inhibe eder.

SAFRA ASİT METABOLİZMA BOZUKLUKLARI

Ana safra asitleri olan kolik asit ve kenodeoksikolik asitin uygun salınmamasına bağlı ortaya çıkar ve dolayısıyla toksik ara metabolitler artar. Neonatal dönemde persistan kolestaz, akut hepatit veya karaciğer yetmezliği ile karşımıza çıkabilir. Safra asit metabolizma bozukluklarında, yenidoğanda sarılık, hepatosplenomegali, rickets veya kanama semptomları izlenebilir. Steatore, akolik gaita ve kaşıntı olur. Bazı formları da nörolojik problemlerle(nöbet, gelişme geriliği, sağırlık, körlük, nöromüsküler zayıflık) birliktelik gösterebilir. Tedavi edilebilir formlarda, primer safra asitleri (kolik asit) tedavide kullanılır. Ursodiol kullanılmaz çünkü anormal safra asit ara bileşenlerinin oluşumunu suprese etmez.

PROGRESİF FAMİLYAL İNTRAHEPATİK KOLESTAZ (PFIK)

Safta salınımında defekt ile karakterize bir hastalık grubudur ve neonatal kolestaz olgularının %10-15 i dir. OR geçişlidir. Genelde klinikte sarılık, kaşıntı ve sekonder K vitamin eksikliğine bağlı kanama bozuklukları izlenir. Çocuklarda karaciğer transplantasyon oranının %10-15 nedenidir. En sık PFIC 2 izlenir. PFIK 1 (Byler hastalığı), Kromozom 18q21-22 üzerindeki ATP8B1 genindeki mutasyon sonucu oluşur. Etkilenen hastalarda hayatın ilk aylarında tekrarlayan sarılık atakları izlenir. Çocukluk döneminde tipik bulgular, kısa boy, sağırlık pankreatit ve kronik diyaredir. PFIK 2, En sık izlenen tiptir, ABC 11 geninde mutasyon vardır.Kaşıntı ve koagülopati (K vitamini malabsorbsiyonuna bağlı), kliniği hızlı ve ağır gider. Genellikle hayatın ilk yılında karaciğer yetmezliği gelişir. Bu hastalar hepatoselüler ca ve kolanjiokarsinoma açısından risk altındadır. Kesin tanısı spesifik genetik testlerle konulur. Labarotuvar testlerinden PFIC düşündüren bulgular; Belirgin artmiş safra asitlerinin yanında orta yükseklikte bilirubin seviyesi, PFIC 1 ve 2 de normal ya da düşük GGT, normal serum kolesterol , orta yükseklikte transaminaz seviyesi izlenir. PFIC 3 de ekstrahepatik biliyer obstrüksiyon bulguları olmadan artmış GGT izlenir. Tedavide kolestaz varlığında, yağ ve yağda eriyen vitaminlerin eksikliğini gidermek ve tartı alımını sağlamak için beslenme desteği sağlanmalıdır. Kasıntı için agresif tedavi gerekebilir (ursodiol, kolestiramin, rifampin,opioid türevleri). Karaciğer yetmezliği ilerlerse, enterohepatik dolaşımı cerrahi girişim ya da karaciğer transplantasyonu gerekebilir.

4.ALLOİMMÜN NEDENLER

GESTASYONEL ALLOİMMÜN KARACİĞER HASTALIĞI (GALD)

Gebelikte transplasental yol ile reaktif maternal immünglobulinler geçer. Eski adı 'Neonatal Hemokromatozis'. Klinik; Karaciğer yetmezliği ve hepatik, ekstrahepatik demir birikimi ile karakterizedir (neonatal dönemde hemosiderozis oluyor). İntrauterin dönemde başlar ve yenidoğan döneminde ağır karaciğer yetmezliği, koagülopati, asit, hipoalbuminemi ortaya çıkar. Hem konjuge hem de unkonjuge bilirubinde artış olur. Yenidoğan döneminde hepatik siroz sıktır. GALD maternal alloimmün hasarlanma nedeniyle ortaya çıkar. Transplasental yolla, spesifik reaktif maternal immunglobulin geçişi olur. Maternal alloantikorlar, fetal kompleman kaskadını aktive eder fetal karaciğer zedelenmesi ortaya çıkar. GALD ın bir sonraki gebelikte tekrar görülme olasılığı %95 dir (fetal kayıp ya da neonatal karaciğer yetmezliği olabilir). Fetal alloimmün etkilenme olduğu için tekrarlayan gebeliklerde de yüksek oranda izlenir. Antenatal yüksek doz IVIG tedavisi dramatik olarak fetal etkilenmeyi ve fetal kaybı azaltır. 1 gr/kg/ hafta (14-18 GH dan itibaren) başlanır. Doğumdan hemen sonra exchange transfüzyon ve IVIG. Tedaviye yanıtsız ise karaciğer nakli gerekir. Exchange transfüzyon ya da IVIG tedavisi almayanlarda prognoz kötü, karaciğer nakli olmazsa sağkalım sansı %10.

5. TOKSİK NEDENLER

Parenteral Nutrisyon İlişkili Karaciğer Hastalığı (PNALD)

Neonatal dönemde PNALD kolestaz, hepatit ve karaciğer ilişkili morbiditelerin önemli bir nedenidir. PNALD için pek çok risk faktörü vardır bazıları; prematürite, düşük doğum ağırlığı, enteral beslenme olamamsı, sepsis, kısa barsak sendromu, NEK gelişimi gibidir. PNALD gelişen bebekler de %33-85 oranında 1 haftadan uzun parenteral nutrisyon öyküsü vardır. Parenteral nutrisyon 2 haftadan kısa süreli kullanılırsa genelde karaciğerde meydana gelen hasar iyileşir fakat bu süre uzarsa karaciğerde fibrozis ve yetmezlik gelişebilir. Tanıda konjuge bilirubin seviyeleri 2 mg/dl üzerine çıkar, ALT üst limitin 2 katına ulaşır ve GGT de artış izlenir. PNALD şiddetini azaltmak için olabildiğince erken dönemde enteral beslenmeye geçilmeli, parenteral lipid infüzyonu 1 gr/kg ı aşmayacak sekilde ve mümkünse soya bazlı formlar yerine omega -6 ve balık yağı bazlı formlarla yapılmalıdır. Safra akımını iyileştirmek için ursadiol 20-30 mg/kg/ g eklenebilir.

6.İDİOPATİK

İDİOPATİK NEONATAL HEPATİT

Belirgin bir etyolojik neden olmadan devam eden uzamış kolestaz veya hepatit durumudur. Enfeksiyöz ya da genetik metabolik nedenler dışlandıktan sonra bu tanıya yönlendirilir. Karaciğer biyopsisinde karakteristik bulgular izlenir (Çok hücreli dev hücreler, lenfosit, nötrofil, eozinofil infiltrasyonu). Fakat unutulmamalıdır ki bu bulgular PFIC ya da alfa 1 antitripsin eksikliğinde de izlenir. Son yıllarda genetik tanımlama ile pek çok hastalığın tanısının konmasıyla bu tanı nadiren konulmaktadır.

NEONATAL KOLESTAZ TANI BASAMAKLARI

Neonatal kolestaz olgularında sıklıkla görünüm sarılık dışında kötü değildir. Sıklıkla dışkı akoliktir. Geç başvuran (90 günden sonra) biliyer atrezili hastalarda karaciğer hastalığına bağlı asit, hepatosplenomegali görülebilir. Eğer hastanın kliniğinde kötüleşme varsa enfeksiyon ya da metabolik hastalık altta yatan hastalık olabilir. ALP biliyer obstrüksiyonu gösterir. Birçok genetik ya da metabolik hastalık GGT nin yüksek ya da normal olmasına göre ayrılır. GGT yüksekliği; Genelde kolestatik durumlarda (Biliyer atrezi ya da Allagille). Normal ya da düşük GGT; Safra asit sentez defektleri, progresif familyal intrahepatik kolestaz, artrogriposis renal disfonksiyon kolestaz sendromu. Protrombin zamanı (PT) ve serum albumin seviyesi de karaciğer sentez fonksiyonlarını gösterir. K vitamini parenteral uygulaması kolestaza bağlı vitamin K eksikliği ilişkili PT uzamasını düzeltir, ancak karaciğer sentez bozukluğuna bağlı PT normale getirmez. Albumin yarılanma ömrü 21 gündür, akut karaciğer yetmezliğinde normal gözükebilir. Abdominal usg tüm hastalara yapılmalı (Koledok kisti, safra kesesi agenezisi, periportal ekojenite artışı). Hepatobiliyer sintigrafi ,biliyer obstrüksiyon ile ilgili değerli bilgi verir.Testin etkinliğini arttırmak için 5 gün öncesinde fenobarbital (5 mg/kg/g) verilebilir. MRCP (MR kolanjiyopankreatografi)intra- ve ekstrahepatobiliyer sistemi değerlendirmede kullanılabilir. T2-ağırlıklı MR, GALD tanısında ekstrahepatik dokularda, örneğin pankreasta siderozise göstermede faydalı. Intraoperatif kolanjiogram, biliyer atrezi tanısında altın standartdır. Cerrahi olarak eğer kontrast safra ağacını doldurup barsağa inmezse cerrahi olarak KASAİ (hepatoportoenterostomi) operasyonu yapılır. ERCP, yenidoğanda kullanımı sınırlı, uygun endoskopi yok. Karaciğer biyopsisi, laboratuvar ve görüntüleme ile tanı konulamazsa ultrasonografi eşliğinde perkutan karaciğer biyopsisi önerilir.

NEONATAL KOLESTAZDA TÜRK NEONATOLOJİ DERNEĞİ (TND) TEDAVİ ÖNERİLERİ

Kolestazlı hastada TND'nin parenteral ve enteral beslenme önerileri

Uygun lipid solüsyonu seçilmelidir. Özellikle uzun süreli TPB'de (>21 gün) lipid dozunun 1 g/kg/gün ile sınırlanması ve balık yağı bazlı emülsiyonların (Omegaven) kullanılması önerilmektedir. Glukoz sınırlı verilmelidir, fazla verilmesi hiperinsülinemiye ve karaciğerde yağ depolanmasına neden olur. Elektrolit, vitamin ve mineral düzeyleri yakın izlenmeli, bakır ve manganez safra yolu ile atıldığından, TPB solüsyonundan çıkarılmalıdır. Enteral beslenmeye mümkün olan en erken dönemde başlanmalı ve tolere ettikçe artırarak besin ihtiyacının tamamının enteral yoldan alması hedeflenmelidir.

Kolestazlı hastada TND'nin vitamin önerileri

K vitamini başlangıç dozu: Her gün veya gün aşırı 2,5-5 mg'dır, D vitamini, 25-OH vitamin D oral preparatı, 3-5 mcg/kg/gün verilmelidir, A vitamini, 5000-25000 İU/kg/gün önerilir, E vitamini, standart alfa tokoferol solüsyonu veya jel formu kullanılabilir dozu 50 İU/kg/gündür.

Kolestazlı hastada TND'nin ilaç önerileri

Ursodeoksikolik asit (15-30 mg/kg/gün): Transaminazların, alkalen fosfataz veya direkt bilirubinin artışı durumunda koleretik olarak etki eder ve kısa dönemde biyokimyasal parametreleri düzeltir ancak uzun dönem etkileri bilinmiyor. Fenobarbital (5 mg/kg/gün): Sitokrom P-450 enzimini indükler. Safra asitlerinden bağımsız olarak safra akımını artırır. Hepatobiliyer sintigrafinin etkinliğini artırmada da kullanılır.

Rifampin (5-10 mg/kg/gün): Safra asitlerinin hepatositler tarafından alınmasını engeller. Refrakter pruritiste faydalıdır. Eritromisin: Kullanımı konusunda fikir birliği yok, gastrointestinal motiliteyi artırarak ve oral beslenme toleransını sağlayarak PBİK'i önleyebileceği bildirilmiştir.

ÖZET VE ÖNERİLER

2 haftadan uzun süren tüm sarılıklar araştırılmalı, 3 haftadan uzun süren sarılıklar ileri araştırma gerektirir. Araştırma için eşik değer direkt bilirubin değerinin 1 mg/dl üzerinde olması ya da total bilirubin değerinin %20'sinden yüksek olmasıdır. Term bebeklerde sıklıkla biliyer atrezi ve neonatal hepatit izlenirken, pretermlerde parenteral nutrisyon ilişkili kolestaz daha sık izlenir. Kolestazı araştırırken 1. Adım, tedavi olabilir durumları ayırdetmek (sepsis, hipotiroidizm, doğumsal metabolik hastalık gibi).2. Adım, biliyer atrezi mutlaka diğer tanılardan ayıredilmeli ve mümkünse 60 günlükten önce Kasai operasyonu gerçekleşmeli. 3.AdıEşlik edebilecek koagülopati gibi durumlar araştırılmalıdır. GGT yüksekliği; genelde kolestatik durumlarda (Biliyer atrezi ya da Allagille). Normal ya da düşük GGT; safra asit sentez defektleri, progresif familyal intrahepatik kolestaz 1 ve 2, artrogriposis renal disfonksiyon kolestaz sendromunda izlenir. Hepatobiliyer sintigrafi, biliyer obstrüksiyonla ilgili bilgi verir fakat yalancı pozitiflik ve negatiflik olabileceği için, biliyer atrezi tanı ya da dışlama tanısı için kullanılamaz. Biliyer atrezide altın standart intraoperatif kolanjiogramdır. Eğer kolestaz etyolojisi bulunamazsa karaciğer biyopsisi gerekir.

KAYNAKLAR

1.Türkyılmaz C, Bilgen H, Kültürsay N. Turkish Neonatal Society guideline on parenteral nutrition in preterm infants. Turk Pediatri Ars. 2018 Dec 25;53(Suppl 1):S119-S127.

2. Kültürsay N, Bilgen H, Türkyılmaz C. Turkish Neonatal Society guideline on enteral feeding of the preterm infant. Turk Pediatri Ars. 2018 Dec 25;53(Suppl 1):S109-S118.

3. Feldman AG, Sokol RJ. Recent developments in diagnostics and treatment of neonatal cholestasis. Semin Pediatr Surg. 2020 Aug;29(4):150945.

4. Lane E, Murray KF. Neonatal Cholestasis. Pediatr Clin North Am. 2017 Jun;64(3):621-639.

5. Pandita A, Gupta V, Gupta G. Neonatal Cholestasis: A Pandora's Box. Clin Med Insights Pediatr. 2018 Dec 6;12:1179556518805412.

6. Bhatia V, Bavdekar A, Matthai J, Waikar Y, Sibal A. Management of neonatal cholestasis: consensus statement of the Pediatric Gastroenterology Chapter of Indian Academy of Pediatrics. Indian Pediatr. 2014 Mar;51(3):203-10.

7. Abbey P, Kandasamy D, Naranje P. Neonatal Jaundice. Indian J Pediatr. 2019 Sep;86(9):830-841.

8. Özkan H, Köksal N, Doğan P, Güney-Varal İ, Bağcı O, Özgür T. The effectiveness of serum amyloid A for prediction of neonatal cholestasis associated with parenteral nutrition in premature infants. Turk J Pediatr. 2019;61(1):26-33.

9. Shneider BL, Moore J, Kerkar N, Magee JC, Ye W, Karpen SJ, Kamath BM, Molleston JP, Bezerra JA, Murray KF, Loomes KM, Whitington PF, Rosenthal P, Squires RH, Guthery SL, Arnon R, Schwarz KB, Turmelle YP, Sherker AH, Sokol RJ; Childhood Liver Disease Research Network. Initial assessment of the infant with neonatal cholestasis-Is this biliary atresia? PLoS One. 2017 May 11;12(5):e0176275.

10. Shaalan UF, Ibrahim NL, Ehsan NA, Sultan MM, Naser GM, Abd El-Fatah MO. Reduced Immunohistochemical Expression of Hnf1β and FoxA2 in Liver Tissue Can Discriminate Between Biliary Atresia and Other Causes of Neonatal Cholestasis. Appl Immunohistochem Mol Morphol. 2019 Apr;27(4):e32-e38.

11. Yildizdas HY, Poyraz B, Atli G, Sertdemir Y, Mert K, Ozlu F, Satar M. Effects of two different lipid emulsions on antioxidant status, lipid peroxidation and parenteral nutrition- related cholestasis in premature babies, a randomized-controlled study. Pediatr Neonatol. 2019 Aug;60(4):359-367.

12. Levit OL, Calkins KL, Gibson LC, Kelley-Quon L, Robinson DT, Elashoff DA, Grogan TR, Li N, Bizzarro MJ, Ehrenkranz RA. Low-Dose Intravenous Soybean Oil Emulsion for Prevention of Cholestasis in Preterm Neonates. JPEN J Parenter Enteral Nutr. 2016 Mar;40(3):374-82.

13. Erlichman J, Loomes KM. Causes of cholestasis in neonates and young infants. Up to date.

14.Loomes KM, Erlichman J. Up to date. Approach to evaluation of cholestasis in neonates and young infants. Up to date.

15. Ozkan H, Koksal N, Dorum BA, Kocael F, Ozarda Y, Bozyigit C, Dogan P, Guney Varal I, Bagci O. New-generation fish oil and olive oil lipid for prevention of oxidative damage in preterm infants: Single center clinical trial at university hospital in Turkey. Pediatr Int. 2019 Apr;61(4):388-392.

ÇOCUKLUK ÇAĞINDA NON EPİLEPTİK PAROKSİSMAL OLAYLAR

RABİA TÜTÜNCÜ TOKER
BURSA SEHİR SAGLİK ARASTİRMA VE UYGULAMA MERKEZİ

Paroksismal olaylar, tekrarlayıcı, ani başlayan ve ani sona eren epizodlardır. Epileptik ya da non epileptik olabilirler. Non epileptik paroksismal olaylar gerçek nöbetlere benzeyen yenidoğan döneminden genç erişkin dönemine kadar ortaya çıkabilen sık görülen epizodlardır. Epilepsi tanısı koyarken ayırıcı tanıda non epileptik paroksismal olayların düşünülmesi gerekmektedir. Çocukluk çağında görülen non epileptik paroksismal olayları şöyle sıralayabiliriz.

1. Yenidoğan Dönemi:
Jitterines; Genellikle ekstremitelerde düşük amplitüd ve frekanslı tremor şeklinde görülmektedir. Sıklıkla dış uyarı sonucu ortaya çıkar. Uyarının azaltılması ile tremor azalır. Nöbetlerde gözlenen gözlerde fiksasyon veya deviasyon hareketi yoktur. Jitterineste etkilenen ekstremite elle tutulduğunda olay sona ererken, nöbetlerde ise etkisi yoktur.

Benign yenidoğan uyku miyoklonisi: Uykuda göz kapağında seyirmeler, ağız çevresinde çekilmeler ve ekstremitelerde özellikle uçlarda atımlar görülebilir. Uyku dışında görülmez. Genellikle term ya da terme yakın bebeklerde ilk iki hafta içinde görülür ve 6 aylık olduğunda kendiliğinden kaybolur.

Hiperpleksiya (Katı İnfant Sendromu): Otozomal dominant geçiş gösteren nadir bir hastalıktır. Beyindeki inhibitör glisin reseptörlerinin immatür olması sonucu çevresel uyaranlara verilen aşırı yanıttır. Bebeklerde doğumdan kısa süre sonra sesli gürültülerle ve dokunulduğunda kuvvetli sıçrama cevabı gözlenir. Tanıda aile öyküsü önemlidir.

2. Süt Çocukluğu ve Erken Çocukluk Dönemi:
Benign Paroksismal Vertigo; Ataklar 1-2 yaşında başlar. Çocuk aniden panikler ve olay boyunca hareket etmek istemez. Çocukta korku ifadesi, anneye tutunma, bulunduğu yere oturma, düşme ve renkte beyazlaşma görülebilir. Bilinç kaybı yoktur. Atak genellikle bir dakikadan az sürer. Düzelme hızlı ve tamdır.

Benign Paroksismal Tortikollis; Süt çocukluğu döneminde 2-8. aylar arasında başlar. Ataklar genellikle birkaç saat sürmekte nadiren bir iki güne uzamaktadır. Aralıklı boyun bükmeyi takiben kendiliğinden düzelme görülür.

Katılma Nöbetleri: 6 ay ile 5 yaş arasında ve %5 sıklıkta görülmektedir. Klinik olarak siyanotik ve asiyanotik olarak görülür. Siyanotik katılma nöbeti sık görülen tipidir. Bebek şiddetle ağlamaya başladığında soluğu durur, siyanoz oluşur, hemen sonra da güçsüzlük ve bilinç kaybı olur. Atak kısa sürerse çocuk hemen açılır ve bu durumda epilepsi ile karışmaz. Eğer uzun sürerse çocukta tonik postür gelişip, kollarda veya ellerde titreme hareketi olabilir, gözler yukarı kayar ve bu durumda epilepsi nöbeti ile karışabilir. Pallid (Soluk) katılma nöbetleri daha az görülmektedir. Çocuklarda acı veren olaylar sonrasında ani hipotoni gelişmekte, rengi solmakta ve bilinç kaybı oluşmaktadır. Bunun nedeni vagal yanıt sonrası gelişen bradikardidir. Çocuk kendine geldiğinde genellikle uyumak istemektedir. Anemik çocuklarda olay daha şiddetlidir. Olayın prognozu iyi olmakla birlikte yaşın ilerlemesiyle ataklar sona erer.

Sandifer Sendromu; Gastroözafagial Reflü ile beraber olan ya da olmayan nöbet ile karışan gözlerde deviasyon, kol ve bacaklarda kasılma ve hatta opistotonus gibi olaylara neden olabilmektedir. Bu olaylar sıklıkla uykuda veya postprandial olarak olmakta ve sıklıkla kusma eşlik etmektedir.

Spasmus Mutans; baş sallama ve pandular nistagmus ile karakterizedir. En sık 4-12.aylar arasında görülür ve yaş ilerledikçe ortadan kalkar. Ayırıcı tanıda posterior fossa tümörleri de düşünülmelidir.

Uyku Terörü: Erkek çocuklarda daha sık görülür. Uykuya daldıktan yaklaşık 2 saat sonra çocuk uykudan bağırarak kalkar, gözlerini şaşkın bir şekilde açar, etrafındakileri tanımaz. Olay 5-15 dakika sürebileceği gibi bir saate de uzayabilir. Sabah kalkınca olay hatırlanmaz.

Uyurgezerlik: Çocuk uykuda dolaşırken genellikle oda içindeki eşyalara çarpmaz, uyandırıldığında kısa bir konfüzyon dönemi olur. Atak uykuya daldıktan 1,5-2 saat sonra ortaya çıkar ve 5-20 dakika kadar sürebilir. Fokal nöbetler ile karışabilir. Ailesel yatkınlık belirgindir (%80).

Kabus Bozukluğu: 3-6 yaş arası sıktır Kabus bireyin korkuyla uyanmasına yol açan uzun ve korkulu rüyalardır. Çocuklar sabah olayı hatırlar.

3- Çocukluk Dönemi:

Senkop: Geçici serebral hipoperfüzyon nedeniyle ani bilinç ve postural tonus kaybını takip eden spontan düzelme olarak tariflenir. Çocukluk çağında atonik nöbet ile en sık karışan durumdur. Sağlıklı çocuklarda özellikle adölesanlarda sık görülür. Pediyatrik acillerin %1'ini oluşturmaktadır.Tanı klinik olarak konur. Mekanizması bir heyecan veya tetikleyici bir başka etkenle oluşan vazovagal reflekstir. Ani vazomotor tonus kaybı, bunun sonucunda hipotansiyon,bradikardi ve asistoli ile karakterizedir. Postiktal dönem yoktur.

Tikler; Nöbetler ile karışabilen tiklerin mutlaka motor komponentli fokal nöbetten ayırıcı tanısının yapılması gerekir. Genellikle ani başlayan, bir veya birden fazla kas grubunu etkileyen, istemli olarak kısa sürede olsa kontrol edilebilen hareketlerdir. En sık 5-10 yaşlarında görülür. Nöbetler ile karışabilen tiklerin mutlaka motor komponentli fokal nöbetten ayırıcı tanısının yapılması gerekir.

Hiperventilasyon Sendromu: Sıklıkla adölesan yaşta ve kız çocuklarında görülür. Normal gereksinim ötesinde sık soluk alma ve kan gazı oranlarını değiştirerek alkaloza neden olmaktadır. Hiperventilasyon devam ederse bilinç kaybı oluşmaktadır.

Psikojenik nöbetler: Genellikle adolesanlarda ve kızlarda görülür. EEG değişikliği olmaksızın epilepsi nöbetine benzer, kasılma ve/veya çırpınmalar görülebilir. Tanı koymak zor olabilir. Yanlışlıkla epilepsi tanısı alabilirler. Epileptik olmadıkları içinde antiepileptiklere yanıt vermezler ve dirençli epilepsilerin %10-30'u oluşturduğu bildirilmektedir. Bazı hastalarda ise epilepsi ve psikojenik nöbet bir arada olabilir. Psikojenik nöbet sırasında Video-EEG kayıtları normaldir.

Sonuç olarak non epileptik paroksismal olaylar epilepsi ile karışabilir .Ayrıntılı alınmış öykü önemlidir. Her yaşta görülebilen bu olaylarda epilepsi ile ayırıcı tanı da altın standart video EEG monitorizasyonudur.

Sunumun tam metnini içermektedir.

Referanslar:

1. Epileptic and non-epileptic paroxysmal motor phenomena in newborns. Facini C, Spagnoli C, Pisani F. J Matern Fetal Neonatal Med, Online: 1–8. 2016 Taylor & Francis. DOI: 10.3109/14767058.2016.1140735
2. Non epileptik paroksismal olaylar: olgu sunumları ile derleme. Tatlı B, Aydınlı N, Mine Çalışkan M, Özmen M. Türk Pediatri Arşivi 2004; 39: 58- 64.
3. Classification of paroxysmal events and the four-dimensional epilepsy classification system. Lüders H, Fernandez-Baca Vaca G, Akamatsu N. Epileptic Disord 2019; 21 (1): 1-29.
4. Nagy E, Hollody K. Paroxysmal non-epileptic events in infancy: five cases with typical features. Epileptic Disord. 2019;21(5):458-462. doi:10.1684/epd.2019.1098
5. Baslet G, Seshadri A, Bermeo-Ovalle A, Willment K, Myers L. Psychogenic Non-epileptic Seizures: An Updated Primer. Psychosomatics. 2016;57(1):1-17. doi:10.1016/j.psym.2015.10.004
6. Tinuper P, Provini F, Bisulli F, et al. Movement disorders in sleep: guidelines for differentiating epileptic from non-epileptic motor phenomena arising from sleep. Sleep Med Rev. 2007;11(4):255-267.

OLGULARLA GÖZ BULGULARINDAN KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARA GİDİŞ

DR. GAMZE UÇAN GÜNDÜZ
BURSA ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ GÖZ HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

Çeşitli metabolik hastalıkların seyrinde göz bulguları görülebilmektedir (1,2). Okuler tutulum gözün herhangi bir kısmını, gözdışı kasları ve görme yollarını içerebilir. Yenidoğan uzmanları, pediatristler ve oftalmologların metabolik hastalıkların göz tutulumlarına hakim olması, özellikle göz bulgusu erken dönemde ortaya çıkan metabolik hastalıkların tanınması açısından önemlidir (2,3).

Okuler belirtilerin anormal metabolik ürünlerin direkt toksik etkileri, enzimatik yollardaki bozukluklar ya da enerji metabolizmasındaki yetersizlik nedeniyle ortaya çıktığı düşünülmektedir. Doğuştan metabolizma hastalıklarında oküler anormallikler sıklıkla doğumdan çocukluğa kadar olan dönemde başlamakla birlikte, başlangıç yaşı değişebilir (3). Göz anormallikleriyle ilgili başlıca metabolik hastalıklar lipid, karbonhidrat, protein ve metal metabolizması bozukluklarını içerir. Göz hareket bozukluklarını içeren metabolik hastalıklar ise lipid depo hastalıkları, nörotransmitter bozuklukları ve solunum zinciri bozukluklarıdır.

Bazı hastalık gruplarında tedavi mümkün olduğu için erken tanı önemlidir. Bu nedenle hastalık sürecinde göz bulgusu erken dönemde ortaya çıkan hastalıkları ve bu hastalıklardaki göz tutulumlarını bilmek önem arz etmektedir.

Göz, araştırma için nispeten kolay erişilebilen özel bir nörolojik organdır ve hekime objektif bilgiler verebilir. Etkilenen çocuklar klinik pratikte iki şekilde karşımıza çıkabilirler: (a) Bilinen bir metabolik bozukluğu olan hastada, hastalığın bilinen bir semptomu olarak bir oftalmolojik bulgu ortaya çıkabilir; (b) Göz bozukluğu ile başvuran hastada bir metabolik bozukluktan şüphelenilebilir (4).

İkinci durumda, başlangıç yaşı ve klinik seyir genellikle bozukluğun metabolik doğasına ilişkin önemli ipuçları sağlar. Bazı anormallikler belirli bozukluklar için o kadar tipiktir ki, yalnızca tanıyı doğrulamak için metabolik incelemeler gereklidir. Örneğin, retinitis pigmentosa, şiddetli kas zayıflığı, hepatoselüler disfonksiyon, dismorfik yüz ve nöbetleri olan bir hastada peroksizomal bir bozukluk olan Zellweger spektrum hastalık olasılığı artar. Öte yandan ilerleyici gelişim geriliği ve kataraktı olan bir çocukta hepatosplenomegali varlığı, metabolik araştırmaların lizozomal depo bozukluğuna yönelik olması gerektiğini düşündürür. Galaktozemideki katarakt gibi bazı hastalıklarda göz anomalileri kolayca fark edilir. Peroksizomal bozukluklarda olduğu gibi bazı hastalıklarda ise, erken bebeklik döneminde fundoskopik muayene normal olup, bozukluk elektroretinogram ve VEP ile anlaşılır.

Metabolik hastalıkların erken dönemlerinde görülen göz bulguları hastalığın tanısında önemli rol oynayabilir. Metabolik hastalıklardaki göz bulguları nörolojik semptomlar gibi genellikle göz dışı bulgulara eşlik eder. Ancak önemli olan hangi okuler anormallikte altta yatan bir metabolik hastalıktan şüphelenilmesi gerektiğinin bilinmesidir. Bu konuşma kapsamında doğuştan gelen metabolizma hastalıklarında görülen oküler bulgular irdelenecek ve göze çarpan oküler bulguları olan metabolik hastalıklara olgularla yer verilecektir.

1.1. Okuler motor belirtiler

Metabolik hastalıklarda göz hareketi bozukluklarına yol açan mekanizmalar iyi anlaşılmamıştır. Lipid depo hastalıkları (sfingolipidozlar), Gaucher hastalığı (beta-glukoserebrozidaz eksikliği) ve Niemann-Pick tip C (anormal intrasellüler kolesterol transportu) sıklıkla hastalığın erken döneminde istemli göz hareketlerinde bozukluk ile karakterizedir.

Gaucher tip 2 (akut tip) ve tip 3 (kronik tip)'te karakteristik oküler hareket bozukluğu, konjenital oküler motor apraksiye benzer şekilde, özellikle istemli bakışlarda horizontal bakışta ilerleyici yetmezliktir (5). Yukarı ve aşağı göz hareketleri sıklıkla korunmuştur. Hastadan bir objeyi takip etmesi istendiğinde kompensatuar olarak yatay düzlemde baş hareketleri gözlenir. Hastalardaki baş hareketleri muhtemelen bakışlardaki değişiklikleri kompanse etmek için geliştirilmiştir.

Nöronopatik Gaucher hastalığında bebeklik ve çocukluk döneminde sıklıkla nörolojik belirtiler gelişmiştir. Nöronopatik Gaucher hastalığının ilk nörolojik bulgusu sıklıkla supranükleer bakış felcidir (6). Niemann-Pick tip C'de hastalığın erken dönemlerinde vertikal sakkadlarda seçici bir yavaşlama olup bu durum istemli bakışların kaybı ile devam eder, diğer göz hareketleri normaldir (7,8). Geç başlangıçlı GM2 gangliosidoz tip B'de bakış bozuklukları daha az karakteristiktir. Birtakım hastalıkta meydana gelen E vitamini eksikliği dissosiye oftalmopleji gibi ilerleyici bakış kısıtlılığına neden olabilir (9). Mitokondriyal solunum zinciri bozukluklarında progresif eksternal oftalmopleji görülebilir (10).

Okulojirik krizler, gözlerin sabit veya değişken sürekli konjuge yukarı deviasyonu epizodlarından oluşan anormal oküler hareketlerdir. Bu atak sırasında hasta aşağı veya herhangi başka bir yöne bakamaz. Özellikle nöroleptik ilaçların yan etkisi olarak karşımıza çıkarken birçok başka nedene de bağlı olabilir. Tirozin hidroksilaz (11) ve aromatik L-aminoasit dekarboksilaz eksikliği (12) gibi nörotransmitter hastalıklarda okulojirik krizler görülebilir. Santral sinir sistemindeki biyojenik aminlerin sentezinde görevli enzimlerin defekti nedeniyle beyinde dopamin eksikliği meydana gelir. Semptomların başlangıcı erken dönemdedir ve hastalık genellikle ilerleyici hipotoni ve ekstrapiramidal hareket bozuklukları ile karakterizedir. Tanı sıklıkla BOS'ta nörotransmitterlerin ve metabolitlerinin kantitatif ölçümüne bağlıdır. Doğuştan bakır metabolizması bozukluğu olan Wilson's hastalığının ilk bulgusu okulojirik kriz olabilir (13). Wilson's hastalığında ayrıca yukarı bakış felci ve akomodasyon kaybı da olabilir (14).

1.2. Kornea

Mukopolisakkaridozlarda kaba yüz görünümü, kalın cilt, organomegali, kemik değişiklikleri ve korneal bulanıklaşma gibi bazı klinik bulgular dokuda glikozaminoglikanların (mukopolisakkaritler, GAG'lar) birikimine bağlı ortaya çıkar. Genel bir kural olarak aşırı dermatan sülfat ve keratan sülfat korneada birikir ve keratinositlerdeki birikim miktarı korneal bulanıklık düzeyi ile ilişkilidir. Heparan sülfatın bozulmuş degradasyonu daha çok santral sinir sistemi ve retina ile ilişkili belirtilere yol açar (15). Fabry hastalığında slit-lamp muayenesinde kornea vertisillata (korneanın merkezine yakın bir noktada perifere doğru yayılan sarmal şeklinde görünüm) görülür. Genç Fabry hastalarında korneal opasite diffüz bir haze şeklinde olabilir (16). Korneal tutulumun kritik bir rol oynadığı metabolik hastalıklardan birisi Wilson's Hastalığı'dır (17). Kayser-Fleischer halkasının (kornea dış kısmında halkasal bakır birikimi) varlığı ancak slit-lamp muayenesi ile anlaşılabilir. Diğer karaciğer yetmezliği nedenleri de halkaya yol açabildiği için halka görünümü Wilson's hastalığı için patognomonik değildir. İdrarda atılan bakır miktarı ile Kayser-Fleischer halkası varlığı arasında bağlantı yoktur.

Böbrek tutulumu ile giden sistemik bir hastalık olan sistinozis korneada kristalin-benzeri birikimlere neden olabilir (18). Tirozinemi tip 2'de (sitozolik tirozin aminotransferaz eksikliği) fotofobi başvuru semptomu olabilir, daha sonra avuç ve ayak tabanında basmakla ağrılı olan hiperkeratotik deri lezyonları fotofobiyi takip eder (19).

1.3. Lens

Lenste en sık görülen anomali lensin opaklaşması yani katarakttır. Lens dislokasyonu gibi diğer anomaliler çok daha az görülür. Lens avasküler dir ve ihtiyaçlarını humor aközden sağlar. Lenste metabolize olan glukozun büyük kısmı anaerobik glikolizden elde edilir. Lensteki total ATP'nin %20-30'u sitrik asit yolundan elde edilir, glukozun ise sadece %3'ü sitrik asit siklusundan geçer (20). Polyol yolu iki enzimden oluşur: aldoz redüktaz ve sorbitol dehidrogenaz. Aldoz redüktaz glukoz ve galaktoz gibi heksoz şekerleri polyol, sorbitol ve galaktilole indirger. Polyol birikimi intrasellüler sıvı artışı ile lenste şişme, artmış membran geçirgenliği ve elektrolit anormalliklerine yol açarak katarakta neden olur (21).

Kolesterol metabolizması lensin saydamlığını koruması için önemlidir, çünkü lens membranı bilinen tüm membranlar içinde en yüksek kolesterol içeriğine sahip olandır. Kolesterol biyosentezi bozuklukları (mevalonate

kinase deficiency, Conradi-Hünermann syndrome, Smith-Lemli-Opitz syndrome) ve safra asidi sentezi bozukluğu (cerebrotendinous xanthomatosis) kristalin lens opasiteleri ile ilişkili olabilir (3).

Galaktoz metabolizmasının üç bilinen hastalığı da galaktoz metaboliti galaktilolün lenste birikmesi sonucu katarakt ile sonuçlanabilir. Galaktilolün geçirgenliği olmaması nedeniyle lensin içine su geçer ve lensin temel yapısını bozar. Galaktokinaz eksikliğinde katarakt tek bulgu olabilir (22).

İskelet displazisi olan peroksizomal bozukluklar ve rhizomelic chondrodysplasia punctata ile varyantları kataraktla ilişkilidir. Otozomal resesif bir sendrom olan egzersiz ilişkili laktik asidoz, mitokondriyal miyopati ve hipertrofik kardiyomiyopatisi olan ve akraba olmayan altı ailedeki bazı çocuklarda konjenital katarakt bildirilmiştir (23).

Lens dislokasyonu varlığında öncelikle Marfan sendromu ve homosistinüri araştırılmalıdır. Marfan sendromundaki olası mekanizma, lens kapsülünde mikrofibrillerde bozukluk olmasıdır (24). Marfan sendromunda hastaların %70'inde lens dislokasyonu görülür. Homosistinürideki lens subluksasyonu genellikle aşağı doğrudur, Marfan sendromunda ise yukarı doğrudur. Ama her iki hastalıkta da herhangi bir yöne doğru olabilir. Eğer tedavi edilmezse homosistinüri hastalarının %90'ında ilerleyici ektopia lentis meydana gelir. Homosistinüride tromboembolik olay riski artar ve cystathionine β-synthetase eksikliği nedeniyle homosistein ve metioninin kanda düzeyleri artmıştır. Lens dislokasyonu sülfit oksidaz eksikliğinin erken bir bulgusu olabilir (25).

1.4. Retinal dejenerasyonlar

Hastalık süreci boyunca retina, makula ya da koroidin etkilendiği yaklaşık 400 kalıtsal hastalık vardır (3). Retinitis pigmentozada (RP) ve ilişkili retinal dejenerasyonlar retinanın fotoreseptör hücrelerinin dejenerasyonuna bağlı görme kaybı meydana gelir. RP; ilerleyici görme alanı kaybı, gece körlüğü ve anormal ya da elde edilemeyen ERG ile karakterize bir grup hastalığa verilen ortak isimdir. Tipik RP'de rod fotoreseptörleri hastalığın erken dönemlerinde konlardan daha şiddetli bir şekilde tutulur. Loş ışıkta görme bozukluğu ilk görsel semptomdur ve retinadaki rodların fonksiyon kaybına bağlıdır. Rod ve konların diffüz kaybı körlüğe yol açar. Fotoreseptör hücrelerin dejenerasyonunu patofizyolojisi biyokimyasal olarak 3 gruba ayrılabilir.

Fotoreseptör hücrelerin primer biyokimyasal defekti

Retina pigment epitelinin primer biyokimyasal defekti

Fotoreseptörlerin veya retina pigment epitelinin genel bir metabolik kusura karşı özel duyarlılığı (26)

RP'nin temel patofizyolojisi bilinmemekle birlikte, metabolik bozukluklarda RP'nin ortaya çıkması, anormal metabolik ürünler, sentetik yolaklardaki hatalar veya yetersiz enerji metabolizması tarafından indüklenebileceğini düşündürmektedir (27). Hasta RP ile geliyorsa ve metabolik bir bozukluktan şüpheleniliyorsa, esas olarak lipid metabolizması bozuklukları, lizozomal fonksiyon bozuklukları, mitokondriyal enerji metabolizmasındaki bozukluklar, bakır metabolizması bozuklukları araştırılmalıdır.

Kiraz kırmızısı lekesinin ayırıcı tanısında esas olarak lizozomal fonksiyon bozuklukları akla gelmelidir. Foveada ganglion hücrelerinin olmaması, beyaz hastalıklı hücrelerle çevrili kırmızı noktaya yol açar (3).

Retina dejenerasyonu ile ilişkili bozuklukların tanınması ve tanımlanması çok zor olabilir. Hemen hemen tüm hastalıklar nörolojik tutulum gösterir. İşitme kaybı ve/veya deri tutulumunun varlığı ayırıcı tanıda yardımcı olabilir.

Girat atrofisi, vücutta bulunan bir mitokondriyal enzim olan ornitin aminotransferaz (OAT) eksikliğinden kaynaklanır. OAT eksikliğinde tüm vücut sıvılarında neredeyse 10 ila 20 kat ornitin artışı görülür. Farelerde OAT geninin bozulması, retina pigment epitelinde erken morfolojik kusurlara neden olan yavaş ilerleyen bir fotoreseptör dejenerasyonuna neden olur (28). OAT eksikliği olan bu fare modelinde (OAT_/_), ornitin birikiminin normale sınırlara getirilmesi retinal hasarı önler ki; bu da ornitin birikiminin hastalık sürecinde önemli bir rol oynadığını gösterir (29).

1.5. Optik nöropati

Herediter optik atrofi, sıklıkla nörodejeneratif süreçlerin bir parçası olarak ortaya çıkar. Bu durumda nörolojik bozukluklar için kapsamlı tetkikler yapılmalıdır. Krabbe globoid hücre lökodistrofisinin (galaktosilseramid lipidozis) seyrinde erken dönemde ortaya çıkan optik atrofi ve kortikal körlük, bu bozukluğun özelliği olan ciddi miyelin ve oligodendroglia kaybının doğrudan bir sonucudur (30). Optik atrofi erken ortaya çıksa da, genellikle nörolojik bozulmanın gölgesinde kalır (31). Optik atrofi metakromatik lökodistrofide de (arilsülfataz A eksikliği) sık görülür ve beyinde miyelin lipid, sülfatid birikimine bağlı ciddi görme bozukluğuna neden olabilir. Mukopolisakkaridozlarda optik atrofi, glokom, retina dejenerasyonu, optik sinir tutulumu, optik kanalda kalınlaşmış kemik tarafından bası veya hidrosefali ile oluşur. 3-metilglutakonik asidin artan idrar atılımı ile ilişkili bilateral erken başlangıçlı optik atrofi, bir nöro-oftalmolojik sendrom olan Costeff optik atrofi sendromunun ayırt edici özelliği olarak kabul edilir (32).

Leber herediter optik nöropatisi (LHON), akut veya subakut, bilateral merkezi görme kaybı ve nihai optik atrofi ile sonuçlanan, mitokondriyal DNA mutasyonu yoluyla anneden kalıtılan bir hastalıktır (33,34). LHON, retina ganglion hücrelerinin ve optik sinirin dejenerasyonundan kaynaklanır. Ağırlıklı olarak genç yetişkin erkekleri etkiler. Elektroretinogram ve elektro-okülogram hastaların çoğunda normaldir ve fotoreseptör ve iç nükleer tabaka fonksiyonunun normal olduğunun göstergesidir. LHON hastalarından alınan kültür hücrelerinde ve sitoplazmik hibrit hücrelerde mitokondriyal solunum zinciri işlevinde kısmi eksiklikler gözlenmiştir (35). Bu veriler, mitokondriyal hastalıkların oksidatif fosforilasyon için en büyük gereksinime sahip dokuları en şiddetli şekilde etkilediğini göstermektedir. Diğer çalışmalardan, fotoreseptörlerin, glikoliz tarafından desteklenen iç retina nöronlarından çok daha fazla oksijen tükettiği iyi bilinmektedir (36). Bu nedenle, LHON mutasyonlarına karşı ganglion hücrelerinin duyarlılığı ve fotoreseptörlerin direnci, birincil mtDNA mutasyonunun optik nöropati için yeterli olmadığını düşündürür (37). Optik sinir dejenerasyonunun oluşması için çevresel faktörlerin de gerekli olduğu varsayılmaktadır (38). X'e bağlı Menkes hastalığına sahip erkek çocuklarında benekli retina pigment epiteli ve kıvrımlı damarlar ile retina anormallikleri ve optik atrofi vardır (39).

Referanslar

Rajappa, M., Goyal, A. & Kaur, J. Inherited metabolic disorders involving the eye: a clinico-biochemical perspective. Eye 24, 507–518 (2010).

Davison JE. Eye involvement in inherited metabolic disorders. Ther Adv Ophthalmol. 2020 Dec 29;12:2515841420979109.

Poll-The BT, Maillette de Buy Wenniger-Prick CJ. The eye in metabolic diseases: clues to diagnosis. Eur J Paediatr Neurol. 2011 May;15(3):197-204.

Poll-The BT, Maillette de Buy Wenniger-Prick LJ, Barth PG, Duran M. The eye as a window to inborn errors of metabolism. J Inherit Metab Dis. 2003;26(2-3):229-44

D.G. Cogan, F.C. Chu, D. Reingold, J. Barranger. Ocular motor signs in some metabolic diseases. Arch Ophthalmol, 99 (1981), pp. 1802-1808.

Tylki-Szymańska, A. Vellodi, A. El-Beshlawy, et al. Neuronopathic Gaucher disease: demographic and clinical features of 131 patients enrolled in the international collaborative gaucher group neurological outcomes subregistry. J Inherit Metab Dis, 33 (2010), pp. 339-346.

B.G.R. Neville, B.D. Lake, R. Stephens, et al. A neurovisceral storage disease with vertical supranuclear ophthalmoplegia and its relationship to Niemann-Pick disease. Brain, 96 (1973), pp. 97-120.

D. Solomon, A.C. Winkelman, D.S. Zee, et al. Niemann-Pick type C disease in two affected sisters: ocular motor recordings and brain-stem neuropathology. Ann NY Acad Sci, 1039 (2005), pp. 436-445.

R.D. Yee, D.G. Cogan, D.S. Zee. Ophthalmoplegia and dissociated nystagmus in abetalipoproteinemia. Arch Ophthalmol, 94 (1976), pp. 571-575.

R.W. Taylor, D.M. Turnbull. Mitochondrial DNA mutations in human disease. Nat Rev Genet, 6 (2005), pp. 389-402.

G.F. Hoffmann, B. Assmann, C. Bräutigam, et al. Tyrosine hydroxylase deficiency causes progressive encephalopathy and dopa-nonresponsive dystonia. Ann Neurol, 54 (Suppl.6) (2003), pp. S56-S65.

K. Hyland, R.A. Surteers, C. Rodeck, P.T. Clayton. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: clinical features, diagnosis, and treatment of a new inborn error of neurotransmitter amine synthesis. Neurology, 42 (1992), pp. 1980-1988.

M.S. Lee, Y.D. Kim, C.H. Lyoo. Oculogyric crisis as an initial manifestation of Wilson's disease. Neurology, 52 (1999), pp. 1714-1715.

R.E. Curran, T.R. Hedges, W.P. Boger. Loss of accommodation and the near response in Wilson's disease. J Pediatr Ophthalmol Strabismus, 119 (1983), pp. 157-160.

Sugar J. Corneal manifestations of the systemic mucopolysaccharidoses. Ann Ophthalmol 1979;11:531e5.

Sher NA, Letson RD, Desnick RJ. The ocular manifestations in Fabry's disease. Arch Opthalmol 1979;97:671e6.

Liu M, Cohen EJ, Brewer GJ, et al. Kayser-Fleischer ring as the presenting sign of Wilson disease. Am J Ophthalmol 2002;133:832e4.

Kaiser-Kupfer MI, Caruso RC, Monkler DS, et al. Long-term ocular manifestations in nephropathic cystinosis. Arch Ophthalmol 1986;104:706e11.

Macsai MS, Schwartz TL, Hinkle D, et al. Tyrosinemia type II: nine cases of ocular signs and symptoms. Am J Ophthalmol 2001;132:522e7.

Hejtmancik JF, Kaiser MI, Piatigorsky J. Molecular biology and inherited disorders of the eye lens. In: Scriver CR, Baudet AL, Sly WS, Valle D, editors. The metabolic and molecular bases of inherited disease. 8th ed. New York: McGraw-Hill; 2001. p. 6033e61.

Lee AYW, Chung SK, Chung SSM. Demonstration that polyol accumulation is responsible for diabetic cataract by the use of transgenic mice expressing the aldose reductase gene in the lens. Proc Natl Acad Sci USA 1995;92:2780e4.

Stambolian D. Galactosemia and cataract. Surv Ophthalmol 1988;32:333e49

Cruysberg JR, Sengers RC, Pickers A, et al. Features of a syndrome with congenital cataract and hypertrophic cardiomyopathy. Am J Ophthalmol 1986;102:740e9.

Ei T, Whittum-Hudson JA, Mir SH, et al. Microfibril abnormalities of the lens capsule in patients with Marfan syndrome and ectopia lentis. Ophthalmic Genet 2000;21: 9e15.

Edwards MC, Johnson JL, Marriage B, et al. Isolated sülfite oxidase deficiency: review of two cases in one family. Ophthalmology 1999;106:1957e61

Drijja TP. Retinitis pigmentosa and stationary night blindness. In: Scriver CR, Baudet AL, Sly WS, Valle D, editors. The metabolic and molecular bases of inherited disease. 8th ed. New York: McGraw-Hill; 2001. p. 5903e33

Poll-The BT, Billette de Villemeur T, Abitol M, et al. Metabolic pigmentary retinopathies: diagnosis and therapeutic attempts. Eur J Pediatr 1992;151:2e11.

Wang T, Milan AH, Steel G, et al. A mouse model of gyrate atrophy of the choroid and retina: early pigment epithelium damage and progressive retinal degeneration. J Clin Invest 1996;97:2753e62.

Wang T, Steel G, Milam AH, et al. Correction of ornithine accumulation prevents retinal degeneration in a Mouse model of gyrate atrophy of the choroid and retina. Proc Natl Acad Sci USA 2000;97:1224e9.

Nelson E. Nosology of the leukodystrophies: ultrastructural contributions. Birth Defects Orig Artic Ser 1971;1:113e6.

Francois J. Ocular manifestations in demyelinating diseases. Adv Ophthalmol 1979;39:1e36.

Anikster Y, Kleta R, Shaag A, et al. Type III 3-methylglutaconic aciduria (optic atrophy plus syndrome, or costeff optic atrophy syndrome): identification of the OPA3 gene and its founder mutation in Iraqi Jews. Am J Hum Genet 2001;69:1218e24.

Man PYW, Turnbull DM, Chinnery PF. Leber hereditary optic neuropathy. J Med Genet 2002;39:162e9.

Wallace DC, Singh OG, Lott MT, et al. Mitochondrial DNA mutation associated with Leber's hereditary optic atrophy. Science 1988;242:1427e30.

Vergani L, Martinuzzi A, Carelli V, et al. MtDNA mutations associated with Leber's hereditary optic neuropathy: studies on cytoplasmic hybrid (cybrid) cells. Biochem Biophys Res Commun 1995;210:880e8.

Ames A, Li Y-Y, Heher E, et al. Energy metabolism of rabbit retina as related to function: high cost of sodium transport. J Neurosci 1992;12:840e53.

Howell N. Leber hereditary optic neuropathy: respiratory chain dysfunction and degeneration of the optic nerve. Vis Res 1998;38:1495e504.

Carelli V, Ross-Cisneros FN, Sadun AA. Optic nerve degeneration and mitochondrial dysfunction: genetic and acquired optic neuropathis. Neurochem Int 2002;1169:1e12.

Wray SH, Kuwabara T, Sanderson P. Menke's kinky hair disease: a light and electron microscopic study of the eyes. Invest Ophthalmol Vis Sci 1976;15:128e38.

YENİDOĞANDA İNDİREKT HİPERBİLİRUBİNEMİYE YAKLAŞIM

DOÇ. DR. İPEK GÜNEY VARAL
BURSA YÜKSEK İHTİSAS EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANA BİLİM DALI, NEONATOLOJİ BİLİM DALI

Sarılık: Bilirubinin deri ve mukozalarda birikimi sonucu deri ve skleraların sarı renkte görülmesidir. Serum total bilirubin düzeyi ancak 5 mg/dl'yi aştığında sarılık görülür. Fizyolojik ve patolojik sarılık ayırımı için bebeğin gestasyon haftası, postnatal yaşı, risk faktörü ve serum total bilirubini (TB) saat olarak bilirubin nomogramında değerlendirilmelidir.

Kernikterus, bilirubin toksisitesinin beyinde oluşturduğu patolojik bulguları tanımlayan bir terimdir. Lipofilik özelliği nedeniyle konjuge olmamış serbest bilirubin (albümine bağlı olmayan veya gevşek olarak bağlı olan bilirubin) kan-beyin bariyerini geçebilir. En sık etkilenen bölgeler bazal ganglionlar, hipokampus, substantia nigra, çeşiti kraniyal sinirler; beyin sapı, özellikle ponsun retiküler yapısı ve medulla spinalisin ön boynuz hücreleridir. Hasarın tam mekanizması bilinmemekle beraber nekroz ve apoptosis gelişmektedir.

Gelişmiş ülkelerde tahmini kernikterus sıklığı 0.4-2.7/100.000; akut bilirubin ensefalpatisi (ABE) sıklığı 1/10.000'dir. Ülkemizde yapılan çalışmada ABE sıklığı 13/5620 hastada (%0.23), yüksek sarılıklı bebeklerin %3,6'sında (13/361) görülmüştür

Bilirubinin indüklediği nörolojik disfonksiyon (BİND): Hafif nörolojik bozukluklardan, akut bilirubin ensefalopatisi ve post-ikterik sekelleri içine alan geniş bir spekturumu kapsar. Klinik durum bilinç değişikliği, tonus-hareketler ve beslenme-ağlama durumuna göre 3 kategoride skorlanır (BIND skoru).

Akut Bilirubin Ensefalopatisi (ABE):

Başlangıç (İlk 3-5 gün): İlk birkaç günde letarjik, hipotoniktir, emmesi zayıftır.

İntermediate (1.haftanın sonu): İlk haftanın sonu stupor, hipertoni, tiz sesle ağlama, ateş ve konvülziyonlar görülür. Ateş diensefalik tutulma ile ilgili olabilir. Retrokollis ve opistotonus görülür. Moro refleksi kaybolur, apne, derin stupor, koma ve ölüm olabilir. Rijidite, solunum düzensizliği ve pulmoner kanamalar terminal belirtilerdir.

İleri dönem (> 1 hafta): İlk haftanın sonunda, hipertoni geriler ve hastanın durumu iyileşiyor izlenimini verir, bu bebeklerde daha sonra kronik ensefalopati bulguları ortaya çıkar. Kronik bulgular yaklaşık 6 haftalık olduğunda yerleşmeye başlar.

Kronik bilirubin ensefalopatisi (KBE): Hipotoni, motor gelişim geriliği. Kronik bulgular 1 yaştan önce görülmez. Klasik sekel tetradı: ekstrapiramidal bozukluklar, yüksek frekanslı sensorinöronal işitme kaybı, yukarı bakış anormalİği, diş minesi hipoplazisidir. Mental retardasyon da görülebilir.

Sarılığın Önlenmesi:

Birincil Koruma: Yeterli ve başarılı emzirme

İkincil Koruma: Kan gruplarının belirlenmesi (Gebe ABO, Rh) Klinik değerlendirme ve laboratuvar değerlendirmesi (KG, DC, TKS, PY, total, indirekt bilirubin, G6PD düzeyi, retikülosit, İRM, albümin, serum elektrolitleri, idrar kültürü, AFR, TFT, kolestaz incelemeleri).

Fizik muayene bebek tamamen çıplakken, aydınlık ortamda yapılmalı. Sarı görünen tüm bebeklere ulusal tarama yapılarak değerlendirilmeli. Anne kan grubu bilinmiyorsa veya anne kan grubu 0 veya Rh (-) ise kordon kanında direkt Coombs testi, ABO ve Rh (D) kan grubuna bakılmalıdır. Tarama taburculuk öncesi veya topuk kanı alımında yapılmalı.

Bilirubin Ölçüm yöntemleri:

Kanda değerlendirme: Kimyasal ya da fotometrik yöntemle.

Transkutan bilirubin (TcB) ölçümü: TcB ölçüm cihazı cilt yüzeyinden total serum veya plazma bilirubinini ölçer.TcB > 12 mg/dl olan bebekler, ilk 24 saatte sarılığın görüldüğü bebekler, tedavi kararı verilen bebekler, fototerapi tedavisi alan bebekler, bilirubin nomogramında TcB 75p aştığında venöz ile doğrulanmalıdır.

End-Tidal Karbon Monoksit Ölçümü (ETCOc): Solunumdaki ETCOc ölçülerek non invaziv olarak CO ölçümü yapılır. ETCOc arttığında (>1.7ppm), artmış eritrosit yıkımını gösterir T.bil yüksekliğinin nedeni hemoliz ya da konjugasyon kaynaklı olduğunu gösterir.

Risk Faktörleri: Taburcu öncesi STB/TcB düzeyi yüksek veya yüksek-orta riskte olanlar, düşük GH (<38), anne sütü ile beslenme, özellikle iyi ememeyen kilo kaybı, ilk 24 saatte sarılık, hemolitik hastalık (İzoimmün, G6PD eksikliği), daha önce fototerapi almış kardeş öyküsü, sefal hematom veya yaygın ekimoz, asya kökenli olmaktır.

Sarılığın nedenine yönelik özel değerlendirmeler: Ülkemiz G6PD eksikliği kuşağındadır ve ülkemizde sıklığı %4-9 arasındadır. Özellikle kan uyuşmazlığı olmayan ama yüksek bilirubin değerleri ile giden hastalarda akla gelmelidir. Galaktozemili bebeklerin de ilk günlerde indirekt hiperbilirubinemi ile seyredebileceği unutulmamalıdır.

Her yenidoğan taburcu olmadan önce ciddi hiperbilirubinemi gelişim riski için değerlendirilmeli, risk değerlendirme protokolleri oluşturulmalıdır. Bilirubin ölçümlerinin yanı sıra risk faktörlerinin de belirlenerek nomogramlar üzerinde persentili belirlenmelidir. Taburculuk öncesi alınan bilirubin düzeyi yüksek risk bölgesinde (>95 persantil) olan yenidoğanlar taburcu edilmemelidir. Taburculuk 24 saatten erken ise (erken taburculuk) 72. saatte, taburculuk 24-48 saat arasında ise 96. saatte, taburculuk 48-72 saatte ise 120. saatte kontrole çağırılmalıdır.

Uzamış sarılık: Term bebeklerde iki haftadan, preterm bebeklerde üç haftadan uzun süren sarılıklar uzamış sarılık olarak tanımlanır. Fizik muayene ve genel durumu iyi olan bebeklerde tetkik etmek için 1 hafta daha beklenebilir. Başlangıç testleri yapılmalıdır. İlk planda direkt, indirekt bilirubin tayini, anne-bebek kan grubu, direkt Coombs testi, tam kan sayımı, periferik yayma, G6PD, tiroid fonksiyon testleri (TSH, sT4), idrar tetkiki, idrar kültürü, idrarda indirgen madde, karaciğer enzim düzeyleri bakılabilir.

Sarılıklı bebeklerde kaçınılması gereken ilaçlar: Hiperbilirübinemili hastalarda sulfamidler, dikloksasilin, sefoperazon ve seftriakson kullanılmasından kaçınılmalıdır. Sulfisoksazol, indometasin, ibuprofen, salisilatlar, hatta ampisilin de hızlı verilirse bilirubinle albümine bağlanma açısından yarışmaya girer ve bu maddelerin varlığında serumda serbest/bağlı bilirubin oranı artar. Ciddi hiperbilirubinemisi olan bebeklerde lipid solüsyonlarının 2 gr/kg üzerinde verilmesi önerilmemektedir.

Tedavi: Amaç kernikterustan korumak ve bilirubini güvenli seviyeye indirmektir. Kernikterus bilirubine bağlı olmayan serbest bilirubin düzeyine ve kan beyin bariyerinin geçirgenliğine bağlıdır. Gebelik haftası kan beyin bariyerinin geçirgenliğini etkiler. Ancak gebelik haftası her zaman güvenilir değildir. Doğum ağırlığı kullanmak daha güvenli olabilir. Bilirubin nomogramlarında tedavi sınırı belirlenirken GH ≥35 hafta bebeklerde GH'na göre, daha küçük bebeklerde doğum ağırlığına göre foto ve exchange sınırları belirlenmeli.

Yenidoğanda hemoliz kriterleri

İlk 24 saatte sarılık

2. Direkt Coombs testi (+) ve eşlik eden laboratuvar bulguları

a. Periferik yaymada hemoliz bulguları

b. Retikülosit sayısında yükseklik

c. Hemoglobin ve hematokrit düzeyinde düşme

3. Artan STB düzeyi ile birlikte G6PD eksikliği

4. Bilirubin düzeyinde saatte> 0.2-0.5 mg/dl artış

5. FT'ye rağmen artan veya düşmeyen STB

Fototerapi (FT): Fototerapi bilirübini fotoizomerlerine dönüştürerek konjugasyona girmesini engeller. Geometrik izomerizasyon (4Z,15E), yapısal izomerizasyon (Lumirübinin) ve foto oksidasyon (küçük polar dipiroller) mekanizmaları ile etki eder. Bu izomerler suda çözündüklerinden kana geçerek albumine bağlanarak taşınırlar ve karaciğerde konjugasyona gerek kalmadan atılırlar. Fototerapi etkinliğini ışığın dalga boyu ve yoğunluğu/gücü, ışığa maruz kalan vücut yüzeyi ve bilirubin düzeyinde düşüş hızı belirler.

Etkin fototerapi: En etkin ışık mavi-yeşil ışık olup dalga boyu 460-490 nm arasındadır. Küveze geliş açışı dik olmalı. (Etki %40 azalıyor). Mesafe Halojen (35-40cm), LED (15-20cm). Yatağı alüminyum folyo veya beyaz materyal ile kaplamak da FT etkinliğini artırır. Fototerapi sırasında bebeğin vücuduna herhangi bir krem, yağ vs. sürülmemelidir. Bezi küçük tutulmalı ve ışığa maruz kalan vücut yüzey alanı artırılmalıdır.FT etkinliğini ışık kaynağı (en etkin mavi florasan veya LED ışıklar), ışık kaynağı ve bebek arasındaki mesafe ve ışığa maruz kalan yüzey alanı belirler.

Standart FT (15-30 µW/cm2/nm): TB foto sınırının üzerinde, hızlı yükselme yok (0,5mg/dl/saat), kan değişim sınırından düşük (2.9 mg/dl), 6 saatlik tedavide en az 2 mg/dl azalma varsa tercih edilmeli.

Yoğun FT (>30 µW/cm2/nm): Hızlı yükseliyorsa, kan değişim sınırına yakınsa, standart FT e yanıt yoksa total bilirubin aynı yada artıyorsa tercih edilmeli.

Evde fototerapi: Serum bilirubin düzeyi FT sınırında veya bu sınırın 2-3 mg/dl altında ise evde FT verilebilir. Evde FT vermek için biliblanketler, fiberoptik FT kullanılır (etkinlik az). Hastane masraflarını azaltır, anne ile bebeğin ayrılmasını engeller ve emzirmeyi destekler. Bu nedenle tercih edilebilir.

Helioterapi: Güneş ışığı güvenilir değildir ve güneş yanığına sebep olabilir, tedavide önerilmez.

Ne zaman sonlandıralım? Total serum bilirubini term ve risk faktörü olmayan bebekte 13-14 mg/dl'nin altına düştüğünde fototerapi başlama sınırının 2-3 mg/dl altına düştüğünde FT kesilir. Serum bilirubini konvansiyonel fototerapi ile 24 saatte %20, yoğun fototerapi ile %30 kadar düşer.

Fototerapi komplikasyonları: İnsensibl sıvı kaybı, dehidratasyon, gaita kıvamında yumuşama, eritemli cilt döküntüsü, Retinal dejenerasyon, Hiperkalsiüri, hipokalsemi, Sık ağlama, jitteriness (melatonini azaltarak, sirkadien ritm bozulması), Bronz bebek, PDA (<1500gr yoğun FT), uzun süreli ve yoğun kullanımda oksidatif stres, lipid peroksidasyonu,Riboflavin eksikliği, mortalite (500-750gr agresiv FT) gibi komplikasyonları vardır.

Uzun dönem komplikasyonları: İmmun baskılama, Th1/Th2 (astım, rinit, konjonktivit), melanositik artş, atipik nevüs oluşumu, DNA hasarı, malign melanom veya çocukluk çağı kanserler (?) Uzun dönem komplikasyonlar arasında sayılabilir. Profilaktik FT kullanımı önerilmemektedir!

Kan Değişimi: Serum bilirubin düzeyi yoğun fototerapi ve IVIG tedavisine rağmen bebek için belirlenen tedavi eşiklerine ulaştığında kan değişimi uygulanır. Amaç kernikterus gelişimini engellemektir. Kan değişim sınırları bilirubin nomogramlarına göre belirlenir.

Bilirubin/Albumin oranı: Lipofilik özelliği nedeniyle konjüge olmamış serbest bilirubin (albumine bağlı olmayan) kan-beyin bariyerini geçebilir. Albumin düzeyleri düşük olduğunda serbest bilirubin düzeyi artacağından daha düşük bilirubin düzeylerinde kernikterus gelişme riski vardır. Serum albumin düzeyi 3 gr/dl'nin altında olması risktir. Bebeğin bulunduğu risk kategorisine göre kan değişimi planlanması gereken bilirubin/albumin oranı tablolarda verilmiştir. B/A oranı tek başına kan değişimi kararı vermek için kullanılmaz ancak destekler.

Kan değişimi nasıl yapılır? Sıcak ortamda radyant ısıtıcı altında yapılır. Bebek aç bırakılmaz, gerekirse uygulama öncesi mide nazogastrik sonda ile boşaltılır. Bebeğin kolları ve bacakları, işlemi aksatmayacak şekilde stabilize edilir. Bebek işlem boyunca monitorize edilir ve kan değişimi öncesi, işlem sırasında ve sonrasında yoğun FT'ye devam edilir. İşlem öncesi aileden mutlaka onam alınır.

Hangi kan grubu kullanalım? Kan uyuşmazlıklarında kan değişimi sırasında hangi kanın kullanılacağı tablolarda verilmiştir. Kan grubu uyuşmazlıklarında 0 eritrosit, AB plazma kullanılır. ABO uyuşmazlıkları haricinde plazma yerine serum fizyolojik veya albumin eklenebilir. Subgrup uyuşmazlığı olan vakalarda uyuşmazlığa neden olan antijen yönünden negatif kan kullanılır. Tam kan kullanılacaksa taze tam kan olmalıdır (<24 saatlik). Değişim doğum odasında yapılacaksa cross anne kanı ile diğer durumlarda bebek ile yapılır

Kan değişiminde hesaplama: Kan değişimi için kullanılacak kan ışınlanıp filtrelenir. Kan ısıtıcısında veya oda ısısında ısıtılır. Hiperbilirubinemi tedavisinde çift hacimli kan değişimi yapılır. Term bebekte 2x80 ml/kg ile, preterm bebekte 2x100 ml/kg ile değişim yani çift hacimle yapılır. Çift hacimle bebek kanının %85'i değiştirilir. Total bilirubin yaklaşık %50 kadar düşer. Kan değişim süresi 1-2 saattir. Bir seferde alınıp verilecek kan miktarı en fazla 5 ml/kg'dır. Kan basıncında ve dolayısıyla intrakranial basınçta dalgalanmaların engellenmesi için kan değişim hızı 2 ml/kg/dak'nın üzerine çıkılmaz.

Kan değişimi öncesi ve sonrası laboratuar testleri:

Değişim öncesi: TKS, periferik yayma, Coombs, total ve direkt bilirubin, kalsiyum, kan şekeri bakılır. G6PD, FKU ve TSH taraması için kan alınır. Gerekiyorsa: İdrar-kan aminoasitleri. Değişim sonrası: T.Bil alınır. İkinci bir kan değişimi ihtimaline karşı tekrar kan istemi yapılır (Kan merkezinde kan ayırtılır). 4 saat sonra bilirubin, Hct/Hb, Ca, kan şekeri bakılır. Kan değişimi sırasında rutin kalsiyum infüzyonu önerilmez. Kan değişimi sonrası kullanılan ilaçların dozu tekrarlanır veya ilaç düzeyleri monitorize edilir.

Kan değişim komplikasyon: Ölüm %1-12, apne, bradikardi, hipotansiyon, hipertansiyon, hipokalsemi, hipo/hiperglisemi, hiperkalemi, trombositopeni, nötropeni, koagulopati, DİK, metabolik asidoz, vasküler spazm, tromboz, emboli, beslenme intoleransı, iskemik hasar, NEK, omfalit, sepsis.

Farmakolojik Tedavi: Hiperbilirubinemi tedavisinde farmakolojik tedavi yöntemleri kullanılmaz. IVIG tedavisi dışında yenidoğan sarılığında farmakolojik tedavi önerilmemektedir. IVIG yoğun fototerapiye rağmen yükselen serum bilirubin düzeyi, kan değişimi sınırına yakın (2-3 mg/dL) bilirubin düzeyi olan bebeklerde (0.5-1 gr/kg 2 saatte) mümkün olan en kısa sürede verilir, gerekirse 12 saat sonra tekrarlanır.

Özel Durumlar:

ABO Uyuşmazlığı: Direkt Coombs testi sadece 1/3' ünde pozitiftir. Yalancı negatif olabilir. Pozitif ya da negatif olması hemolizin derecesini göstermez. Hayatin ilk 12-24 saatinde ortaya çıkar (icterus precox). Annede anti-A veya anti-B Ig G titresi >1/512 olması büyük olasılık anlamlı hiperbilirubinemi olacağını gösterir. Hb, Htc düşmeden veya retikülosit artmadan da bilirubin çok yükselebilir.

Rh Uyuşmazlığı: Doğum öncesi 0 Rh (-) eritrosit suspansiyonu, AB plazma + 0 (-) eritrosit hazırlatılır. Doğar doğmaz; yoğun fototerapi başlanır, IVIG verilir. Eğer kordon Hb <10 g/dl ve TB >6 mg/dl ise kan değişimi yapılır. TB artış hızı da>0.5 mg/dl/st ise kan değişimi yapılır. Kordon Hb <10 g/dl ise anemi için parsiyel yükseltici kan değişimi yapılır.

Eve Götürülecek Mesajlar: En önemli amacımız 'bilirubin toksisitesi'nden korumaktır. Erken taburculuk tehlikeli. Annelere beslenme eğitimi verilmeli. O ve Rh (-) annelerin bebek kan grupları bilinmeli. Taburculuk öncesi riskli

bebekleri belirlemeli. Taburculuk öncesi total bilirubin seviyeleri risk zonuna göre değerlendirilmeli, takip ve beslenme planı belirlenmeli. GH ≥35 hafta bebeklerde GH'na göre, daha küçük bebeklerde doğum ağırlığına göre foto ve exchange sınırları belirlenmeli. Total bilirubin değeri kan değişim sınırına 3mg/dl yakınsa yada artış hızı >0.5mg/dl ise yoğun FT başlanmalı. FT etkinliği için 4-6 saat sonra kontrol bilirubin bakılmalı. Total bilirubin değeri FT eşik sınırının 3 mg/dl altına düşünce FT stoplanarak 12-24 saat sonra rebaund bilirubin ölçülür. Ensefalopati bulguları varsa ya da bilirubin kan değişim sınırındaysa KD yapılmalı. Uzamış sarılık term 2 hafta, preterm 3 haftayı geçerse ancak klinik ve FM uygunsa 1 hafta daha geç tetkik edilebilir. AS sarılığında emzirmeye devam edilir, gereğinde FT ve anneye destek verilmelidir.

KAYNAKLAR

Çoban A, Türkmen MK, Gürsoy T. Turkish Neonatal Society guideline to the approach, follow-up, and treatment of neonatal jaundice. Turk Pediatri Ars. 2018 Dec 25;53(Suppl 1): S172-S179.

Erdeve O, Okulu E, Olukman O, Ulubas D, Buyukkale G, Narter F, Tunc G, Atasay B, Gultekin ND, Arsan S, Koc E; Turkish Neonatal Jaundice Registry Collabolators. The Turkish Neonatal Jaundice Online Registry: A national root cause analysis. PLoS One. 2018 Feb 23;13(2): e0193108.

Okulu E, Erdeve Ö, Tuncer O, Ertuğrul S, Özdemir H, Çiftdemir NA, Zenciroğlu A, Atasay B. Exchange transfusion for neonatal hyperbilirubinemia: A multicenter, prospective study of Turkish Neonatal Society. Turk Arch Pediatr. 2021 Jan 6;56(2):121-126. doi: 10.14744/TurkPediatriArs.2020.65983

American Academy of Pediatrics, Clinical Practice Guideline, Subcommittee on Hyperbilirubinemia. Management of the newborn 35 or more weeks of gestation. Pediatrics 2004; 114: 297-316.

Bhutani VK, Johnson LH, Maisels JM, et al. Kernicterus: epidemiological strategies for its prevention through systems-based approaches. J Perinatol 2004; 24: 650–662.

Wong RJ, Bhutani VK,et al. Unconjugated hyperbilirubinemia in term and late preterm infants: Epidemiology and clinical manifestations Uptodate

National Institute of Child Health and Clinical Excellence: 2011. http://pathways.nice.org.uk/pathways/neonatal-jaundice.

B, Hansen TWR. National guidelines for treatment of jaundice in the newborn. Acta Paediatrica 2011; 100: 499-505.

Watchko JF, Tribelli C. Bilirubin-induced neurologic damagemechanisms and management approaches. N Engl J Med 2013; 369; 2021-2030.

Kaplan M, Hammerman C. American Academy of Pediatrics guidelines for detecting neonatal hyperbilirubinaemia and preventing kernicterus. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2005; 90: F448–F449.

Stevenson DK, Fanarof AA, Maisels MJ, et al. Prediction of hyperbilirubinemia in near-term and term infants. Pediatrics 2001; 108: 31-39.

Preer GL, Philipp BL. Understanding and managing breast milk jaundice. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2011; 96: F461-F466.

Kaplan M, Hammerman C. Hemolytic disorders and their management. In: Stevenson DK, Maisels MJ, Watchko JF, eds. Care of Jaundiced Neonate. New York: McGraw-Hill, 2012.

Herschel M, Karrison T, Wen M, Caldarelli L, Baron B. Evaluation of the direct antiglobulin (Coombs') test for identifying newborns at risk for hemolysis as determined by end-tidal carbon monoxide concentration (ETCOc); and comparison of the Coombs' test with ETCOc for detecting significant jaundice. J Perinatol 2002; 22: 341–347.

Zwiers C, Scheffer-Rath ME, Lopriore E, de Haas M, Liley HG. Immunoglobulin for alloimmune hemolytic disease in neonates. Cochrane Database Syst Rev. 2018 Mar 18;3(3):CD003313.

GASTROENTEROLOJİDE AKILCI İLAÇ KULLANIMI

DR. HANİFE AYŞEGÜL ARSOY,
ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK GASTROENTEROLOJİ, HEPATOLOJİ VE BESLENME BİLİM DALI

Akılcı İlaç Kullanımı (AİK)

AİK tanımı, ilk defa 1985 yılında Nairobi' de WHO tarafından yapılmıştır. Kişilerin klinik bulgularına ve bireysel özelliklerine göre uygun ilacı, uygun süre ve dozda, en düşük maliyetle ve kolayca sağlayabilmeleridir. İlk olarak Hollanda'da yeni bir klinik farmakoloji ve farmakoterapi eğitim modeli planlanmış ve bu model ile ilaçla tedavi maliyetlerinde belirgin bir azalma sağlanmıştır.

Akılcı İlaç Kullanımında Tanı ve Tedavi Süreci

Aşağıda belirtilen basamakları kapsar.

-Hastanın sorununun saptanması ve uygun tanının konması

-Tedavi ile hedeflerin belirlenmesi

-İlaçlı veya ilaçsız, etkili ve güvenilir tedavinin tanımlanması

-Tedavinin uygunluğunun ve maliyetinin değerlendirilmesi

-Hastaya tedavinin amacı, uygulama şekli, süresi, olası yan etkiler ile ilgili bilgi ve uyarıların verilmesi → hasta uyumunun ve tedavi başarısının ↑ önemlidir

-Eğer ilaçla tedavi uygulanacaksa uygun ilaçların seçimi

-Çoklu ilaç kullanımlarında etkileşimlerin öngörülmesi

-Her bir ilaç için uygun dozun ve uygulama süresinin belirlenmesi ve uygun reçetenin yazılması gerekmektedir. Bu aşamada güncel tanı ve tedavi kılavuzları esas alınmalıdır.

Tüm şartlar sağlandıktan, tedavi kararı verildikten sonra hasta ve hasta yakını tedavi hakkında tekrar bilgilendirilmelidir

Akılcı İlaç Kullanımında Sorumluluk Sahibi Taraflar

Hekim, eczacı, hemşire, diğer sağlık personeli, hasta ve hasta yakını, üretici, düzenleyici otorite, diğer (fakülteler, diğer eğitim kurumları, medya vb..)

Akılcı İlaç Kullanımında Hekimleri İlgilendiren Sorunlar

Akran destekli öğrenme modeli - meslektaştan öğrenme, alışkanlıklar, hasta baskısı, sosyo-kültürel faktörler, zaman ve personel sıkıntısı, sürekli eğitimin eksik olması, sektör baskısı ve yasal faktörler olarak sıralanabilir.

Akılcı Olmayan İlaç Kullanımı Şekilleri

Gerekmediği halde ya da gereğinden fazla çeşit ilaç kullanılması, çoklu ilaç kullanımı

İlaçların gereksiz ve aşırı kullanımı, kendi kendine ilaç kullanma (reçete ile verilmesi gereken ilaçların reçetesiz kullanımı)

Yan etkiler konusunda bilgilendirme eksikliği

Klinik rehberlere uyumsuz, kanıta dayanmayan tedavi seçimi

Piyasaya yeni çıkan ilaçlara aşırı eğilim

İlaç kullanımında özensiz davranılması (uygulama yolu, süre, doz)

Uygunsuz kişisel tedavilere başvurulması

Gereksiz ve uygunsuz antibiyotik, vitamin, enjeksiyon

Bilinçsiz gıda takviyesi ve bitkisel ürünlerin kullanımı

İlaç-ilaç etkileşimleri ve besin-ilaç etkileşimlerinin göz ardı edilmesi

Dünya genelinde reçete edilen ilaçların yarısından fazlasının uygun olmayan biçimde reçete edildiği, hazırlandığı ya da satıldığı ve hastalarında reçete edildiği şekilde kullanmadığı bildirilmiştir.

Akılcı Olmayan İlaç Kullanımı Sonuçları
Hastaların tedaviye uyumunun azalmasına, hastaneye yatışta, morbidite ve mortalitenin artmasına, ilaç etkileşimlerine, direnç gelişmesine, advers olay görülme sıklığının artmasına, tedavi maliyetlerinin artmasına neden olur.

Gastroenterolojide Akılcı İlaç Kullanımı
Çocuklarda gastroözofagial reflü (GÖR) ile gastroözofagial reflü hastalığının (GÖRH) ayırımı; geçekten medikal tedavi gerekliliği ve kullanımı önemli bir konudur. Gastroözofageal reflü; mide içeriğinin yemek borusuna fizyolojik geçişi olarak tanımlanır. Gastroözofageal reflü hastalığı ciddi semptomlar veya komplikasyonlarla ilişkili reflü olarak tanımlanır.

Hem GÖR hem de GÖRH'de yaşam tarzı değişiklikleri birinci basamak tedavi olarak vurgulanırken, ilaçlar yalnızca GÖRH'lü hastalar için açıkça endikedir.

GÖR ve GÖRH birbirinden ayırt etmek, tüm pediatrik yaş gruplarındaki hastalarda asit reflü yönetiminde en iyi yöntemleri uygulamak için giderek daha önemli hale gelmektedir. Çünkü GÖRH'lü çocuklar ileri değerlendirme ve tedaviden fayda görebilirken; komplike olmayan fizyolojik reflülü çocuklarda konservatif öneriler tek gerekli olan tedavi şeklidir.

Çocuk gastroenterolojide akılcı ilaç kullanımında doğru tanı çok önemlidir. Bu nedenle ilaç tedavisi öncesinde veya ilaç tedavisine yanıtı yanıtsız/yetersiz olan olgularda ilaç tedavisinde ısrarcı olunmamalı ve gastroenterolojide tanı araçlarından biri olan endoskopik girişimsel uygulamalar hastalarda geciktirilmeden yapılmalıdır. Ayrıca endoskopik girişimler; gastrointestinal sistemde makroskopik bulgular ile tedavi şeklini yönlendirdiği gibi, makroskopik belirgin bulgular olmasa da patolojik sonuçlarıyla hastalığın tedavi yönetimini değiştirebilmektedir.

Gastroenterolojide akılcı ilaç kullanımı için vaka örnekleri….

DSÖ Tarafından Akılcı İlaç Kullanımının Teşvik Edilmesi İçin Önerilen 12 Temel Müdahale
1. İlaç kullanım politikalarını koordine edecek ve bunların etkilerini izleyecek kurum
2. Eğitim, denetim ve karar alma süreçlerinin desteklenmesine yönelik Klinik Tanı ve Tedavi Rehberlerinden yararlanma
3. İlk seçenek tedavileri esas alan temel ilaçlar listesi oluşturma
4. Bölgelerde ve hastanelerde ilaç ve tedavi kurulları kurma
5. Mezuniyet öncesi müfredat programında probleme dayalı farmakoterapi eğitimi vermeyi sağlama
6. Bir gereklilik olarak hizmet içi sürekli tıp eğitimleri düzenlenmesi
7. Kurumsal çerçevede izleme, denetim ve geri bildirim sistemlerinin geliştirilmesi
8. İlaçlar konusunda bağımsız (tarafsız bilgi) bilgi kaynaklarını kullanma
9. Kamuoyunun ilaçlar hakkında eğitilmesi
10. Etik olmayan mali girişimlerden kaçınılması
11. Uygun ve zorunlu düzenlemeleri hayata geçirme
12. İlaçların ve personellerin mevcudiyetini güvence altına almaya yönelik yeterli devlet harcamalarının sağlanması

HANGİ EKG'DE DİKKATLİ OLMALIYIM?

FAHRETTİN UYSAL
ULUDAG ÜNİVERSİTESİ TİP FAKÜLTESİ

Çocuklarda göğüs ağrısı, çarpıntı ve senkop, gerek acile gerekse çocuk polikliniklere en sık başvuru nedenleri arasında yer alır. Yine acile gelmiş kritik hastalarda ritim bozukluğunun dışlanması son derece önemlidir. Tüm bu semptomların değerlendirilmesinde EKG olmazsa olmazdır ve mutlaka bu hastaların hepsinde doğru tanı açısından doğru yorumlanmalıdır. Sporcu çocuklarda da lisans öncesi mutlaka EKG görülmelidir.

Elektrokardiyografiyi doğru yorumlayabilmek çocuk doktorlarının en zorlandığı konulardan biridir. Bu konuda her ne kadar bilgi sahibi olunsa da EKG çok kolay unutulur. Bu sunumda özellikle unutulmaması ve atlanılmaması gereken EKG örnekleri vakalar eşliğinde anlatılacaktır.

Vaka-1; Göğüs ağrısı ile başvuran 10 yaşında hasta

Vaka-2; Çarpıntı ile acile gelen 12 yaşında hasta

Vaka-3; Senkop ile polikliniğe gelen 8 yaşında hasta

Vaka-4; Şuur kaybı ile gelen 14 yaşında hasta

Vaka-5; Sporcu lisansı için başvuran 12 yaşında hasta

Vaka-6; Bradikardisi saptanan 4 günlük hasta

OLGULARLA KALP BULGULARINDAN KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARA GİDİŞ

FAHRETTİN UYSAL
ULUDAG ÜNİVERSİTESİ TİP FAKÜLTESİ

Kalıtsal metabolik hastalıklar (KMH) genellikle multiorgan tutulumu ile seyreden ve temel olarak karbonhidrat, protein ve yağların yapım ve yıkımındaki defektlere bağlı ortaya çıkan heterojen bir hastalık grubudur. Çoğu otozomal resesiftir ancak bir kısmı X'e bağlı ve otozomal dominant kalıtım özelliği gösterebilir. Yenidoğan döneminden erişkin döneme kadar bulgu verebilir. Türkiye gibi akraba evliliğinin yaygın olarak görüldüğü ülkelerde özellikle birden çok sistemi ilgilendiren bulgular varlığında her yaş grubunda KMH akılda tutulmalıdır. Bu sunumda özellikle kalp bulguları ile gelen hastalarda KMH'ye yaklaşım olgular üzerinden örneklerle tartışılacaktır.

Kalıtsal metabolik hastalıklarında kardiyak bulgular kardiyomiyopatiler, kalp ritim bozuklukları, kapak tutulumu ve konjenital yapısal kalp hastalıkları şeklinde kendini gösterebilirler. Ancak bazı hastalarda birden fazla kardiyak tutulum aynı anda görülebilir. Kardiyak tutulum; yağ asidi oksidasyon defekti veya Pompe hastalığı gibi hastalıklarda KMH'nin temel klinik bulgusunu oluştururken glikojen depo veya mukopolisakkaridoz gibi hastalıklarda multisistem tutulumunun minör bir komponenti de olabilir. Mitokondriyopatilerde ise bazen tek organ tutulumu kalp olabilmektedir. Tüm bu nedenlerle KMH'de kardiyak değerlendirme önemli bir yer tutar ve klinik tanı açısından önemli ipuçları sağlar.

Patofizyolojide temelde 3 mekanizma söz konusudur:

1. Enerji üretiminin bozulması; enzim eksikliği, molekül transportunun bozulması veya organel disfonksiyonu (örn; mitokondriyopatiler)
2. Kardiyak miyositlerin enzim eksiliği nedeni ile depolanan bir madde ile infiltre edilmesi ve bunun sonucunda disfonksiyon gelişmesi
3. Aracı metabolitlerin birikmesi sonucu hücrelerde toksik etki ile beraber apoptozis indüklenmesi

Hastalarda klinik bulgular genellikle non-spesifiktir ve dispne, büyüme geriliği, hepatomegali, ödem, patolojik üfürüm, kalp yetersizliği ve hatta ani ölümle karşımıza çıkabilir. Bu semptomlar hastalardaki kardiyak tutulumun yerine göre değişkenlik gösterir. Kardiyak tutulumun tipi ve derecesi elektrokardiyografi ve ekokardiyografi ile mutlaka belirlenmelidir. Aynı şekilde izlemde ve tedaviye yanıtın değerlendirilmesinde de ekokardiyografi temel görüntüleme tekniğidir.

Tedavide akut ve kronik olmak üzere iki bölümde hastalar değerlendirilmelidir. Akut tedavide özellikle hayatı tehdit edici ritim bozukluklarının hızla tedavisi, akut kalp yetersizliği durumunda gerekli inotrop desteğinin ve uygun vazodilatör tedavilerin sağlanması ana amaç olmalıdır. Ancak bazı KMH'lerde kardiyak komplikasyonlar konvansiyonel tedaviye dirençli olabilir. Örneğin primer karnitin eksikliğinde inotrop ve diüretiklere cevap oldukça sınırlıdır ve bu hastalarda L- Karnitin ile dramatik olarak hastaların kliniği düzelmektedir. Uzun dönem tedavide altta yatan hastalığın tedavisi ve uygun enzim replasmanları (Örn; Pompe ve Arderson-Fabry hastalığı gibi) ile iyi sonuçlar alınabilir. Özellikle organik asidemilerde karaciğer transplantasyonu ile kard

BÜYÜME EĞRİLERİ: NE ZAMAN ENDİŞELENMELİ?

DR. ÖMER TARIM
ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ

Neden önemli?

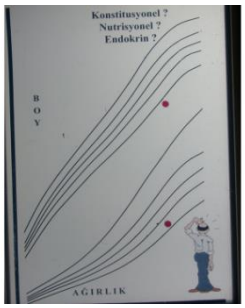
Sağlık göstergesi

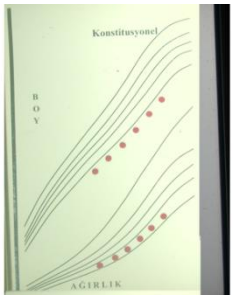
Normal büyüyen çocuk genellikle sağlıklıdır.

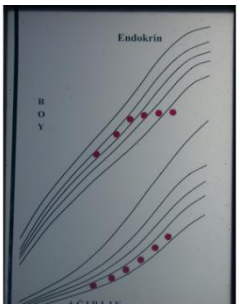
Sağlıklı çocuk genellikle normal hızda büyür.

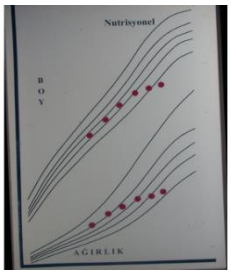
Büyüme eğrisinde boy ve ağırlık birlikte değerlendirilmelidir.

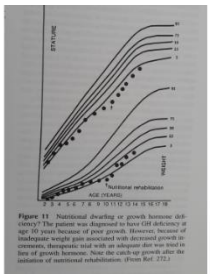
Nerede olduğunuz değil, oraya nasıl geldiğiniz önemlidir.

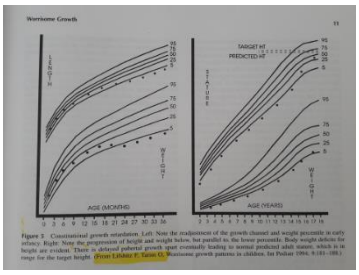












Hastalığa Özel Büyüme Eğrileri

Turner sendromu

Noonan sendromu

Down sendromu

Akondroplazi

Prader Willi sendromu

Marfan sendromu

'Catch-up' ve 'Catch-down'

Bebek iri veya küçük doğabilir; 2-3 yıl içinde genetik hedefine uygun persentile yerleşebilir.

Catch-up: Yakalama

Catch-down: Yavaşlama

Öngörülen Boy Hatalı Olabilir

Bayley Pinneau yönteminin varsayımı:

Children who are accelerated in physical maturity tend to grow with exceptional vigor.

(Fiziksel olgunlaşması hızlanmış çocuklar olağanüstü bir güçle büyüme eğilimi gösterir.)

Bu varsayıma göre kemik yaşının ileri olması final boy açısından olumludur. Bunun doğru olmadığını birçok hastalıkla ilgili klinik deneyimlerimizden biliyoruz.

Bayley-Pinneau yönteminin olası hataları

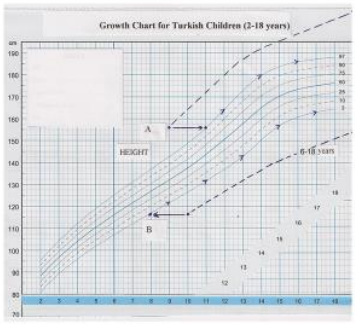
Kemik yaşı yanlış değerlendirilebilir.

Öngörü tabloları sadece el filmine göre hazırlanmıştır ve diğer kemikleri hesaba katmaz.

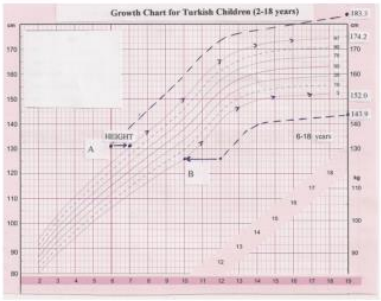
Boy ölçümü hatalı olabilir.

Büyüme süreci hastalıklar, kazalar, diyet ve hormonal çevrenin değişiminden etkilenebilir.

Bayley Pinneau yöntemi normal ve ileri KY için iyimser öngörüye; geri KY için de kötümser öngörüye neden olur. Alternatif olarak mevcut boy TY değil, KY a göre işaretlenir ve ileriye projekte edilirse daha gerçekçi bir öngörü sağlayabilir.



(A) 9 yaşında erkek hasta, boy 155,9 cm, KY 11. ÖB: 203.3 cm. Boy KY'a göre işaretlenirse 97 persentildedir ve projekte edilen 97 persentil boyu 187.9 cm dir.
(B) 10 yaşında erkek hasta, boy 116,9 cm, KY 8. ÖB:154,6 cm. Boy KY'a göre işaretlenirse 3 persentildedir ve projekte edilen 3 persentil boyu 164,5 cm dir.



(A)6 yaşında kız hasta, boy 130,5 cm, KY 7, ÖB 183,3 cm. KY'a göre boy 97 persentildedir ve projekte edilen boy 174,2 cm dir.
(B)12 yaşında kız hasta, boy 125,8 cm, KY 10, ÖB 143,9 cm. KY'a göre boy 3 persentildedir ve projekte edilen boy 152 cm dir.

Relatif Ağırlık

Relatif ağırlık: Gerçek ağırlık X100

İdeal ağırlık (boya göre)

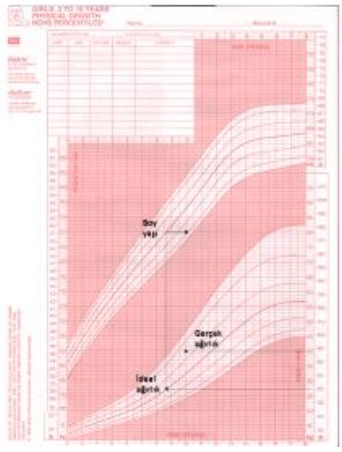
Waterlow kriterleri:

90-110:	normal
110-120:	fazla kilolu
120-140:	obes
>140:	morbid obes

Malnutrisyon

<90	Hafif
<80	Orta
<70	Ağır

Relatif Ağırlık



ÇEDD: Çocuk Endokrinoloji ve Diyabet Derneği

Aşağıdaki adresten elektronik ortamda antropometrik değerlendirme yapılabilir.

https://www.ceddcozum.com

Kaynaklar

1. Tarım Ö, Lifshitz F. Worrisome growth patterns. International Pediatrics.9:181-188, 1994.

2. Lifshitz F, Tarım Ö. Nutritional dwarfing. Current Problems in Pediatrics. 23:322-336, 1993.

3. Tarım Ö. Height predictions by Bayley-Pinneau method may misguide pediatric endocrinologists. Turk J Pediatr. 2013 Sep-Oct;55(5):485-92.

4. Tarım Ö. Accuracy of Height Prediction by Bayley Pinneau Method. J Pediatri Endocrinol. 2016; 1(1):1002.

5. Darendeliler F et al. Growth curves for Turkish Girls with Turner Syndrome: Results of the Turkish Turner Syndrome Study Group. J Clin Res Pediatr Endocrinol. 2015 Sep 5;7(3):183-91.

SİSTEMİK JÜVENİL İDYOPATİK ARTRİT

AYBÜKE GÜNALP, FATİH HAŞLAK, ÖZGÜR KASAPÇOPUR
İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ-CERRAHPAŞA, CERRAHPAŞA TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK ROMATOLOJİ BİLİM DALI

Jüvenil idyopatik artrit (JİA) tanılı hastaların yaklaşık %10–20'sini sistemik JİA alt grubu oluşturduğu söylenmekle beraber Asya ülkelerinde bu oranın %40'lara varacak şekilde Avrupa ve Kuzey Amerika'ya göre belirgin yüksek olduğu bilinmektedir. Her iki cinsiyette eşit sıklıkta görülmekte olup cinsiyet baskınlığı göstermemektedir.

Etkilenen çocuklar sıklıkla 4 yaş altı olmakla birlikte hastalık herhangi bir yaşta da görülebilmekte, erişkin Still hastalığının pediatrik formu olarak tanımlanmaktadır. ILAR sınıflamasına göre sistemik başlangıçlı JİA'da tanı kriterleri; en az 2 hafta süren ateş ve artrite ek olarak tipik döküntü, yaygın sistemik lenfadenopati, karaciğer ve dalağın büyümesi veya serözit (perikardit, plevrit (plevral veya perikardiyal efüzyon), peritonit) tablolarından en az birinin varlığıdır.

Sistemik JİA diğer alt gruplardan farklı olarak tekrarlayan ateş, döküntü, serözit, organomegali ve lenfadenopati gibi sistemik bulgularla seyreden, cinsiyet farklılığı göstermeyen ve otoantikorlar ve HLA molekülleri patogenezde yer almazken IL-1 ve IL-6'nın temel rol oynadığı, çocukluk çağında en yoğun yangısal sürecin gözlendiği otoenflamatuvar kökenli poligenik bir hastalıktır.

Öne çıkan eklem dışı özellikler, otoantikorların olmaması, HLA alelleri ile zayıf ilişki ve aktif hastalık döneminde doğal immün yanıtın baskınlığına işaret eden proinflamatuar sitokinlerde artış gibi özelliklerden yola çıkılarak sistemik jüvenil idyopatik artritin klasik otoimmün hastalıklara kıyasla otoinflamatuvar sendromlarla daha fazla benzerlik gösteren ayrı bir hastalık olduğu düşünülmektedir. Ayrıca klinik ve laboratuvar gözlemler SJİA patogenezinde IL-6, IL-1 ve IL-18'in majör rol oynadığı, TNF'in ise katkısının sınırlı olduğuna işaret etmektedir. SJİA'daki tipik ateş piklerinde IL-6'nın dolaşımdaki ve sinovyal sıvıdaki konsantrasyonunun belirgin şekilde yükseldiği gösterilmiş olup, ateş piklerinin eklem tutulumunun derecesi ve trombosit sayısı ile ilişkili olduğu düşünülmektedir. Ayrıca IL-6'nın aşırı üretimi mikrositik anemi dahil eklem dışı belirtileri ve büyüme geriliğine gerekçe olarak gösterilebilir.[50] Bu bilgileri destekler şekilde sistemik JİA tedavisinde IL-6 reseptörü karşıtı monoklonal antikor olan Tosilizumab'ın hastalık aktivitesini düzeltebildiği ortaya konmuştur.

Sistemik JİA'da değişken bir seyir mevcut olup hastalık monosiklik, polisiklik ve persistan seyir olmak üzere 3 farklı şekilde sürer. Hastaların yaklaşık yarısında hastalık, monosiklik veya relapsların ardından remisyon dönemleri ile seyreden aralıklı bir seyir gösterebilmektedir. Bu formlarda artrit ateş ataklarına eşlik edebilir ancak sistemik özellikler kontrol edildiğinde ortadan kalkar. Monosiklik ve intermittan seyirde uzun dönem izlemde hastalık gidişatı genellikle iyidir. Hastaların diğer yarısında aralıksız bir seyir gözlenebilir ve tamamında olmamakla beraber çoğu vakada eklem dışı belirtiler gerilese de kronik artrit uzun vadeli en büyük sorun olmaya devam etmektedir. Bu aralıksız hastalık seyri muhtemelen jüvenil idyopatik artritin en şiddetli alt tipidir ve belirgin eklem yıkımına ve ciddi sakatlığa yol açabilir.

Hastalığın en belirgin özellikleri 39,5 dereceye varabilen, tipik olarak günde iki kez, sabah ve akşam pik yapıp normale dönen tekrarlayan yüksek ateş ve vücudun herhangi bir bölümünde çoğunlukla gövde ve proksimal ekstremiteleri tutan ateşli dönemlerde belirginleşen, ateşin düşmesi ile beraber kendiliğinden sönen kaşıntısız, somon rengi, ortası soluk, bir santimetreden küçük makülopapüler döküntüdür. Döküntüler lokal travma ile (Koebner işareti) belirginleşebilir. Tipik olarak kaşıntısız olsa da özellikle büyük çocuklarda kaşıntı gözlenebilir ve döküntüler ürtiker ile karıştırılabilir. Ateş pikleri hastalığın başlangıç dönemlerinde tipik olmayabilir, tedavi başladıktan sonra da karakteristik ateş pikleri görülebilir. Yorgunluk, irritabilite, uykuya eğilim, karın ve kas ağrıları gibi diğer sistemik bulgular genellikle ateşin yükselme döneminde görülür ve ateşin düşmesi ile kaybolur. Hastalığın bir diğer önemli bulgusu serözittir. Plevral ve perikard en sık tutulan seröz zarlar olup steroide iyi cevap verir.

Artrit eşlik ederse sıklıkla simetrik ve poliartrit şeklinde olup bazen hastalık başlangıcında mevcut olmayabilir ve daha sonra gelişebilir. Eklem tutulumu herhangi bir dağılım ve sayı gösterebilir; el bilekleri, dizler, ayak bilekleri, eller, kalça eklemi, servikal omurga ve temporomandibular eklemler etkilenebilir. Oligoartiküler ve poliartiküler JİA dan farklı olarak sistemik başlangıçlı JİA'nın artriti kalçalarda başlayabilir ve çoğunlukla bilateraldir, hızlı ve destrüktif gidişlidir. Eklem tutulumunun ciddiyeti hastadan hastaya değişmektedir. Bazı hastalar eklem bulguları açısından tedavi ile kolaylıkla remisyona sokulurken, bazı hastalarda ilerleyici, tedaviye dirençli persistan ve sekel bırakan bir seyir izlemektedir. Kronik gidişli Sistemik JİA da mikrognati ve servikal omurga füzyonu gelişebilir.

Hastalık için tanı koydurucu bir test yoktur. Tanı klinik bulgulara dayanılarak konulur. Sistemik JİA'lı hastalarda laboratuar bulgularında; hafif hipokromik mikrositik anemi, lökositoz, trombositoz, hipoalbuminemi, akut faz reaktanlarında ve transaminaz değerlerinde yükseklik saptanabilir.[34] Diğer alttiplerrden farklı olarak belirgin CRP yüksekliği SJİA için tipiktir.[51] İnterlökin-1 benzeri sitokinlerden etkilenen inflamatuar parametreler (IL-18, MRP 8, MRP 14, S100A12) hastalık aktivitesi ve tedavi cevabının değerlendirilmesinde yardımcı olmaktadır.

Hastalarda normositik-normokrom ya da mikrositik-hipokrom karakterde kronik hastalık anemisi görülebilmekle beraber mikrositik anemi yaygındır. Aneminin nedeni IL-6'nın eritropoez üzerindeki etkileriyle açıklanmıştır. Sistemik başlangıçlı JİA'lı hastaların hemen hemen tamamında ANA ve RF negatiftir.

Sistemik JİA'nın en yıkıcı, ciddi mortalite ve morbiditeye neden olabilip hayatı tehdit eden ve hızla tanınması gereken komplikasyonu sekonder bir hemofagositoz tablosu olan Makrofaj Aktivasyon Sendromu'dur. Hastaların yaklaşık %5-8'inde görülmekte olduğu söylense de subklinik ve hafif seyirli vakalarla beraber bu oranın %30-40'a ulaşabildiğine işaret eden çalışmalar mevcuttur. Makrofaj Aktivasyon Sendromu tablosunda klinik olarak başlangıçta paradoksal bir iyileşme ve semptomlarda gerileme gözlenebilse de ardından aralıklı olan ateşin persistan bir hal alması, organomegalilerin belirginleşmesi, genel durumda ilerleyici kötüleşme ve bilinç bulanıklığının gelişmesi ile kendini göstermektedir. Bu şiddetli inflamatuar reaksiyon belirtileri kontrolsüz ve disfonksiyonel immün reaksiyon nedeniyle T hücreleri ve makrofajların sürekli aktivasyonuna bağlı olarak 'sitokin fırtınası' denilen proinflamatuar sitokinlerin yoğun ve kontrolsüz hipersekresyonundan kaynaklanmaktadır.

Sedimentasyon hızı klinikle uyumsuz bir şekilde hipofibrinojenemiye bağlı olarak hızla düşer. Tipik olarak artmış karaciğer enzimleri, laktat dehidrojenaz (LDH), trigliseridler ve ciddi hiperferritinemiye hipoalbüminemi ve hiponatremi eşlik eder. Hastaların yaklaşık üçte birinde letarji, irritabilite, disoryantasyon, baş ağrısı, nöbetler, hatta komaya varabilen santral sinir sitemi disfonksiyonu tabloya eşlik edebilir. Ciddi olgularda renal, pulmoner ve kardiyak tutulumun eşlik ettiği multiorgan yetmezliği tablosuna varabilir.

Kemik iliği aspirasyonu ve doku biyopsilerinde hemofagositoz yapan hücrelerin gösterilmesi tanısal olsa da hastaların %40 kadarının doku örneklerinde belirgin bir hemofagositoz gösterilemez, bu nedenle tanı konulabilmesi için şart değildir. Tanı laboratuvar ve klinik bulgulara dayanılarak konulur. 2016 yılında pek çok romatoloji derneği (Avrupa Romatizma ile Savaş Derneği, Amerikan Romatoloji Birliği, PRINTO) bir araya gelerek MAS sınıflama kriterleri oluşturmuşlardır. Bu kriterlere göre hastanın MAS olarak sınıflandırılabilmesi için; 684 ng/ml'nin üzerindeki ferritin değerine eşlik eden iki tane destekleyici laboratuvar kriterinin varlığı gerekmektedir. Bu destekleyici kriterler; Trombosit sayısı<181x109/L, Aspartat Aminotransferaz>48 U/L, Trigliserid>156mg/dl, Fibrinojen<360mg/dl olarak tanımlanmıştır.

Sistemik JİA hastalık aktivasyonunun MAS'tan ayrılması tedavi açısından önem arz etmektedir. Bu amaçla, yeni yayınlanmış bir çalışmada ferritin/sedimentasyon oranının 21,5 ve üzerinde olmasının sistemik JİA ilişkili MAS'ı hastalık aktivasyonundan ayırmada kullanılabilecek bir belirteç olduğu bildirilmiştir.

Makrofaj Aktivasyon Sendromu tanısının erken konulması ve uygun tedavisi hayati öneme haizdir.[35] MAS tedavisi için çeşitli protokoller önerilmiş olsa da henüz hiçbiri üzerinde geniş bir görüş birliği sağlanamamıştır. Genel olarak tanı konulur konulmaz hastaya yüksek doz metilprednizolon başlanması önerilmekte olup siklosporin tedavisinin de MAS bulgularının baskılanmasında oldukça etkin olduğunu bildiren birçok çalışma vardır.

Sistemik JİA'nın ayırıcı tanısında akılda tutulması gereken diğer klinik tablolar; enfeksiyonlar (septisemi, bakteriyel endokardit, bruselloz, tifo ateşi, leishmaniasis, viral enfeksiyonlar), maligniteler (lösemi, lenfoma, nöroblastoma), akut

romatizmal ateş, bağ doku hastalıkları, Kawasaki hastalığı, Castleman hastalığı ve otoinflamatuar hastalıklar şeklinde sıralanabilir. Hastalık başlangıcında sJİA'nın Kawasaki'den ayırt edilmesi güç olabilir ancak birçok ortak klinik ve laboratuvar özellik olsa da uzamış ateş ve artrit sJIA için daha spesifiktir.

SJIA'nın olası komplikasyonları osteopeni, osteoporoz, büyüme geriliği, eroziv artrit ve amiloidoz tablolarını içermektedir. Hastalarda aktif hastalığa bağlı inflamasyon, kortikosteroid tedavisi, uzamış immobilizasyon, malnutrisyon, endokrinolojik anormallikler ve artmış sitokin düzeylerine bağlı olarak büyüme gelişme geriliği ve osteoporoz görülebilmektedir. Ancak aktif hastalığın kontrol altına alınması ve remisyonu ile normal büyüme yakalanabilir. Nadiren sistemik JIA'ya sekonder olarak gelişen AA tipi amiloidoz hastalığın önemli komplikasyonlarından birisidir. Hastalığın bilinirliğinin artması ve tedavi seçeneklerinin çeşitlenmesi nedeniyle artık amiloidoz görülmesi çok nadir olmakla beraber Amerika'da daha az görülmesine karşın, Avrupa'da %5 oranda görülebileceği bildirilmiştir.

Sistemik JİA tedavisi oldukça zorlu bir süreçtir. Hastalığın başlangıç tedavisinde kortikosteroidler kullanılabilir. Ardından ise tedaviye uzun etkili ajanlardan metotreksat eklenebilir. Metotreksat ve steroid yanıtsız olgularda biyolojik ilaçlar hızla tedaviye eklenmelidir. Sistemik JİA tedavisinde etkinlikle kullanılan biyolojik ilaçlar anakinra, kanakunimab ve tosilizumabtır. Biyolojik tedavilerle birlikte hastalığın gidişi oldukça iyidir.

Kaynaklar

Barut K, Adrovic A, Şahin S, Kasapçopur Ö. Juvenile Idiopathic Arthritis. Balkan Med J. 2017 Apr 5;34(2):90-101.

Barut K, Adrovic A, Sahin S, Tarcin G, Tahaoglu G, Koker O, Yildiz M, Kasapcopur O. Prognosis, complications and treatment response in systemic juvenile idiopathic arthritis patients: A single-center experience. Int J Rheum Dis. 2019 Sep;22(9):1661-1669.

Adrovic A, Yildiz M, Köker O, Şahin S, Barut K, Kasapçopur Ö. Biologics in juvenile idiopathic arthritis-main advantages and major challenges: A narrative review. Arch Rheumatol. 2020 Jun 25;36(1):146-157.

Ruperto N, Brunner HI, Quartier P, Constantin T, Wulffraat NM, Horneff G, Kasapcopur O, Schneider R, Anton J, Barash J, Berner R, Corona F, Cuttica R, Fouillet-Desjonqueres M, Fischbach M, Foster HE, Foell D, Radominski SC, Ramanan AV, Trauzeddel R, Unsal E, Levy J, Vritzali E, Martini A, Lovell DJ; Paediatric Rheumatology International Trials Organisation (PRINTO) and the Pediatric Rheumatology Collaborative Study Group (PRCSG). Canakinumab in patients with systemic juvenile idiopathic arthritis and active systemic features: results from the 5-year long-term extension of the phase III pivotal trials. Ann Rheum Dis. 2018 Dec;77(12):1710-1719.

Ruperto N, Brunner HI, Quartier P, Constantin T, Wulffraat N, Horneff G, Brik R, McCann L, Kasapcopur O, Rutkowska-Sak L, Schneider R, Berkun Y, Calvo I, Erguven M, Goffin L, Hofer M, Kallinich T, Oliveira SK, Uziel Y, Viola S, Nistala K, Wouters C, Cimaz R, Ferrandiz MA, Flato B, Gamir ML, Kone-Paut I, Grom A, Magnusson B, Ozen S, Sztajnbok F, Lheritier K, Abrams K, Kim D, Martini A, Lovell DJ; PRINTO; PRCSG. Two randomized trials of canakinumab in systemic juvenile idiopathic arthritis. N Engl J Med. 2012 Dec 20;367(25):2396-406.

ÇOCUK ACİL VE YOĞUN BAKIM ÜNİTESİNDE SIK KARŞILAŞILAN RİTİM BOZUKLUKLARI

DOÇ. DR. FAHRETTİN UYSAL

Çocuklarda gerek acilde gerek yoğun bakım ünitelerinde (YBÜ) karşılaşılan ritim bozuklukları hayatı tehdit edebilen ve çok hızlı tanınıp çok hızlı tedavi edilmesi gereken durumlardandır. Bu ritim bozukluklarının bazen kendisi başvuru ve yatış nedeni olabilirken bazıları ise yoğun bakım ünitelerinde yatan hastalarda sık karşılaşılan hipoksiye, elektrolit dengesizliklerine ve kullanılan ilaçlara bağlı da karşımıza çıkabilmektedir. Bu sunumda çocuk acil ve YBÜ'de sık karşılaşılan ritim bozukluklarının tanısı ve bunlara yaklaşım, vakalar üzerinden anlatılacaktır.

Taşikardiye yaklaşım

Gerek acil gerekse de YBÜ'lerinde taşikardi en sık karşılaşılan durumlardan biridir. Bu hastalarda gerek alttan yatan neden (enfeksiyon, anemi gibi) gerekse de ajitasyon ve ağrı durumlarında taşikardi olağan bir durumdur ancak bu hastalarda bu taşikardinin sinüs mü yoksa başka bir taşikardi olup olmadığı hızla belirlenmelidir.

Genel olarak taşikardiler dar ve geniş QRS, düzenli ve düzensiz olarak sınıflandırılmaktadır. Her biri için ayrı örnekler sunumda verilmiştir. Bazı durumlarda sinüs taşikardisini ayırt etmek gerçekten zor olabilmektedir. Özellikle monitörden takip edilen ritimlerde bu başlı başına bir sorundur. Bu nedenle bu hastalarda taşikardi ayırıcı tanısı için en önemli ve ilk basamak 12- kanal EKG çekilmesidir. Monitör ile aritmilerin tipine karar verebilmek doğru değildir ve yanlış sonuçlara yol açabilir.

Dar QRS taşikardilerde öncelikle sinüs veya supraventriküler taşikardiler (SVT) düşünülmelidir. Sinüs taşikardisinin ayırımı için bazen adenozin İV yapılması çok değerlidir ve yine unutulmaması gereken en önemli durumlardan biri de adenozin yapılırken 12- kanal EKG'nin kaydının alınmasıdır. Bu sayede ayırıcı tanıda çok değerli bulgular elde edilebilmektedir.

Geniş QRS taşikardiler ise aksi ispat edilene kadar ventriküler taşikardi (VT) kabul edilmelidir.

Tanı ister SVT ister VT olsun tedavide en önemli unsur hemodinamidir. Hemodinamik parametreler bozulmuş ise acil kardiyoversiyon (senkronize) yapılmalıdır. Hemodinami stabil ise ilk tercih ilaç adenozindir ve hızla damar yolunda çok hızlı bir şekilde yapılmalıdır. Eğer tanımız VT ise bu hastalarda lidokain veya amiodaron infüzyonu verilebilir. Bu noktada bilinmesi gerek en önemli durum ise amiodaron infüzyonunun yavaş verilmesidir (mümkünse 1 saat). Unutulmamalıdır ki amiodaron oldukça toksiktir ve infüzyon sırasında hastaların önemli bir kısmında ilaç ilişkili kardiyak kollapsa neden olmaktadır. Önemli bir diğer nokta da bu ilacın acil serviste değil mutlaka YBÜ'de verilmesidir.

Bradikardiye yaklaşım

Bradikardi uyanık durumda iken kalp hızının yaşa göre belirlenen değerlerin altında olmasıdır. En sık nedenler; vagal tonusu arttıracak nedenler (örn; aspirasyon gibi), kullanılan ilaçlar, derin sedasyon, kafa içi basınç artışı sendromu (KİBAS), uygunsuz kateterizasyondur (örn; santral kateter pozisyonunun yanlış olması). Ağır hipoksemi, hipotansiyon ve metabolik asidoz; sinüs nod disfonksiyonu, AV nod disfonksiyonu veya ventriküler ileti gecikmesi yaparak bradikardiye yol açabileceği unutulmamalıdır. Yine bu hastalarda intoksikasyon da mutlaka akılda tutulmalıdır.

Bu hastalarda temel yaklaşım, hemodinami durumuna göre olmalıdır. Perfüzyon bozukluğu veya şok varlığında acil medikal tedavi gerekir. Bu hastalarda kardiyopulmoner resüsitasyon, atropin, adrenalin uygulamaları, uygun durumlarda geçici pacemaker takılması acilen gerekebilir. Hemodinami stabil hastalarda ise mutlaka 12- kanal EKG çekilmelidir ve AV blok varlığı değerlendirilmelidir.

MASTOSİTOZ'LARDA DERİ BULGULARI

YAKUP CANITEZ
DOÇ. DR. BURSA ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK ALERJİ BİLİM DALI

Mastositoz

Mastositoz başta deri ve kemik iliği olmak üzere karaciğer, dalak ve lenf düğümleri gibi çeşitli organ ve dokularda MH artışı ve MH'lerde anormal yüzey reseptör ekspresyonu ile karakterize bir hastalıktır.

Mastositozlar; izole deri tutulumuyla seyreden kutanöz mastositoz ve birden fazla organın tutulumuyla seyreden sistemik mastositoz olarak iki grupta değerlendirilir.

Çocukluk çağı mastositozu, en sık izole deri lezyonları şeklinde kutanöz mastositoz olarak karşımıza çıkarken, sistemik mastositoz çocukluk çağında oldukça nadir görülür. Erişkinlerde klinik seyir, yavaş seyirli indolent sistemik mastositozdan kötü seyirli mast hücreli lösemi, mast hücreli sarkoma kadar değişkenlik gösterebilir. Hastalar sıklıkla yüksek triptaz düzeyleri, flushing, karın ağrısı, ishal, kas ağrıları, osteoporoz, hipotansif ataklar ve nöropsikiyatrik rahatsızlıklar ile başvurabilirler.

Sınıflama

Mastositoz, en son 2016'da güncellenmiş Dünya Sağlık Örgütü sınıflanmasına göre Kutanöz mastositoz, sistemik mastositoz ve mast hücreli sarkom olmak üzere 3 grupta incelenmektedir (tablo-1). Kutanöz mastositoz; makulopapüler tip, diffüz kutanöz mastositoz ve derinin soliter mastositoması (kutanöz mastositoma) olarak 3 alt gruba ayrılır.

Tablo-1: Mastositoz sınıflaması

1. Kutanöz mastositoz
a. Makülopapüler tip (Ürtikerya pigmentoza)
b. Diffüz kutanöz mastositoz
c. Derinin soliter mastositoması (kutanöz mastositoma)
2. Sistemik mastositoz
a. Indolent (Yavaş ilerleyen) sistemik mastositoz
b. Smoldering (İçin için yanan) sistemik mastositoz
c. Hematolojik bir hastalıkla beraber olan sistemik mastositoz
d. Agresif sistemik mastositoz
e. Mast hücreli lösemi
3. Mast hücreli sarkom

Kutanöz mastositoz

Kutanöz mastositoz hastalarının çoğu izole deri lezyonları ile başvururlar ve bu lezyonlar genellikle kaşıntılıdır. Sistemik semptomların görülme oranı çok düşüktür. Soğuk-sıcak su, egzersiz veya mekanik tetikleyici faktörler lezyonların kızarmasına neden olabilir. Deri lezyonlarında hafif basınç veya kaşıma ile 5-15 dakika içerisinde şişlik ve/veya kızarıklık (lezyonun ürtikerimsi, hafif büllöz hale dönüşmesi) gözlenmesine ''Darier işareti'' denilir ve mastositoz için anlamlı bir bulgudur. Lezyonsuz deride bu reaksiyon gözlenmez. Nadiren hastalarda klinik tabloya atopik hastalıklar eşlik edebilir.

Kutanöz mastositoz 3 alt grup altında incelenmektedir;

a- Makülopapüler kutanöz mastositoz (Ürtikerya pigmentoza)

-Polimorfik form

-Monomorfik form

b- Diffüz kutanöz mastositoz

c- Derinin soliter mastositomu (Kutanöz mastositoma)

Önceki yıllarda kutanöz mastositozun daha nadir bir alt grubu olarak değerlendirilen ‘‘Telangiectasia macularis erupiva perstans(TMEP)’’, 2016 Dünya Sağlık Örgütü mastositoz sınıflandırmasından itibaren makülopapüler kutanöz mastositoz içinde değerlendirilmeye başlanmıştır.

Çocuklukta başlayan kutanöz mastositozlu hastalardaki deri lezyonları erişkinlerdekinden daha heterojendir. Kutanöz mastositozun 3 alt formunun tümü (Makülopapüler kutanöz mastositoz, diffüz kutanöz mastositoz ve kutanöz mastositoma) gözlemlenebilir.

Mastositozlu çocuk hastalar genellikle kutanöz mastositoz şeklinde karşımıza çıkar ve nadiren sistemik mastositoz görülür. Çocuklarda sistemik mastositoz varsa, çoğunlukla “Indolent sistemik mastositoz” olarak teşhis edilir. Bu nedenle, çocuklarda mastositoz genelde benign bir hastalık olarak ortaya çıkar.

Makülopapüler kutanöz mastositoz (Ürtikerya pigmentoza): Çocuklarda en sık görülen mastositoz formudur. Yüz, gövde, saçlı deri ve ekstremitelerde yerleşik, nispeten düzgün sınırlı, farklı boyut (1-2 cm) ve renklerde makülopapüler / plak / nodül / bazen de bül ile karakterize çoklu lezyonlar şeklinde karşımıza çıkabilir. Makulopapüler kutanöz mastositoz, son yıllarda lezyon morfolojisine göre iki alt gruba ayrılmaktadır. Benzer boyut ve şekle sahip çok sayıda küçük makülopapüler lezyonları olan hastalar monomorfik MPKM, şekil ve boyut açısından heterojenite gösteren düzensiz, daha büyük lezyonlara sahip olan hastalar polimorfik MPKM olarak değerlendirilir. Bu iki alt grubun daha çok görüldükleri yaşlar (çocukluk çağı/erişkin yaş) ve prognozları birbirinden biraz farklı olup, lezyon boyutları küçük olan monomorfik formunda serum triptaz seviyeleri genellikle biraz daha yüksek seyredebilirken, polimorfik formunda ise genellikle daha düşük seyredebilir.

Polimorfik makülopapüler kutanöz mastositoz: Şekil, boyut ve dağılım açısından lezyonların zamanla değişkenlik gösterdiği sıklıkla çocuklarda karşılaşılan formdur. Bu formda deride farklı çaplarda (polimorfik), karakteristik, daha büyük boyutlarda kahverengi lezyonlar görülür. Serum triptaz seviyeleri genellikle normaldir. Geniş ve birleşik deri lezyonlarına sahip hastaların serum triptaz seviyeleri hastalığın ilk dönemlerinde yüksek seyretse de zamanla azalma eğilimindedir. Polimorfik form MPKM genellikle iyi prognozla seyreder ve zamanla hastaların çoğunda deri lezyonları tamamıyla geriler, çoğunlukla adolesan veya erişkin yaşta kaybolur.

Monomorfik makülopapüler kutanöz mastositoz: Küçük ve yuvarlak lezyonlar boyut ve şekil bakımından birbirine benzerdir. Çocuklarda olguların önemli bir kısmında deri bulguları zamanla geriler ve kaybolur (en geç adolesan veya erişkin yaşa dek), ancak bir kısmında deri bulguları zamanla gerileme eğiliminde değildir. Hastalar polimorfik forma göre biraz daha yüksek serum triptaz seviyelerine sahip olabilirler. Bu formdaki çocuk hastalar, erişkin dönemde devam etme ve sistemik mastositoz gelişimi açısından polimorfik forma nazaran biraz daha kötü bir prognoza sahip olabilirler. Ayrıca erişkinlikte başlayan sistemik mastositoz hastalığı ve kutanöz tutulumu olan hastaların çoğu, karakteristik küçük, yuvarlak, kahverengi veya kırmızı monomorfik lezyonlarla başvururlar. Lezyonların sayısı, 10' dan az lezyondan, çok sayıda ve tüm deriye yayılabilen yoğunluğa kadar değişebilir, hastalar arasında büyük farklılıklar gösterir ve lezyon sayıları, serum triptaz seviyesinin yanı sıra sistemik tutulumun derecesi ile de ilişkili olabilir.

Makülopapüler lezyonların polimorfik veya monomorfik formlarına uymayan atipik nadir varyantları da vardır, örneğin daha önce ksantelazmoid kutanöz mastositoz olarak adlandırılan sarı sert lezyonlu bir varyant bu duruma örnek gösterilebilir. Bu atipik nadir varyantların genellikle normal triptaz seviyeleri ve iyi bir klinik seyir gösterdiği, deri lezyonlarının geç ergenlik (14-16 yaş) döneminde düzeldiği bildirilmektedir.

Diffüz kutanöz mastositoz (yaygın deri mastositozu): Çocukluk çağı kutanöz mastositozlarının sadece %1-3' ünü oluştururken, erişkin dönemde daha sık görülen bir formdur. Hastalık, çocukluk çağından erişkin döneme kadar devam etmekte ve hastaların kronik semptom kontrolü için uzun süreli tedavilere ihtiyaç duyma olasılıkları çok yüksektir. Tüm vücut derisi ve kafa derisi en çok etkilenen bölgelerdir. Yaygın deri mastositozu doğumda (konjenital ve neonatal olarak) veya erken bebeklik döneminde de görülebilir. Hastalarda deri ve saçlı deriyi tutabilen sarı-turuncu renkte subkutan nodüller veya yaygın büllerden oluşan lezyonlar gözlenir. Deride nodül ve büller (erozyone ve kabukları patlamış geniş büller) başvuru semptomları olabileceği gibi nodüller bazen hemorajik de olabilir. Deri zamanla kösele gibi yaygın şekilde kalınlaşabilir, erişkin dönemde hiperpigmentasyon ve dermografizm kalıcı olabilir. Hastalığın bu formunda artmış MH mediyatörlerinin aracılık ettiği ishal, hipotansiyon, hipovolemik şok, anemi, lenfadenopati, organomegali gibi sistemik semptom ve bulgular daha sık gözlenebilir. Çocukluk yaşlarda başlayan kutanöz mastositoz olguları içinde diffüz kutanöz mastositoz olguları erişkin yaşta devam etme ve sistemik mastositoza dönüşme oranları en yüksek olan gruptur.

Derinin soliter mastositomu (Kutanöz mastositoma): Genellikle izole, MPKM' ye benzeyen ancak çapı daha büyük boyutlara ulaşabilen bir veya birkaç kabarık nodüler tarzda lezyon olarak karşımıza çıkar. Genellikle mastositomanın seyri iyi huyludur ve ergenlikten önce kendiliğinden gerileme eğilimi gösterir. En son önerilere göre kutanöz mastositoma terimi, üçe kadar olan lezyon varlığında kullanılabilir. Bu nitelikteki dört veya daha fazla lezyon bulunduğunda, MPKM tanısı konulur. Mastositoma lezyonları genellikle adölesan yaşlarda veya çocukluk çağından sonra geriler ve kaybolur. Serum triptaz seviyeleri çoğu zaman normal seviyelerdedir. Nodüler lezyonlar mekanik bir travmaya maruz kalırsa flushing ve hipotansiyon gibi sistemik semptomlara neden olabileceğinden özel olarak dikkat edilmelidir.

Telangiectasia macularis eruptiva perstans: Telangiectasia macularis eruptiva perstans, deride MH birikiminden kaynaklanan bir kutanöz mastositoz şeklidir. Deri mastositozunun en az görülen şekli olmakla birlikte çocuklarda nadirdir. Lezyonlar kırmızı veya kahverengi zeminli telanjiektazik makuller ile karakterizedir ve MPKM ile birlikte bulunabilir. Bu kaşıntılı lezyonlar zamanla kalıcıdır ve deri yüzeyinin herhangi bir yerinde bulunabilir. Genellikle hasta hem kutanöz hem de sistemik açıdan asemptomatiktir, ancak bazen serum triptaz seviyeleri ile korele olduğu gösterilen gastrointestinal, kas-iskelet sistemi veya pulmoner sistemlerin tutulumuyla birlikte altta yatan sistemik mastositoz şeklinde görülebilir. Telangiectasia macularis eruptiva perstans neredeyse sadece erişkinleri etkiler. İyi huylu bir seyir izler ve tedavisi semptomatiktir. Dünya Sağlık Örgütü 2016 mastositoz sınıflandırması, TMEP' ten kutanöz mastositozun ayrı bir formu olarak bahsetmemektedir, bu sınıflandırma sisteminde MPKM kategorisinde değerlendirilmiştir.

Kutanöz mastositoz olgularında klinik seyir

Genel olarak kutanöz mastositoz hastalarının yaklaşık üçte ikisi çocukluk çağında tanı alır. Kutanöz mastositozlu çocukların yaklaşık %80' inde deri bulguları ilk 2 yaşta başlar. Mastositozlu tüm çocuk ve erişkin hastaların %80' inden fazlası kutanöz lezyonlarla başvurur, ancak bunların makroskopik ve mikroskobik özelliklerinin yanı sıra lokalizasyonları ve dağılımları bir hastadan diğerine büyük ölçüde farklılık gösterebilir. Bazı hastalarda deri lezyonları yenidoğan döneminde de görülebilir. Çocukluk çağında kutanöz mastositoz büyük oranda benign bir tablodur, olguların çoğunluğunda adolesan veya erişkin yaşa dek deri bulguları gerileyerek kaybolur. Tanı yaşı daha ileri olan çocuk hastaların daha uzun süre semptomatik kaldığı, daha geç remisyona girdiği ya da hastalığın erişkin dönemde sürdüğü düşünülmektedir. Erişkin yaşta tanı almak, sistemik mastositoz gelişme veya birlikte görülme riskini artırırken, çocukluk çağında kutanöz mastositoz tanısı alan hastalarda iç organ tutulumu ve sistemik hastalık riski çok daha düşüktür. Kutanöz mastositozun süresi ve prognozu hakkında literatürde sınırlı veri mevcuttur. İlk 2 yaşta tanı alan 15 pediatrik kutanöz mastositoz hastasının 20 yıllık takip verilerinin sunulduğu bir çalışmada, hastaların % 67' sinde tam iyileşme gözlenmişken, 20 yılın sonunda hiçbir hastada sistemik mastositoza ilerleme gözlenmemiştir. Mastositoz klinik seyrinin geniş kapsamlı literatür taramasının yapıldığı bir meta-analizde çocukluk çağında tanı almış MPKM ve mastositoma hastalarının her bir yeni yaş içinde tam iyileşme oranları sırasıyla %1,9 ve %10 olarak bulunmuşken, diffüz kutanöz mastositoz hastalarının gözden geçirilen hiçbir çalışmada tam iyileşme kanıtı göstermediği belirtilmiştir. Yüzotuzüç mastositoz hastasının değerlendirildiği retrospektif bir kohort çalışmasında ise 10 yıllık takipten sonra aktif hastalık bulguları gösteren mastositoma ve

çocukluk çağı MPKM hastalarının oranları sırasıyla %17,8 ve %21,1' e azalmış iken diffüz kutanöz mastositoz ve erişkin tip MPKM hastalarında iyileşme gözlenmemiştir. Literatürde son on yılda çocukluk çağı kutanöz mastositozlu seçilmiş hasta gruplarında yapılan çalışmalarda sistemik mastositoz gelişimi saptanan hastaların oranı %0,9-4,8 aralığında bildirilmektedir ve bu rakamlar daha önceki bilgilere göre biraz daha yüksektir. Ayrıca iki ayrı çalışmada %12,5-35,42' e varan daha yüksek oranlar da bildirilmiştir. Bu verilerin başka çalışmalar ile desteklenmeye ihtiyacı vardır, özellikle periferik kanda c-KIT D816V mutasyonunun tanımlanması veya son yıllarda tanısal testlerde kaydedilen ilerlemelerden vb. kaynaklanabileceği düşünülmektedir.

Çocuklukta başlayan mastositoz ile erişkin yaşta başlayan mastositoz arasında belirgin farklılıklar mevcuttur. Erişkin yaşta başlayan mastositoz ve çocuklukta başlayan mastositozun genel özellikleri tablo-2' de verilmiştir.

Tablo-2: Çocukluk çağında başlayan mastositoz ve erişkin yaşta başlayan mastositozun genel olarak görülen özellikleri

Parametre	Çocukluk çağı mastositozu	Erişkin yaşta başlayan mastositoz
Mastositozun en sık görülen formu	Kutanöz mastositoz	Indolent (yavaş ilerleyen) sistemik mastositoz
Hastalığın tipik seyri	Geçici	Kronik
Anafilaksi sıklığı	%<10	%50
Triptaz seviyesi	<20 µg/L	>20 µg/L
KIT mutasyonu	Ekzon 8, 9, 11 veya 17 veya yok	Ekzon 17, en sık KIT D816V
Deri lezyonlarının en sık görülen formu	Makülopapüler	Makülopapüler
Makülopapüler lezyonların tipik morfolojisi	Polimorfik	Monomorfik
Makülopapüler lezyonların tipik boyutu	Geniş	Küçük
Makülopapüler lezyonların tipik dağılımı	Gövde, baş, ekstremiteler	Uyluk, gövde

Sistemik mastositoz

Sistemik Mastositoz, kutanöz mastositozun aksine, MHAS' tan ayırıcı tanı gerektiren ve genellikle kemik iliği, dalak, karaciğer ve gastrointestinal sistemi içeren çoklu organ tutulumuları ile karakterizedir. Sistemik mastositoz tanısı, ilk olarak 2001 yılında Dünya Sağlık Örgütü tarafından tanımlanan ve en son 2016 yılında Dünya Sağlık Örgütü' nce güncellenen kriterlere göre konulabilir (tablo-3). Sistemik mastositoz tanısı için hastada en az 1 majör ve 1 minör kriter veya 3 minör kriter olması gerekir. Hastalar ishal, senkop veya nefes darlığı gibi semptomların yanı sıra tekrarlayan akut anafilaktik reaksiyonlar, flushing, açıklanamayan kaşıntı atakları, kemik ağrısı ve özellikle erişkin dönemde daha sık görülmekle birlikte osteoporoz ile de gelebilirler. Morfin, vankomisin gibi ilaçlarla, genel anestezi veya arı sokmaları ile görülen anafilaksi öyküleri olan hastalarda sistemik mastositoz açısından ayrıntılı değerlendirme yapılmalıdır.

Tablo-3: Sistemik Mastositoz Tanı Kriterleri*

A.	Major kriterler
	1. Kemik iliği ve / veya diğer ekstrakütanöz doku/organ kesitlerinde tespit edilen multifokal, yoğun 15' den fazla mast hücre infiltratları
B.	Minör kriterler
	1. Kemik iliği veya diğer ekstrakütanöz doku/organ kesitlerinde mast hücrelerinin >% 25' inin iğ şeklinde immatür ve atopik morfolojiye sahip olması
	2. Kemik iliği, kan veya diğer ekstrakütanöz organlarda c-KIT D816 V mutasyonunun saptanması
	3. Kemik iliği, kan veya diğer ekstrakütanöz organlardaki mast hücreleri, normal mast hücre belirteçlerine ek olarak CD2 ve / veya CD25 eksprese etmesi
	4. Serum total triptazının sürekli olarak >20 ng / mL olması (ilişkili bir klonal miyeloid hastalık yoksa)
*Sistemik mastositoz tanısı için hastada en az 1 majör ve 1 minör kriter veya 3 minör kriter olması gerekir.	

Çocuklarda sistemik mastositoz tanı kriterleri erişkinlerdeki ile aynıdır. Sistemik mastositoz çocuklarda erişkinlere göre nadiren görülür. Sistemik mastositoz, en son 2016' da güncellenmiş Dünya Sağlık Örgütü sınıflanmasına göre 5 ayrı alt başlıkta sınıflandırılmıştır (tablo-1). Sistemik mastositozun formları arasında, "Indolent (yavaş ilerleyen) sistemik mastositoz" en yaygın olanıdır. Genellikle iyi bir prognoz, stabil ve yavaş ilerleyen bir klinik tablo ile karakterizedir. ''Hematolojik bir hastalıkla beraber olan sistemik mastositoz'' adından da anlaşılacağı üzere, muhtemelen tüm hematolojik neoplazi formlarına eşlik edebilen bir sistemik mastositoz formudur. Tüm sistemik mastositoz vakalarının %40 kadarını oluştururken indolent sistemik mastositozdan sonra en sık görülen ikinci alt tiptir. ''Smoldering sistemik mastositoz'' kemik iliğinin MH' ler tarafından tutulumu nedeniyle miyelodisplazi ile örtüşebilen daha invaziv ve daha nadir bir formdur. ''Agresif sistemik mastositoz'' ağır MH infiltrasyonları ile potansiyel olarak çoklu organ disfonksiyonlarına neden olan ağır, nispeten nadir (%12) bir sistemik mastositoz formudur.

Mastositoz'larda Tanı

Mastositoz tanısından fizik muayene ve klinik bulgular eşliğinde şüphelenilirken, histopatolojik bulgular ile doğrulanır. Deri lezyonundan alınan biyopsi, kutanöz MH' lerin morfolojisinin ve yüzey belirteçlerinin tanımlanmasını sağlar. Doku biyopsilerinde karakteristik histopatolojik bulguların tanımlanmasının yanı sıra, serum ve / veya idrarda MH mediyatörlerinin ölçülmesi tanıda önemlidir. Şüpheli deri lezyonlarında Darier işaretinin pozitif olması mastositoz şüphesini artırır. Mastositozdan şüphelenilen hastada kutanöz mastositoz veya sistemik mastositoz ayırıcı tanısı dikkatle yapılmalıdır.

Kutanöz mastositoz hastaları tutulumun derecesini değerlendiren SCORMA (SCORing MAstocytosis index) indeksi ve serum triptaz düzeyleri ile takip ve tedavi edilebilir. Tedavi öncesindeki deri lezyonlarının şekli, dağılımı (başlangıç ve izlemde tercihen fotoğraflarla dökümente edilmeli) ve bazal serum triptaz düzeyleri kayıt altına alınmalıdır. Serum triptaz seviyeleri, MH' lerin toplam yükünü yansıtır ve genellikle kutanöz mastositozlu çocuklarda normal aralıktadır. Serum triptaz düzeyinin yüksek seyretmesi sistemik mastositoza ilerlemeyi düşündürmekle birlikte, monomorfik MPKM veya diffüz kutanöz mastositoz tanılılarda da yüksek seyredebilir. Ailenin diğer fertlerinde de serum triptaz düzeyleri yüksek seyreden hastalarda herediter alfa-triptazemi sendromu ayırıcı tanıda mutlaka değerlendirilmelidir. Yüksek serum triptaz düzeylerine eşlik edebilecek organomegali, lenfadenopati ve tüm vücutta yaygın kızarıklık, kaşıntı, karın ağrısı, ishal veya kemik ağrısı gibi sistemik semptomlar varlığında sistemik mastositozdan şüphelenilmeli, hasta görüntüleme yöntemleri ve kemik iliği biyopsisi ile değerlendirilmelidir.

Tedavi ve yönetimi

Hastaların yönetiminde amaç, semptomların tekrarlama riskini en aza indirmek ve semptomlar olduğunda etkin bir şekilde tedavi etmektir. MH' lerin degranülasyonunu tetikleyebilecek her türlü faktörden kaçınmak için hastalara yeterince eğitim verilmesi önerilmektedir. Sistemik mastositozlu erişkin hastalara potansiyel olarak şiddetli anafilaktik reaksiyonlar geliştirme eğiliminden dolayı adrenalin otoenjektörü reçete edilmelidir. Çocukluk çağında başlayan mastositozda anafilaksi riski yetişkinlere göre daha düşüktür. Anafilaksi riski mastositozlu erişkinlerde %22-50 iken çocuklarda %5-10 olduğu tahmin edilmektedir. Bu nedenle, kutanöz mastositozlu tüm çocuklara adrenalin otoenjektörünün reçete edilip edilmeyeceği konusunda bir fikir birliği yoktur. Geniş deri tutulumu, sık kabarma, sürekli yüksek serum triptaz düzeyi ve tıbbi öyküsünde anafilaksi olan kutanöz mastositozlu çocuklar için adrenalin otoenjektörünün reçete edilmesi önerilir. Hasta yönetimi için ek öneriler tablo-4' de özetlenmiştir.

Tablo-4: Mast hücrelerinin degranülasyonunu tetikleyen faktörler ve önerilen premedikasyon rejimleri

A. Tetikleyicilerden Kaçınma: Hastaya Özel Önlemler
Spesifik gıdalar, ilaçlar (NSAİİ, vankomisin, kinolonlar), çevresel alerjenler ve genel tetikleyiciler (stres, uykusuzluk, emosyonel bozukluk)
Fiziksel tetikleyiciler (egzersiz, sürtünme, basınç)
Ani sıcaklık değişiklikleri (soğuk, sıcak)
Aşırı sıcaklıklar
Deri kuruluğu
B. Cerrahi, İnvaziv İşlemler İçin Önerilen Premedikasyonlar (endoskopi, kolonoskopi), Kontrast Maddelerle Radyolojik İşlemler, Diş Tedavileri ve Aşılamalar (12 saat ve 1 saat önce)
Antihistaminik ajanlar (H1 ve H2 blokerler)
Steroid (0,5-1 mg/kg)
NSAİİ: non-steroid anti-inflamatuvar ilaç

Antihistaminik ajanlar (H1 ve H2 blokerler): H1 antihistaminikler, non-sedatif (setirizin, feksofenadin, loratadin, desloratadin, levosetirizin) ve sedatif (difenhidramin, hidroksizin, siproheptadin, doksepin, ketotifen) kombinasyonu ile tedavinin temel taşıdır. Kaşıntı, ürtiker ve / veya kızarıklık gibi hafif semptomları olan çocuklarda antihistaminik ajanlarla tedavi genellikle faydalıdır. Mast hücre degranülasyonunun belirti ve semptomlarını hafifletmek için yaygın deri tutulumu ve / veya bazal serum triptaz seviyeleri yüksek (>11,3 ng/ml) seyreden hastalarda profilaktik tedavi de önerilebilmektedir. Bu amaçla hem sedatif hem de non-sedatif antihistaminikler kullanılabilmekte iken, ikinci kuşak H1 antihistaminikler, günlük hayatı, okul performansını etkilemeden daha yüksek dozların kullanımına izin veren sedatif olmayan özellikleri nedeniyle tercih edilmektedir. Sedasyon ve mukozada kuruluk dışında ciddi yan etkilere dair kanıt yoktur. Önerilen dozun 4 katına kadar artırılabilir. Tedaviye famotidin, ranitidin gibi bir H2 antihistaminik ajanının eklenmesinin, tek başına H1 antihistaminik tedavisine kısmi yanıt veren veya önemli gastrointestinal semptomları (karın ağrısı, ishal gibi) olan hastalarda tedavide ek fayda sağladığı gösterilmiştir.

Lökotrien antagonistleri: Mast hücre hastalıklarında kullanımları, MH degranülasyonu ile büyük miktarda lökotrien salınımına dayanmaktadır. Özellikle sistemik mastositozlu hastalarda lökotrien atılımı artar ve MH aracılı semptomlara katkıda bulunduğu düşünülmektedir. Montelukast veya zafirlukast gibi lökotrien antagonistleri Amerikan Gıda ve İlaç Dairesi (FDA) tarafından önerilen dozlarda reseptör blokajı ile koruma sağlayabilir. Mekanizma olarak mantıklı olmasına rağmen, sistemik mastositozda lökotrien antagonistleri kullanımına yönelik öneri yalnızca uzman görüşüne ve sınırlı vaka raporlarına dayanmaktadır, etkinlikleri hakkında henüz güçlü bir kanıt bulunmamaktadır.

Mast hücre stabilizatörleri: Mast hücresi stabilizatörü olarak bilinen kromonlar 30 yıldan beri sistemik mastositoz tedavisinde antiinflamatuar amaçla kullanılmaktadır. Etkisini MH duvarını stabilize ederek, eozinofil ve epitel hücrelerin aktivasyonunu engelleyerek gösterirler. Kullanımdaki MH stabilizatörleri; kromolin sodyum, nedokromil sodyum ve ketotifen'dir. Ketotifen hem ikinci kuşak H1 antihistaminik hem de MH stabilizatörü olarak hem kutanöz mastositoz hem de sistemik mastositoz tedavisinde uzun yıllardır başarı ile kullanılmaktadır. Kromolin sodyumun, farklı randomize kontrollü çalışmalarda deri, gastrointestinal ve nöropsikiyatrik semptomların iyileşmesini

sağlayabileceği gösterilmiştir. Topikal sodyum kromoglikat (%0,21 konsantrasyonda), semptomatik lezyonlarda kaşıntıyı azaltmak için ek bir tedavi seçeneği olarak kullanılabilir. Etkinliğine dair kanıtlar çoğunlukla vaka raporları ile sınırlıdır.

Dünya Sağlık Örgütü 2016 sınıflaması temeline dayalı olarak son yıllarda mastositozda risk belirleme ve yönetimi hakkında güncelleme amaçlı bazı ek öneriler de bildirilmiştir. Genel olarak indolent sistemik mastositoz hastaları için tedavi hedefleri olarak öncelikle anafilaksi önleme, semptom kontrolü, osteoporoz tedavisine yönelik tedbirler önerilmekteyken, ilerlemiş sistemik mastositozlu hastalar için ise, hastalığa bağlı organ disfonksiyonunu iyileştirmek için MH sitoredüktif tedavileri önerilmektedir.

Diğer tedaviler:

Omalizumab (anti-IgE) standart sistemik tedavilere dirençli kutanöz mastositozu olan hastalarda, etkili ve güvenilir bir tedavi seçeneği olabilir. Ancak etkinliği ve güvenilirliğine dair kanıtlar vaka raporları ile sınırlıdır.

Topikal kortikosteroidler, emoliyentler, kalsinörin inhibitörleri, ultraviyole-A özellikle kutanöz mastositoz hastalarında tercih edilebilir. Sistemik kortikosteroidler ise ağır deri lezyonları olan hastalarda kısa süreli tedavi seçeneği olarak düşünülebilir. Kortikosteroidlerin deri atrofisi gibi lokal, adrenokortikal baskılanma gibi sistemik yan etkileri açısından dikkatli izlenmelidir. Kalsinörin inhibitörlerinin (pimekrolimus, takrolimus), fare modellerinde deride MH' nin yoğunluğunu azalttığı, MH apopitozunu indüklediği gösterilmiştir. Kutanöz mastositozlu 18 çocuk hastada topikal pimekrolimus tedavisi yanıtının değerlendirildiği bir çalışmada, lezyonların %26,7' sinin tamamen kaybolduğu, %67' sinin kısmi regrese olduğu ve %82' sinde ise Darier işaretinin negatifleştiği bildirilmiştir. Topikal kalsinörin inhibitörleri, özellikle semptomatik veya kozmetik olarak hassas bölgelerde lezyonları olan hastalarda uygun bir topikal tedavi seçeneği olarak düşünülebilir.

KAYNAKLAR

1- Valent P, Akin C, Arock M, et al. Definitions, criteria and global classification of mast cell disorders with special reference to mast cell activation syndromes: a consensus proposal. Int Arch Allergy Immunol. 2012;157(3):215-225.

2- Valent P, Horny HP, Escribano L, et al. Diagnostic criteria and classification of mastocytosis: a consensus proposal. Leuk Res. 2001;25(7):603-625.

3- Brockow K. Epidemiology, prognosis, and risk factors in mastocytosis. Immunol Allergy Clin North Am. 2014;34(2):283-295.

4- Georgin-Lavialle S, Lhermitte L, Durreuil P, et al. Mast cell leukemia. Blood. 2013;121(1285–9):5.

5- Valent P, Akin C, Metcalfe DD. Mastocytosis: 2016 updated WHO classification and novel emerging treatment concepts. Blood. 2017;129(11):1420-1427.

6- Leung AKC, Lam JM, Leong KF. Childhood Solitary Cutaneous Mastocytoma: Clinical Manifestations, Diagnosis, Evaluation, and Management. Curr Pediatr Rev. 2019;15(1):42-46.

7- Schena D, Galvan A, Tessari G, Girolomoni G. Clinical features and course of cutaneous mastocytosis in 133 children. Br J Dermatol. 2016;174(2):411-413.

8- Hartmann K, Escribano L, Grattan C, et al. Cutaneous manifestations in patients with mastocytosis: Consensus report of the European Competence Network on Mastocytosis; the American Academy of Allergy, Asthma & Immunology; and the European Academy of Allergology and Clinical Immunology. J Allergy Clin Immunol. 2016;137(1):35-45.

9- Lange M, Hartmann K, Carter MC, et al. Molecular Background, Clinical Features and Management of Pediatric Mastocytosis: Status 2021. Int J Mol Sci. 2021;22(5):2586.

10- Uzzaman A, Maric I, Noel P, Kettelhut BV, Metcalfe DD, Carter MC. Pediatric-onset mastocytosis: a long term clinical follow-up and correlation with bone marrow histopathology. Pediatr Blood Cancer. 2009;53(4):629-634.

11- Klaiber N, Kumar S, Irani AM. Mastocytosis in Children. Curr Allergy Asthma Rep. 2017;17(11):80.

12- Carter MC, Clayton ST, Komarow HD, Brittain EH, Scott LM, Cantave D, et al. Assessment of clinical findings, tryptase levels, and bone marrow histopathology in the management of pediatric mastocytosis. J Allergy Clin Immunol. 2015;136(6):1673-1679.

13- Ferrante G, Scavone V, Muscia MC, Adrignola E, Corsello G, Passalacqua G, et al. The care pathway for children with urticaria, angioedema, mastocytosis. World Allergy Organ J. 2015;8(1):5.

14- Le M, Miedzybrodzki B, Olynych T, Chapdelaine H, Ben-Shoshan M. Natural history and treatment of cutaneous and systemic mastocytosis. Postgrad Med. 2017;129(8):896-901.

15- Matito A, Azaña JM, Torrelo A, Alvarez-Twose I. Cutaneous Mastocytosis in Adults and Children: New Classification and Prognostic Factors. Immunol Allergy Clin North Am. 2018;38(3):351-363.

16- Matito A, Morgado JM, Sánchez-López P, et al. Management of Anesthesia in Adult and Pediatric Mastocytosis: A Study of the Spanish Network on Mastocytosis (REMA) Based on 726 Anesthetic Procedures. Int Arch Allergy Immunol. 2015;167(1):47-56.

17- Czarny J, Żuk M, Zawrocki A, et al. New Approach to Paediatric Mastocytosis: Implications of KIT D816V Mutation Detection in Peripheral Blood. Acta Derm Venereol. 2020;100(10):adv00149.

18- Pardanani A. Systemic mastocytosis in adults: 2019 update on diagnosis, risk stratification and management. Am J Hematol. 2019;94(3):363-377.

19- Coltoff A, Mascarenhas J. Relevant updates in systemic mastocytosis. Leuk Res. 2019;81:10-18.

20- Castells M, Metcalfe DD, Escribano L. Diagnosis and treatment of cutaneous mastocytosis in children: practical recommendations. Am J Clin Dermatol. 2011;12(4):259-270.

21- Broesby-Olsen S, Dybedal I, Gülen T, et al. Multidisciplinary Management of Mastocytosis: Nordic Expert Group Consensus. Acta Derm Venereol. 2016;96(5):602-612.

22- Castells M, Butterfield J. Mast Cell Activation Syndrome and Mastocytosis: Initial Treatment Options and Long-Term Management. J Allergy Clin Immunol Pract. 2019;7(4):1097-1106.

23- Moore C, Ehlayel MS, Junprasert J, Sorensen RU. Topical sodium cromoglycate in the treatment of moderate-to-severe atopic dermatitis. Ann Allergy Asthma Immunol. 1998;81(5):452-458.

24- Pardanani A. Systemic mastocytosis in adults: 2021 Update on diagnosis, risk stratification and management. Am J Hematol. 2021;96(4):508-525.

25- Pardanani A, Lasho TL, Reichard KK, Hanson et al. World Health Organization class-independent risk categorization in mastocytosis. Blood Cancer J. 9, 29 (2019).

26- Hinojosa T, Lewis DJ, Vangipuram R, Safeer L, Mui UN, Haley C, et al. The efficacy of omalizumab in Cutaneous Mastocytosis: A case series. Dermatol Ther. 2019;32(3):e12848.

27- Mashiah J, Harel A, Bodemer C, Hadj-Rabia S, Goldberg I, Sprecher E, et al. Topical pimecrolimus for paediatric cutaneous mastocytosis. Clin Exp Dermatol. 2018;43(5):559-565.

KEMOTERAPİ UYGULAMALARI ve HEMŞİRELİK BAKIMI

ARİFE ALBAYRAK
SABAHATTİN GAZİOĞLU ÇOCUK HEMATOLOJİ VE ONKOLOJİ HASTANESİ KİT ÜNİTESİ

Kemoterapi, kanser hücrelerini yok etmek veya bu hücrelerin büyümesini kontrol altına almak için kemoterapötik ilaçlar kullanılarak yapılan bir tedavi şeklidir. Kemoterapide kullanılan ilaçlara "kemoterapötik", "antineoplastik", "sitotoksik ajanlar" ya da "antikanser" ilaçlar adı verilmektedir.

Kemoterapinin ilk başlangıç dönemlerini incelediğimizde; birinci dünya savaşı sırasında zehirli gaz olarak kullanılan ve ciltte toksik vezikül oluşturan kükürtlü hardalın insanlarda kemik iliği ve lenfoid dokuda atrofi yaptığı saptanmış. Buda azotlu hardal bileşiklerinin geliştirilmesine yol açmış ve böylece modern kanser kemoterapisi başlamıştır.

Kemoterapi veriliş amacı:

I. Kanseri kontrol altına alarak tam iyileşme sağlamak,
II. Yayılımını önlemek, ilerlemesini yavaşlatmak,
III. Yaşam kalitesini yükseltmek,
IV. Yaşamı tehdit eden spesifik komplikasyonların gelişme riskini en aza indirmek
V. Kanserin neden olabileceği semptomları hafifletmektir

Kemoterapi ile kanser hücrelerinin maksimum ölümü hedeflenirken, yüksek bölünme özelliği olan normal hücrelerin ise (kemik iliği, oral mukoza, saç folikülleri) minimal etkilenmesi hedeflenmektedir.

Kemoterapi ilaçlarının sınıflandırılması:

☐ A. Hücre döngü aşmalarına göre
- hücre döngüsüne özgü olanlar
- hücre döngüsüne özgü olmayan ilaçlar

☐ B. Biyokimyasal yapı, etki şekline göre
- Alkilleyici ajanlar(siklofosfomid, ifoSfomid, melfalan …)
- Antimetabolitler (5- fluorosıl, methotrexat, sitarabine, gemsitabin …)
- Antitümör antibiyotikler (daktınomısın, bleomısın, epirubısın…)
- Bitki alkoloidleri (vıncrıstıne, etoposıde, paklıtaksel…)
- diğer ajanlar

1.1. ANTİMETABOLİTLER :
Döneme özgü ilaçlardır.

Çoğalma fraksiyonu yüksek tipteki tümörlere etkilidir.

En önemli toksik etkileri kemik iliği ve barsak mukozası epiteli üzerine olanlardır.

Örnek:

☐ 5- Fu
☐ Methotrexate
☐ Sitarabine
☐ Gemsitabine

1.3. ALKİLLEYİCİ AJANLAR:
Hücre siklusuna ve faza spesifik değillerdir.

Ancak G 1 ve S dönemlerinde daha duyarlıdırlar.

Protein ve enzimleri alkilleyerek solunum ve ara metabolizmayı bozarlar.

Radyoaktif ve X ışınlarına benzer etki gösterirler.

Örnek:

Ifosfomıd

Sıklofosfomıd

Melfalan

Tiotepa

1.4. VINKA ALKALOİDLERİ VE DİĞER BİTKİSEL ALKALOİDLER :
Hücre bölünmesinin metafazda durmasına neden olurlar.

M dönemine özgü ilaçlardır.

Nöronların mikrotübüllerinin oluşumunu bozduklarından nörotoksik etkileride vardır.

Örnek:

Vinkristin

Vinblastin

Vindesin

Vinorelbin

Etoposid

Teniposid

Paklitaksel

Dosetaksel

1.5. SITOTOKSİK ANTİBİYOTİKLER:
Mide-barsak kanalında absorbe olmadıklarından IV uygulanır.

Radyomimetik etki gösterdiklerinden radyoterapi ile aynı zamanda kullanılmaz.

Örnek:

- Antrasiklin türevleri
  - Daktinomisin
  - Daunorubisin
  - Doksorubisin
  - Epirubisin

2. KEMOTERAPİ ÇEŞİTLERİ

2.1. Adjuvan Kemoterapi: Cerrahi ve radyoterapi sonrasında tümörün metastatik olmayan ilk lokalize evresinde akciğer, kemik, kemik iliği, lenf nodları ve diğer alanlardaki metastazları engellemek ve tekrarlanmasını önlemek için uygulanan kemoterapi türüdür.

2.2. Neoadjuvan Kemoterapi: Lokal ileri kanserlerde tümör kitlesini küçülterek lokal başarı sağlamak, mikrometastazları erken dönemde tedavi etmek amacı ile cerrahi ve/veya radyoterapi öncesinde kullanılan kemoterapi türüdür.

2.3. Konkomitan Kemoterapi: Radyoterapi ile kemoterapi tedavilerinin birlikte verildiği eş zamanlı uygulanan kemoterapidir.

2.4. Kombine Kemoterapi: İleri evre ve metastatik tümörlerde aynı tedavide birden fazla kemoterapötik ilaç kullanılmasıdır.

3. UYGULAMA STANDARTLARI

Ayaktan Kemoterapi; polikliniğe gelip ,günü birlik yatış yaparak-uzun hazırlık rejimi yapmaksızın)

Yatarak Kemoterapi; hastanede ilgili üniteye yatışın yaparak- uzun hazırlık ve tedavi rejimi olan hastalarda

3.1. VERİLİŞ YOLLARI

3.1.1 Oral

3.1.2. Sistemik

- Subcutan
- İntramuskuler
- İntraarteriyel
- İntratekal,
- İntraventriküler
- İntraperitonial
- İntraplevral
- İntravesiküler
- İntravenöz

3.1.1. ORAL YOL

- Sınırlı olarak kullanılmakla birlikte günümüzde artış göstermiştir.
- Dezavantajları;
  - Kusma ile birlikte doz kaybı olasılığı
  - İlaç/bitki/diyet etkileşimi olasılığı
  - İlaç şemasına uyum güçlüğü
  - Maliyet/sosyal güvence sorunları
- Olası Komplikasyonlar
  - İlaca özel yan etkiler
  - Kullanılan diğer ilaçlarla etkileşime bağlı gelişebilen komplikasyonlar
  - Yutma güçlüğü ile ilişkili komplikasyonlar
  - Yaşlı ve çocuk hastaların tabletleri yutma durumu, kendi kendine ilaç rejimini yönetebilme yeteneği önemli

Oral kemoterapi kullanımında hasta ve aile eğitimi;

İlacın adı, dozu, şeması, nasıl alacağı ve güvenliği, kapsülü açmaması ya da tabletleri kırmaması, vücut sıvıları ile maruziyette ne yapacağını bilmesi, yan etkileri ve yan etkilerin kontrolü konusunda eğitim verilmelidir.

3.1.2. INTRAVENÖZ YOL

- Avantajları;
  - Emilim tamdır. Vezikant ajanların uygulaması için gereklidir.
- Dezavantajları:
  - Uzun süre kullanıldığında venlerde irritasyona neden olur.

- ❑ Santral venöz kateterlerin(port, hıckman) yerleşimi için cerrahi işlem gerektirir.

■ Olası Yan Etkileri:

- ❑ İnfeksiyon, flebit, ekstravazasyon, lokal rahatsızlık, ilaca ilişkin yan etkiler

Kemoterapi protokolünde etkili tedavinin sürdürülebilmesi için ilaçların neden olabileceği reaksiyonlar hakkında hemşirelerin bilgilerinin tam olması, tedaviye bağlı gelişebilecek reaksiyonların izlenmesi ve gerektiğinde ekip yaklaşımı ile hastada ortaya çıkan sorunları kontrol altına almak için etkili hemşirelik girişimlerinin planlanması oldukça önemlidir.

Planlanan kemoterapi uygulamasına yönelik hasta ve ailesi bilgilendirilmesi oldukça önemlidir

3.2. UYGULAMA ÖNCESİ HAZIRLIK

- Premedikasyonlar
- Hidrasyon
- Aldığı ve çıkardığı izlemi
- Laboratuvar sonuçları kontrol edilmeli
- Nötrofil 500 mm3 altı ve trombosit 20.000 mm3 altı ise kemoterapi verilmez.
- Hastanın adı soyadı/ doğum tarihi/protokol numarası kontrol edilmeli
- Hastanın kür öncesi boy-kilo ölçümü yapılarak bki hesaplanmalı
- İlaç isteminin tarih ve zamanı ilacın adı ilacın dozu m2 ye uygun olarak hesaplandığı kontrol edilmeli
- İlacın uygulama yolu kontrol edilmeli ilacın uygulama sıklığı uygulama tarihinin ve protokol ilaçlarının sıralamasının doğruluğu kontrol edilmeli
- İlacı order eden doktorun kaşe ve imzası kontrol edilmeli
- Tedavi şemasının doğruluğu iki hemşire tarafından kontrol edilmeli ve ilk kürden sonra hastaların toksisite değerlendirmesi uygulama öncesi yapılmalı
- Kemoterapi süresince diyeti sorgulanmalı
- Kemoterapötik ve ek olarak kullanılan ilaçların olası yan etkileri bilinmeli
- Vital bulgu kontrolleri mutlaka yapılmalıdır
- Lenf diseksiyonu yapılan veya cerrahi işlem olan ekstremiteler damar yolu için kullanılmamalı (kurum prosedürüne uygun kol bandı kullanılmalı)
- Dökülme kitinin oratmda hzır bulundurulması gerekir
- Uygulama için gerekli diğer malzemelerin hazırlığı (ışık korumalı set, pump v.b.
- Eğer gerekiyorsa monitorizasyon için malzeme sağlanması gerekir.

3.3. UYGULAMA ESNASINDA

Hazırlanan ilaç;

- Hasta adı
- Protokol numarası
- Uygulama yolu
- Kemoterapi ajanı
- Dozu, infüzyon süresi
- İlacın son kullanma tarihi
- Bozulma süresi kontrol edilmelidir.

Kişisel koruyucu önlemler alınır.

3.3.1. KİŞİSEL KORUYUCU ÖNLEMLER

- <u>Kemoterapi eldiveni</u>

(pudrasız ve kalın (0,3-0,4 mm)

(çift eldiven ve 30 dk da bir değişim)

- <u>Kemoterapi örtüsü</u>

(altı geçirgen olmayan üstü emici özellikte)

- Kemoterapi gömleği

(3 saatte bir değişim)

- Galoş ve bone

- Loer-look bağlantılı iğne uçları kullanılır
- İlaç istemi mutlaka yazılı olmalı sözel order olmamalıdır.
- Uygulama sırasında çift kontrol yapılmalıdır.
- Öncesinde damar yolu varsa değerlendirilir.
- Bölge eritem, ağrı ve hassasiyet yönünden değerlendirilir.
- Damar yolu etkinliğinden emin olunduktan sonra uygulama yapılır.
- Eğer etkinliği tam değilse uygulama yeri değiştirilir

3.3.2. YENİ DAMAR YOLU İÇİN YER SEÇİMİ ÖNEMLİDİR.

- Hastanın el ve kolları aşağıdan yukarıya doğru değerlendirilerek en uygun bölge seçilir.
- Hematom, ödem, bozuk lenfatik drenaj, flebit, enflamasyon yönünden dikkatli olunmalıdır.
- Gözle görülebilen infeksiyon bulgusu olan, 24 saat öncesinde uygulanmış anjioket ve giriş bölgesine yakın alanlar kullanılmamalıdır
- Kullanılmaması gereken diğer bölgeler ince venler, önceden radyoterapi uygulanan bölgeler, bileğin iç kısmı ve antekübital fossadır.
- Eğer hiçbir şekilde damar girişi sağlanamıyorsa implante port takılması sağlanmalıdır.

Port Katater;

- ❖ Tekrarlanan ilaç uygulamalarında güvenli ve kolay damar girişi sağlayan,
- ❖ Tamamı cilt altına implante edilmiş olan sabit kataterlerdir.
- ❖ Hematoloji ve onkolojide ıv kemoterapilerde,
- ❖ Sık kan transfüzyonu ve kan örneği alınmasında
- ❖ Hastanın sosyal yaşamının rahatlatılmasında etkilidir.

4. KEMOTERAPİLERİN YAN ETKİLERİ

Kemoterapi, hastalarda fiziksel, psikolojik, sosyal ve manevi boyutunu etkileyecek sorunlara ve yan etkilere neden olmaktadır.

Çoğu geçici olan bu yan etkiler uygun tedavi ve bakımla önlenebilmekte ya da olumsuz etkileri en aza indirilebilmektedir.

Hematolojik Yan Etkiler:

- Anemi
- Trombositopeni
- Nötropeni

Gis Yan Etkiler:

- Mukozitler
- Bulantı-Kusma
- Özefajit
- Diyare
- Konstipasyon
- Beslenmede değişim

Cilt Değişiklikleri:

- Alopesi,
- Ekstravazasyon
- El ayak sendromu,
- Tırnak değişiklikleri
- Cilt reaksiyonları

Organ Toksisiteleri:

- Kardiyak toksisite
- Nörotoksisite
- Hepatik toksisite
- Hemorajik sistit ve nefrotoksisite
- Pulmoner toksisite

Genel Semptomlar:

- Ağrı
- Uykusuzluk
- Yorgunluk

Psıkososyal Semptomlar:

- Anksiyete
- Depresyon
- Distres

4.1. TROMBOSİTOPENİ

Trombosit sayısı 150.000 mm3 altına düşmesi trombositopeni olarak tanımlanmaktadır.

- Peteşi, ekimoz ve hematom önemli klinik bulgularıdır.
- Ayrıca intrakraniyal kanamalar trombositopenide mortalite nedeni olabilecek en korkulan ve istenmeyen bir bulgudur
- Trombosit miktarı 20.000-50.000/mm3 'nin altına düştüğü zaman kanama riski artar, 20.000/mm3 'ün altında artık spontan kanamalar başlamaktadır.
- Hastanın aktivite, beslenme, boşaltım ve günlük bakımına yönelik gerekli girişimler ve düzenlemeler yapılarak trombositopeniye bağlı kanamaya neden olabilecek konstipasyon, düşme, kafa içi basıncın artırılması gibi durumlar kontrol altına alınarak kanama önlenebilmekte ya da risk azaltılabilmektedir.
- Hasta yatakta hareket ederken, defekasyon sırasında ve ağır objeleri kaldırırken valsalva manevrasından kaçınılmalı, yaralanmaları önlemek için çevre güvenliği sağlanmalı (eşya düzenlemesi, banyo vb.), gerektiğinde aktivite kısıtlılığı yapılmalıdır.
- Protein megakaryositlerin çoğalması için gerekli olduğundan yüksek proteinli, yüksek kalorili besinler ve içecekler ile en iyi şekilde beslenme durumu korunmalı ve sürdürülmelidir.
- Konstipasyon, ıkınmaya neden olarak intrakraniyal kanama riskini arttırır. Bu nedenle trombositopeni riski olan hasta, posalı yiyecekler ve yeterli sıvı alması yönünde cesaretlendirilmeli ve konstipasyon takibi yapılmalıdır
- İntrakraniyal basınç artışını önlemek için sistolik kan basıncı 140 mm/Hg'nın altında tutulmalıdır. Konstipasyonu önlemek için dışkı yumuşatıcı ve laksatifler kullanılmalıdır.
- Çoğu trombosit agregasyonunu değiştirdikleri için nonsteroid antiinflamatuvarların ve aspirin içeren ilaçların kullanımı engellenmelidir.
- Deri ve mukoz membran bütünlüğünü korumak için kas içi, cilt altı enjeksiyonlardan rektal ısı alma, supozutuvar uygulama ve kateter yerleştirme işlemlerinden mümkün olduğunca kaçınılmalıdır. Mümkün olduğunca I.V. yol kullanılmalıdır.
- Eğer kas içi enjeksiyon uygulaması gerekli ise enjeksiyon sonrası enjeksiyon yerine 3-5 dakika basınç uyguladıktan sonra, hematomu önlemek için bası bantları kullanılmalıdır. Vazokostriksiyon için soğuk uygulama yapılabilir
- Kemik iliği aspirasyonu ya da biyopsi yapılan trombositopenili hastalara uygulama bölgesine basınçlı pansuman uygulanmalı ve hastaya bu bölgenin üzerine yatması söylenmelidir.
- Burun kanamasında vazokonstriksiyon amacı ile buz uygulaması yapılmalıdır.

4.3. NÖTROPENİ

Amerika Birleşik Devletleri Ulusal Kanser Enstitüsü tarafından mutlak nötrofil sayısının (MNS) 2000/mm3 (2x109 /L)'ün altında olması olarak tanımlanmıştır.

Semptom kontrolünde hemşirenin sorumlulukları arasında enfeksiyon belirtilerini takip etmek, deri bütünlüğünü korumak ve günlük bakım yapmak, ağız hijyenine özen göstermek, hasta ve ailesini enfeksiyondan korunma yöntemleri hakkında bilgilendirmek, düzenli aralıklarla hastanın yaşam bulgu takibini yapmak, hekim istemine göre ilaç desteği sağlamak, hastanın dinlenmesine ve beslenmesine dikkat etmek yer alır.

Hemşirelik Bakımı;

☐ Çevrenin Düzenlenmei
☐ Deri Bütünüğünün Sağlanması
☐ Ağız Bakımı
☐ Yeterli ve Dengeli Beslenmenin Sağlanması

HASTA EĞİTİMİ

- El yıkama şekli ve önemi (su ve sabun kullanımı, ellerin kurulanması)
- Beslenme (pişmemiş ya da az pişmiş etlerden, deniz ürünlerinden, yumurtadan ve iyi yıkanmamış sebze-meyvelerden kaçınılması)
- Hastanın olası enfeksiyonu olan bireylerle temasından ve ziyaretinden kaçınmaları
- Taze veya kuru çiçekler /bitkilerden uzak durma (aspergillius enfeksiyon riski)
- Hastalara hayvan dışkısı, sekresyonu, idrarıyla temas ve bulaştan kaçınması
- Kalabalık ortamlardan mümkün olduğunca uzak durması ve gerekli durumarda maske kullanımının önemi anlatılmalıdır.

4.4. ORAL MUKOZİT

Kanser tedavisine bağlı gelişen oral mukozit; ağrı, beslenmede yetersizlik, kilo kaybı ve tedavinin ertelenmesi gibi birçok soruna yol açan ve hastaların yaşam kalitesini olumsuz yönde etkileyen önemli bir sorundur.

Oral mukozıt yönetimi tedavi başlamadan önce planlanmalıdır. Mevcut veya tedavi sırasında sorun çıkaracağı düşünülen hastalıklar ve durumların (diş çürüğü, diş eti hastalıları, kötü dolgu ve protezler, vb.) tedavisi yapılmalıdır. Oral mukoza düzenli olarak değerlendirilmelidir. Hasta bakımına aile bireylerinin doğrudan katkıda bulunmaları sağlanmalıdır.

Oral Mukozitte Önlem ve Tedavi Oral bakım;

- Günde 2-3 kez yumuşak fırçayla diş fırçalama
  • Hafif gargaralar: SF, sodyum bikarbonat solüsyonu her 2-3 saatte bir yapılır

  • Antimikrobiyal gargaralar: Klorheksidin (Klorhex) ile günde 3-4 kez birkaç dakika

  • Ağrıyı azaltmak için %2'lik lidokain ve magnezyum hidroksit solüsyonu (Mucaine) karışımı kullanılır.

  • Topikal olarak kullanılan bir diğer ajan, içinde alkol ve gliserin bulundurmayan morfin solüsyonlarıdır.

  • Anestezik ile sukralfatın (bariyer oluşturucu) (Antepsin, Peptiliz) birlikte kullanımı, ağrı gidericiye olan ilaç ihtiyacını azaltır.

  • Karışım solüsyonu olarak antepsin 10 cc + vemcain 7 puff + fungostatin 5 ml kullanılmaktadır.

  • Benzidamin (Tantum,Tanflex, Benzidan) topikal analjezik içerikli gargaralar kullanılır.

4.5. BULANTI KUSMA

- Hastanın gıda alımı düzenlenmelidir, baharatlı, kafeinli gıdaların alınmaması konusunda bilgilendirilmelidir

- Hastanın aldığı çıkardığı dengesi takip edilmeli, yaşam bulguları takip edilip gerekli girişimler uygulanmalıdır.
- Trakeal aspirasyonu önlemek için hasta başı semi-fowler pozisyonda olmalıdır.
- Sürekli kusması varsa NG sonda takılabilir. Sıvı elektrolit kaybına karşı paranteral beslenme sağlanabilir.
- Uygun ağız bakımı sağlanmalıdır.
- Soğuk ve kokusuz besinleri tercih etmesi önerilmelidir.
- Beslenme öncesi antiemetik uygulaması daha rahat beslenmeyi sağlayabilir.

4.6. KONSTİPASYON

Bireylerde dışkılıma sıklığının hafta da iki kez ya da daha az şekilde azalması, kalın bağırsak hareketlerinin kuru ve sert dışkıya sebep olacak şekilde azalması durumu konstipasyon olarakta tanımlanır.

Organik bir neden söz konusu değilse semptomatik tedavi, opioid kullanan hastalarda gelişen konstipasyon durumunda ise proflaktik olarak gaita yumuşatıcılar ya da stimülanların verilmesi uygun olabilmektedir.

- ❖ Hastanın bağırsak fonksiyonlarını değerlendirmeli,
- ❖ Gastrokolik refleksi uyarmak için yemeklerden 30-60 dakika sonra tuvalete gitmesini,
- ❖ Tuvalet ihtiyacı için yeterli zaman ayırmasını
- ❖ Ağrı kontrolünü
- ❖ Lifli gıdalarla beslenmesi,
- ❖ Yeterli sıvı alımına teşvik edilmesi (herhangi bir sorun yoksa 1500-2000 ml.), Diyette yeterli lif ve sıvı alımı sağlanmalı,
- ❖ Hasta ile defekasyon için uygun zaman belirlenmeli ve hasta her gün aynı saatte barsak boşaltımını yapması için yönlendirilmeli,
- ❖ Defekasyonu uyaran içeceklerin alımı önerilmeli (örn. Erik suyu, sıcak limon suyu kahve, portakal suyu vb),
- ❖ Sürgü yerine tuvaleti kullanması önerilmeli,
- ❖ Günde 800 gr meyve ve sebze (dört porsiyon) alması önerilmeli Baklagillerin alımı aşamalı olarak arttırılmalı, baklagilleri çok fazla tüketmemesi önerilmeli (Gİ kanalı irrite edebilir, gaz ve diyareye neden olabilir),
- ❖ Egzersiz alışkanlığı değerlendirilmeli. Düzenli olarak orta dereceli egzersiz yapması (sakıncası yoksa) sağlanmalı
- ❖ Hastanede yatan hastalar tolere edebildiği kadar hareketli tutulmalı,
- ❖ Yatağa bağımlı hastalara ROM (range of motion = eklem açıklığı) egzersizleri yaptırılmalı,
- ❖ Yatak içinde dönme ve pozisyon değişimi sağlanmalı,

4.7. DİYARE

Bağırsak hareketinin frekansında(günde 2-3 kezden fazla) ve sıvı içeriğinde artış olması ile birlikte miktar olarak gaitanın 200 mg/gün 'ün üzerinde bulunması şeklinde tanımlanmaktadır.

- ❖ Neden olan faktörleri belirlemeli,
- ❖ Hastanın normal bağırsak alışkanlığını,
- ❖ Dehidratasyon bulgularını,
- ❖ Sıvı-elektrolit kayıplarını,
- ❖ Abdominal ağrıyı,
- ❖ Halsizlik, ateş gibi semptomları değerlendirmeli,
- ❖ Cilt bütünlüğünü korumalı,
- ❖ Hastanın kilo ve yaşam bulgularını takip etmelidir.

<u>Özellikle</u>

- Kafein, alkol, süt ürünleri, yağlı, posalı, baharatlı yiyecekleri tüketmesi önlenmeli
- Posasız besinleri (yoğurt, pilav, makarna, üzüm suyu, muz, beyaz peynir, beyaz ekmek, patates haşlama, pirinç haşlama gibi) tüketmesi desteklenmeli
- Aşırı sıcak ve soğuk yiyecekleri tüketmesi önlenmeli

- Hastaya baharatlı, kızarmış gıdalar, kepekli ve tahıllı gıdalar, çok sıcak veya soğuk besinler, alkol ve kafeinli içecekler, yağlı ve asidik gıdalar ile süt ve süt ürünlerinden kaçınması gerektiği açıklanmalıdır.
- Hastanın posa yönünden fakir, yüksek kalorili ve potasyum açısından zengin gıdalarla beslenmesi önerilmelidir
- Cilt bakımınıza önem göstermesinin önemini vurgulayın (cilt bütünlüğünüzü koruyun, perianal cilt bölgesini ılık su ile temizleyin, ılık su ile oturma banyosu yapın, nemlendiriciler kullanın).

4.8. EKSTRAVAZASYONDA HEMŞİRELİK YÖNETİMİ

İntravenöz olarak uygulanan ilacın damar dışına çıkışı ve çevre dokuya yayılmasıdır.

Ekstravazasyon belirtileri:

- Ağrı, şişme, lokal ısı artışı gibi lokal inflamatuar reaksiyon
- Hiperpigmentasyon, yanma, eritem
- Damar trasesinde hassasiyet
- Ciltte kuruma ve endürasyon
- Nekroz, skar oluşumu, ülserasyon
- Kanül yerinde şişme, yanma, ağrı olması

Hemşirelik yönetimi:

- Acilen infüzyon durdurulur
- Kanul çekilmeden set ayrılır ve ilaç aspire edilir
- Kanül çıkartılır ve ekstremite yükseltilir
- Bası uygulanmaz. İlaca özel sıcak veya soğuk lokal uygulama yapılır
- Vınka ve alkaloıd grubu ilaçlara ılık- sıcak uygulama yapılır. Vazodilatasyonla dolaşıma katılması için 24 saat boyunca 3 saatte bir 15 dakika uygulanır.
- Diğer tüm vazikant ajanlar için soğuk nedeni ile meydana gelen vazokonstrüksiyon ile beraber vezikantın subkutan dokulara emiliminin azalması ve hücre hasarının boyutunun sınırlandırılması sağlanır.
- Ekstreminin istirahat ve elevasyonu sağlanır.

5. KEMOTERAPİ UYGULAMALARINDA GÜVENLİ UYGULAMA

Maruziyet Riski;

Hastalarda

Yüksek dozda maruziyet

Birkaç ilaç

Birkaç ay içinde

Sağlık çalışanında

Düşük dozda maruziyet

Birçok ilaç

Birkaç yıl içinde

5.2. MARUZİYETE UĞRAYAN ÇALIŞANLARDA GÖRÜLEN YAN ETKİLER

- Baş ağrısı
- Saç dökülmesi
- Kontakt dermatit
- Abdominal ağrı
- Karaciğer hasarı
- Ağız ve burunda yaralar
- Allerjik reaksiyonlar

Onkoloji alanında çalışan sağlık personeli:

- Hazırlamada %40 , Uygulamada %20, Atıklarda %40 Maruziyet yaşanmaktadır

Hangi Alanlarda Güvenli Çalışmalıyız?

6. Depolama
7. İlaç Hazırlama
8. Uygulama
9. Taşıma
10. Dökülmeler
11. Atıkların Kontrolü

UYGULAMA ESNASINDA:

- Enjektördeki ilacı serum içine verme
- İlaç bulunan serum torbasının setle bağlantısını sağlama
- İlaç bittikten sonra serum torbasını yada seti çıkarma
- Tablet ilaçları bölme, sıvı haline getirme
- İlaç temini sırasında ilaç flakonlarının kırılması yada sızıntı yapması nedeniyle dış yüzeylerinin ilaçla kontamine olması
- Giriş çıkışların kontrollü olduğu izole merkezi yer
- Eğitimli ve deneyimli eleman
- Sınıf ıı tip b yada sınıf ıii laminar akımlı BGK
- Kapalı sistem aparatı kullanılmalı
- İlaç hazırlama alanında göz yıkamak için acil göz yıkama ekipmanı yada NaCl solusyonları hazır bulundurulmalı
- Dökülme talimatı görülür bir yerde asılı olmalı
- BGK mühendislik kontrolleri düzenli aralıklarla yapılmalı

5.2. KİŞİSEL KORUYUCU ÖNLEMLER

- Kemoterapi eldiveni

(pudrasız ve kalın (0,3-0,4 mm)

(çift eldiven ve 30 dk da bir değişim)

- Kemoterapi örtüsü

(altı geçirgen olmayan üstü emici özellikte)

- Kemoterapi gömleği

(3 saatte bir değişim)

- Galoş ve bone

5.3. DÖKÜLME SAÇILMA SETİ

- Dökülme olduğunu belirten uyarı işareti,
- İki çift kemoterapi eldiveni
- Bir çift lateks temizlik eldiveni

- Uzun kollu arkadan bağlı sıvı geçirmez kullanılıp atılabilen bir gömlek
- Koruyucu gözlük ve maske
- Emici özellikte iki örtü (30x30 cm)
- Galoş
- Küçük bir fırça ve kürek
- İki adet atık torbası
- Deterjan

5.3.1. DÖKÜLME SAÇILMA DURUMUNDA

- Kontamine alan (hasta,aletler v.s) izole edilir.
- Hastaların ve çalışanların mutlak güvenliği sağlanır.
- Eğer varsa cam kırıkları fırça ve faraşla toplanır
- Emici pet kullanılarak sıvıların çevreye yayılması engellenir.
- Üç kez deterjanlı su ile temizlenmesi, üç kez duru suyla (temiz alandan kirli alana doğru) temizlenmelidir.
- Eldiven ve gömlek hemen çıkarılmalı
- Etkilenen deri su ve sabunla yıkanmalı
- Etkilenen göz çeşme altında ya da izotonik serum fizyolojik ile en az 15 dk yıkanmalı
- Bulaşmaya maruz kalan personele yönelik kayıt tutulmalı ve en kısa sürede tıbbi muayene yapılmalıdır.

Güvenlik Önlemlerine Yönelik Ayrıntılı Bilgi Sahibi Olmak İçin:

ANTINEOPLASTIK ILAÇLARIN GÜVENLİ KULLANIM STANDARTLARI REHBERI – 2009

(www.onkohem.org.tr) inceleyebilirsiniz.

KAYNAKLAR

1. Kav S. Gündoğdu F. Kemoterapi ve Biyoterapi İlaç Bilgileri. (2). Ankara: Alter; 2017
2. Bahar A, Ovayolu Ö, Ovayolu N. Onkoloji Hastalarında Sık Karşılaşılan Semptomlar ve Hemşirelik Yönetimi. Erciyes Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Dergisi.2019;6:42-58
3. Ünsal E. Konstipasyon Baskın İrritabl Bağırsak Sendromu (İBS) Olan Bireylerde Farklı Diyet Tedavilerinin Yaşam Kalitesi ve Bazi Biyogöstergeler Üzerine Etkisi. Gazi Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü. Doktora Tezi.2021
4. Akgöz B. Hemşirelik Bölümü Öğrencilerinde Abdominal Masajın Konstipasyon Ciddiyeti ve Yaşam Kalitesine Etkisinin İncelenmesi. Karabük Üniversitesi. Yüksek Lisans Tezi . 2021
5. Pekmezci H. Kanser Hastalarına Verilen Eğitimin Kemoterapi Semptomlarına Etkisi. Trabzon: Karadeniz Teknik Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Yüksek Lisans Tezi; 2013
6. Doğan I. Kemoterapi Alan Hastaların Semptom Kontrolü ve Hemşirelik Bakımından Memnuniyeti. Edirne: Trakya Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Yüksek Lisans Tezi; 2019
7. Can G. Onkoloji Hemşireliğinde Kanıta Dayalı Bakım 2010 İstanbul Konsensusu. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevleri; 2010
8. Çetiner M. Hemotolojik ve Non-hemotolojik Malıgnitelerde Protokoller. İstanbul: Yelken Basım; 2007
9. Keskin, G. Ekstravazasyonda hemşirelik bakımı . XIII. TPOG Ulusal Pediatrik Kanser Kongresi: 182-183, 2004, İstanbul
10. www.emedicines. org.uk/erişim 01.02.2022
11. www.onkohem.org.tr / erişim 01.02.2022

ÇOCUKLUK ÇAĞINDA DERİ DÖKÜNTÜLERİ

PROF. DR. KENAN AYDOĞAN
BURSA ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ DERİ VE ZÜHREVİ HASTALIKLAR AD
TIBBİ MİKROBİYOLOJİ PHD

Çocuklarda görülen deri hastalıklarının sıklığı, dağılımı ve özellikleri de hem erişkinlerden farklıdır, hem de kendi içinde yaşa bağlı olarak farklılık göstermekte olup konu ile ilgili birçok epidemiyolojik çalışma bulunmaktadır. Konu ile ilgili en kapsamlı çalışmada Nanda ve ark(1) 10.000 çocuğu prospektif olarak inceleyerek 162 dermatoz tanımlanmış ve en sık atopik dermatit (%31.3), verrukalar (%13.1), alopesi areata (%6.7), pitriyazis alba (%5.25), psoriazis (%4), diaper dermatit (%4) saptamıştır. Hayden ve ark (2) pediatri polikliniğine başvuran 1547 çocuk hastayı prospektif olarak değerlendirdiğinde belirlediği 235 dermatolojik hastalığı 9 grupta toplamıştır ve en sık olarak deri enfeksiyonları (%36), diaper dermatit (%16) ve atopik dermatit (%9), seboreik dermatit(%6), miliaria(%5), kontakt dermatit(%5), akne(%3), kserozis(%3), parazitozlar(%3) ve diğerleri (%15) saptamıştır. Wenk ve ark. (3) ise İsviçre'de 0-16 yaş grubu 1105 çocuk hastayı prospektif olarak değerlendirmiş ve saptanan 257 farklı dermatoz arasında en sık %25.9 atopik dermatit, %9.1 pigmenter nevus, %5 verrukanın görüldüğünü bildirmişlerdir. Ülkemizde konu ile ilgili en geniş hasta serisinde (n=4025); tüm yaş gruplarında en sık görülen ilk 10 hastalık sırasıyla; kontakt dermatit (%15.6), siğiller (%8.7), atopik dermatit (%7.8), akne vulgaris (%6.9), seboreik dermatit (%4.3), insekt bite (%3.6), molluskum kontagiozum (%2.9), keratozis pilaris (%2.6), kserozis (%2.4), ürtiker (%2.2) saptanmıştır(4)

"Çocuklarda Deri Döküntülerine Pratik Yaklaşım" adlı kurs programı içinde; ilaç reaksiyonları, enfeksiyöz dermatozlar ve mastositozlar dışında toplumda sık görülen pediatrik dermatozları(5) ve ciddi pediatrik dermatozları(6) " Çocukluk Çağında Deri Döküntüleri" adlı sunumumda algoritmik pratik yaklaşımlar çerçevesinde aktaracağım.

Kaynaklar

1. Nanda A, Al-Hasawi F, Alsaleh QA. A prospective survey of pediatric dermatology clinic patients in Kuwait: An analysis of 10.000 cases. Pediatr Dermatol 1999;16:6-11.
2. Hayden GF. Skin diseases encountered in a pediatric clinic. A oneyear prospective study. Am J Dis Child 1985;139:36-8.
3. Wenk C, Itin PH. Epidemiology of pediatric dermatology and allergology in the region of Aargau, Switzerland. Pediatr Dermatol 2003;20: 482-7.
4. Akbaş A, Kılınç F,Yakut İ, Metin A, Çocuklarda Dermatolojik Hastalıklar: 4025 Hastanın Prospektif Analizi Turkish Journal of Pediatric Disease 2015; 9: 6 - 11
5. Schellack N, Skin rashes in children.S Afr Pharm J 2011;78:13–22
6. Santistevan J, Long B, Koyfman A. Rash decisions: an approach to dangerous rashes based on morphology. J Emerg Med. 2017;52: 457-471

DERİ BULGULARI İLE GELEN HASTADA İMMÜNOLOJİK YAKLAŞIM

PROF.DR. YILDIZ CAMCIOĞLU
İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ-CERRAHPAŞA, CERRAHPAŞATIP FAKÜLTESİ
ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI AD
ENFEKSİYON HASTALIKLARI BİLİM DALI, ALLERJİ VE KLİNİK İMMÜNOLOJİ BİLİ DALI
EMEKLİ ÖĞRETİM ÜYESİ

Vücudumuzu saran derinin 4 temel işlevi vardır:

1-Endojenöz dengeyi sağlamak; vücut ısısını ve sıvı dengesini düzenler

2-Metabolik ; Vitamin D üretir

3-Duyu organı olarak; soğuk, sıcak, yumuşak, sert, ağrı, baskı, temas algıları

4-Dış ortamdan gelen saldırılara karşı vücudu koruma görevi; enfeksiyon, mekanik hasar, ultraviyole ışınlarına karşı koruma işlevi

Derinin en önemli görevi olan vücudumuzu dışetkenlerden koruma işlevi, doğal ve edinsel immün sistemin derideki işlevlerini de yansıtmaktadır. Teknolojik gelişmelerin ışığında yapılan incelemeler ile deri ile immün sistem hücreleri ve sitokinleri arasındaki karmaşık ilişki daha iyi aydınlatılmıştır.

Deri ve epidermis histolojik olarak incelendiğinde, keratinositlerden ve Langerhans hücrelerinden (LCs) zengin epidermisin bazal tabakasında kök hücrelerin (stratum basale) yer aldığı ve bu tabakaların altında spinoz tabaka (stratum spinosum), filaggrin monomerlerin içeren keratohiyalin granülleri ve lipidleri içeren lamellar tabakanın, sıkı bağlantıların da yer aldığı granuler tabakada(stratum granulosum) olduğu, farklılaşan hücrelerin korneum tabakasını oluşturduğu (stratum korneum)görülür. Deri pH'ı, granular tabakadan korneum tabakasına ulaşıncaya kadar düzenlenerek deri yüzeyi pH'ı 4.5–5.3 arasında dengede tutulmaktadır. Keratinositlerin yüzeyinde, çok sayıda patojen-eşlikçi moleküler kalıplar (PAMP) için reseptörler ve sitokin reseptörleri bulunur. Keratinositler, sitokinler, kemokinler ve büyüme faktörlerine karşı yanıt verebildikleri gibi kendileri de sitokin üretebilirler. Bu nitelikleri ile keratinositler, enflamasyon dahil tüm deri belirtilerinin gelişmesine katkıda bulunurlar. İmmün sisteminde doğuştan kusuru bulunan kişilerde immün sistemdeki bozukluğun tipine göre deriye ilişkin lenfoid doku da (SALT) etkilenmekte, deri belirtilerinin patogenezinde rol oynamaktadır.

Uluslararası İmmünoloji Dernekleri Birliği (IUIS), altta yatan immün sistem bozukluğuna dayanarak, 2020 yılında immün sistemin doğuştan kusurlarını 10 başlık altında kümelemiştir. Günümüze kadar 430'dan fazla immün yetersizlik hastalığı tanımlanmıştır. İmmün yetersizlik hastalıkları ile yakından ilgili uzmanlar, dünyada immün sistemin doğuştan kusurları(IEI) tanısı konulan yaklaşık 60 000 hasta olmasına karşın yaklaşık olarak 6 milyon kişinin bu hastalıklardan etkilendiğini ileri sürmektedirler. İmmün sistemin doğuştan kusuruna sahip hastaların %40 ila %70'inde deri belirtileri bulunmaktadır. Derinin stafilokokkal enfeksiyonlarında kronik granulomatoz hastalıklar ve TIRAP(MAL eksikliği) sendromu, deride Bacille Calmette-Guerin aşısına bağlı lokal reaksiyona bağlı enflamasyonlarda IL-12R, IFN-Gama rseptörleri eksiklikleri ve birçok yeni tanımlanan immün yetersizlik hastalıkları akla gelmelidir. Human papilloma virüs enfeksiyonlarında WHİM sendromu, mukokutanöz kandidiyazis durumunda IL-17R eksiklikleri tanıya götüren önemli ipuçlarıdır.

Çok az sayıda araştırmada PİY hastalarında görülen deri belirtileri incelenmiştir. Küveyt ulusal Primer İmmün yetersizlik kayıt sistemindeki (KNPIDR) 313 çocuk incelenerek deri belirtileri olan hastalar irdelenmiş, deride belirtileri olan 126 hastanın %47.6(n:60)'sinde tek deri belirtisi, %22.2(n:28) iki deri belirtisi ve % 30.2 (n:38)'sinde 3 den fazla deri belirtileri olduğu gösterilmiştir. En sık deri enfeksiyonları, ekzama/ekzematoid döküntüler ve otoimmün deri belirtileri görülmüştür. Bu araştırmada, deri belirtilerine, hiper IgE sendromu, DOCK8 eksikliği, STAT3 eksikliği, ataksi-telanjiektazi hastalarının %100'ünde, RAG1 eksikliği olanların %82'sinde rastlanmıştır. Primer ailevi hemofagositik lenfohistiositoz'de Langerhans hücre histiyositozisi, Chediak–Higashi sendromunda gri renkli saçlı çocukların derisinde hipopigmente lekelerin bulunması, Griscelli sendromunda gri renkli saç ve deride

pigmentasyon bozuklukları, Papillon–Lefevre sendromunda palmoplantar keratoderma, psoriyazis benzeri deri döküntüleri ve diş anormalileri, Blau sendromunda sarkoidoz, C1 esteraz inhibitör eksikliğinde anjioödem gibi bulguların tanıda önemi vurgulanmıştır.

Sonuç olarak, buzulun görülmeyen yüzünde tanı konulmamış çok sayıda immün sistemin doğuştan kusurlarına(IEI) sahip bireyler bulunmaktadır. Bu hastaların yarısından çoğunda deri belirtileri bulunmaktadır, bu deri bulgularının hekimler tarafından göz ardı edilmemesi ve tanıya götüren önemli ipuçları olduğu unutulmamalıdır.

Kaynaklar

Spellberg B. The cutaneous citadel: a holistic view of skin and immunity. Life Sci. 2000 Jun 23;67(5):477-502.

Sillevis Smitt JH, Kuijpers TW. Cutaneous manifestations of primary immunodeficiency. Curr Opin Pediatr. 2013 Aug;25(4):492-7.

Lehman H. Skin manifestations of primary immune deficiency. Clin Rev Allergy Immunol. 2014

Apr;46(2):112-9.

Ettinger M, Schreml J, Wirsching K, Berneburg M, Schreml S. Skin signs of primary immunodeficiencies: how to find the genes to check. Br J Dermatol. 2018 Feb;178(2):335-349.

Lehman H, Gordon C.J. The Skin as a Window into Primary Immune Deficiency Diseases: Atopic Dermatitis and Chronic Mucocutaneous Candidiasis.Allergy Clin Immunol Pract. 2019 Mar;7(3):788-798.

Rigoni R, Fontana E, Dobbs K, Marrella V, Taverniti V, Maina V, et al. Cutaneous barrier leakage and gut inflammation drive skin disease in Omenn syndrome. J Allergy Clin Immunol. 2020 Nov;146(5):1165-1179.

Al-Herz W, Zainal M and Nanda A(2021) A Prospective Survey of Skin Manifestations in Children With Inborn Errors of Immunity From a National Registry Over 17 Years. Front. Immunol. 12:751469.doi: 10.3389/fimmu.2021.751469

ANJİOÖDEM

HİKMET TEKİN NACAROĞLU
ISTANBUL MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ

Anjioödem (AÖ) genellikle subkutan dokuda belirginleşen, ayrıca solunum ve gastrointestinal sistem submukozal tabakasında geçici, lokalize ödem ile karakterize bir hastalıktır. AÖ, vücudun herhangi bir yerinde görülse de en çok ekstremiteler, yüz, genital organlar, hava yolları ve gastrointestinal sistemde görülür. Anjioödem vakalarının çoğundan histamin ve bradikinin adlı mediatörler sorumludur. Bu mediatörlere göre, anjioödem sıklıkla histamin ve bradikinin-aracılı anjioödem olarak sınıflandırılır. Anjioödem ürtikerin bir belirtisi olarak da görülebilir ve bu şekli çoğunlukla histaminerjik (allerjik, IgE-aracılı) tiple ilişkilidir. Histaminerjik anjioödem en sık anjioödem nedenidir. Ürtikerle beraber olan anjioödem, akut ya da kronik, spontan ya da indüklenebilir bir ürtikerin göstergesidir. Ürtikerle birlikte olmayan anjioödem, ürtikerli hastaların yine de %10'unda görülebilir fakat ayrı bir semptom olarak da oluşabilir. Doğru teşhis ve uygun tedaviyi seçmek için, anjioödem fenotipinin ve semptomların altında yatan mediatörün iyi bilinmesi esastır. Herediter anjioödem (HAÖ) ise nadir görülen, genelde C1 inhibitör (C1-INH) eksikliğine bağlı, tekrarlayan anjioödem ataklarıyla bilinen ölümcül olabilen otozomla dominant geçişli bir hastalıktır. Anjioödem atakları aniden oluşur, sıklıkla tahmin edilemez ve tipik olarak ekstremite, gövde, yüz, karın, genital organlar ve üst solunum yollarını tutan şişliklere yol açar. Herediter anjioödem hastalarında tipik olarak eşlik eden ürtiker olmaması sıklıkla nonhistaminerjik (bradikinerjik) anjioödem şeklinde düşünülmesine yol açar. Ataklar önemli derecede işlevsel bozukluğa, yaşam kalitesinin azalmasına ve larengeal atak olgularında ise ölüme yol açabilir. Herediter anjioödemin karın tutulumuyla giden atağı genelde tanıda gecikme ve uygunsuz tedaviye neden olan ailevi Akdeniz ateşi (FMF) ve apandisit gibi bazı akut batın durumlarını taklit eder. Herediter anjioödem tedavisi kısa ve uzun süreli profilaksi ile atak tedavilerini içerir. Akut/atak tedavi seçenekleri arasında, plazma kaynaklı C1-INH konsantresi, rekombinant C1-INH konsantresi, ecallantide ve ikatibant günümüzde kullanılan ilaçlardır.

Kaynaklar:

1. Maurer M, Magerl M, Ansotegui I, Aygören-Pürsün E, Betschel S, Bork K, et al. Th e international WAO/EAACI guideline for the management of hereditary angioedema-Th e 201 revision and update. Allergy 2018; 73(8):1575-96
2. Huston DP, Sabato V. Decoding the enigma of urticaria and angioedema. J Allergy Clin Immunol Pract. 2018; 6(4):1171-5
3. Giavina-Bianchi P, Aun MV, Motta AA, Kalil J, Castells M. Classification of angioedema by endotypes. Clin Exp Allergy 2015; 45(6):1142-3

EPITHELIAL BARRIER HYPOTHESIS: NOVEL ASPECTS

CEZMİ A. AKDİS
SWİSS INSTİTUTE OF ALLERGY AND ASTHMA RESEARCH (SIAF), UNİVERSİTY ZURİCH, DAVOS

Humans are exposed to a variety of toxins and chemicals every day. According to the epithelial barrier hypothesis, exposure to many of these substances damages the epithelium, the thin layer of cells that covers the surface of our skin, lungs and intestine. Defective epithelial barriers have been linked to a rise in almost two billion allergic, autoimmune, neurodegenerative and psychiatric diseases. There has been a steep rise in allergic and autoimmune diseases, reaching epidemic proportions and now affecting more than one billion people worldwide. These diseases are more common in industrialized countries and their prevalence continues to rise in developing countries in parallel to urbanization and industrialization. Intact skin and mucosal barriers are crucial for the maintenance of tissue homeostasis as they protect host tissues from infections, environmental toxins, pollutants and allergens. A defective epithelial barrier has been demonstrated in allergic and autoimmune conditions such as asthma, atopic dermatitis, allergic rhinitis, chronic rhinosinusitis, eosinophilic esophagitis, celiac disease, and inflammatory bowel disease. In addition, leakiness of the gut epithelium is also implicated in systemic autoimmune and metabolic conditions such as diabetes, obesity, multiple sclerosis, rheumatoid arthritis, systemic lupus erythematosus, ankylosing spondylitis, and autoimmune hepatitis. Finally, distant inflammatory responses due to a 'leaky gut' and microbiome changes are suspected in Alzheimer's disease, Parkinson's disease, chronic depression and autism spectrum disorders. The immune response to opportunistic pathogens and commensals that cross the damaged barrier causes microbial dysbiosis and is involved in the development of these diseases. Nature Reviews Immunology. 2021. DOI: 10.1038/s41577-021-00538-7. Here the "epithelial barrier hypothesis" is introduced, which proposes that the rise in epithelial barrier damaging agents linked to industrialization, urbanization and modern life underlies the rise in allergic, autoimmune and other chronic conditions. After breaking of the epithelial barriers by various environmental agents and infections, microbiome which normally floats above the skin and mucosas goes deeper between and beneath the epithelial barrier. Microbial dysbiosis and decreased biodiversity develop following the colonization of commensals, such as *S. aureus, Moraxella, Haemophilus and Pneumococcus*. An immune response develops against colonizing opportunistic pathogens together with commensals. An inflammation like an expulsion response against dysbiotic microbiome, which is deeper than its usual position takes place inside and around the epithelium. Defective epithelial barrier healing capacity due to microbial dysbiosis, chronic tissue inflammation and epigenetic mechanisms lead to the chronicity of the disease.

OLGULARLA GÖZ BULGULARINDAN KALITSAL METABOLİK HASTALIKLARA GİDİŞ

DR. GAMZE UÇAN GÜNDÜZ
BURSA ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ GÖZ HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

Çeşitli metabolik hastalıkların seyrinde göz bulguları görülebilmektedir (1,2). Okuler tutulum gözün herhangi bir kısmını, gözdışı kasları ve görme yollarını içerebilir. Yenidoğan uzmanları, pediatristler ve oftalmologların metabolik hastalıkların göz tutulumlarına hakim olması, özellikle göz bulgusu erken dönemde ortaya çıkan metabolik hastalıkların tanınması açısından önemlidir (2,3).

Okuler belirtilerin anormal metabolik ürünlerin direkt toksik etkileri, enzimatik yollardaki bozukluklar ya da enerji metabolizmasındaki yetersizlik nedeniyle ortaya çıktığı düşünülmektedir. Doğuştan metabolizma hastalıklarında oküler anormallikler sıklıkla doğumdan çocukluğa kadar olan dönemde başlamakla birlikte, başlangıç yaşı değişebilir (3). Göz anormallikleriyle ilgili başlıca metabolik hastalıklar lipid, karbonhidrat, protein ve metal metabolizması bozukluklarını içerir. Göz hareket bozukluklarını içeren metabolik hastalıklar ise lipid depo hastalıkları, nörotransmitter bozuklukları ve solunum zinciri bozukluklarıdır.

Bazı hastalık gruplarında tedavi mümkün olduğu için erken tanı önemlidir. Bu nedenle hastalık sürecinde göz bulgusu erken dönemde ortaya çıkan hastalıkları ve bu hastalıklardaki göz tutulumlarını bilmek önem arz etmektedir.

Göz, araştırma için nispeten kolay erişilebilen özel bir nörolojik organdır ve hekime objektif bilgiler verebilir. Etkilenen çocuklar klinik pratikte iki şekilde karşımıza çıkabilirler: (a) Bilinen bir metabolik bozukluğu olan hastada, hastalığın bilinen bir semptomu olarak bir oftalmolojik bulgu ortaya çıkabilir; (b) Göz bozukluğu ile başvuran hastada bir metabolik bozukluktan şüphelenilebilir (4).

İkinci durumda, başlangıç yaşı ve klinik seyir genellikle bozukluğun metabolik doğasına ilişkin önemli ipuçları sağlar. Bazı anormallikler belirli bozukluklar için o kadar tipiktir ki, yalnızca tanıyı doğrulamak için metabolik incelemeler gereklidir. Örneğin, retinitis pigmentosa, şiddetli kas zayıflığı, hepatoselüler disfonksiyon, dismorfik yüz ve nöbetleri olan bir hastada peroksizomal bir bozukluk olan Zellweger spektrum hastalık olasılığı artar. Öte yandan ilerleyici gelişim geriliği ve kataraktı olan bir çocukta hepatosplenomegali varlığı, metabolik araştırmaların lizozomal depo bozukluğuna yönelik olması gerektiğini düşündürür. Galaktozemideki katarakt gibi bazı hastalıklarda göz anomalileri kolayca fark edilir. Peroksizomal bozukluklarda olduğu gibi bazı hastalıklarda ise, erken bebeklik döneminde fundoskopik muayene normal olup, bozukluk elektroretinogram ve VEP ile anlaşılır.

Metabolik hastalıkların erken dönemlerinde görülen göz bulguları hastalığın tanısında önemli rol oynayabilir. Metabolik hastalıklardaki göz bulguları nörolojik semptomlar gibi genellikle göz dışı bulgulara eşlik eder. Ancak önemli olan hangi okuler anormallikte altta yatan bir metabolik hastalıktan şüphelenilmesi gerektiğinin bilinmesidir. Bu konuşma kapsamında doğuştan gelen metabolizma hastalıklarında görülen oküler bulgular irdelenecek ve göze çarpan oküler bulguları olan metabolik hastalıklara olgularla yer verilecektir.

1.1. Okuler motor belirtiler

Metabolik hastalıklarda göz hareketi bozukluklarına yol açan mekanizmalar iyi anlaşılmamıştır. Lipid depo hastalıkları (sfingolipidozlar), Gaucher hastalığı (beta-glukoserebrozidaz eksikliği) ve Niemann-Pick tip C (anormal intrasellüler kolesterol transportu) sıklıkla hastalığın erken döneminde istemli göz hareketlerinde bozukluk ile karakterizedir.
Gaucher tip 2 (akut tip) ve tip 3 (kronik tip)'te karakteristik oküler hareket bozukluğu, konjenital oküler motor apraksiye benzer şekilde, özellikle istemli bakışlarda horizontal bakışta ilerleyici yetmezliktir (5). Yukarı ve aşağı göz hareketleri sıklıkla korunmuştur. Hastadan bir objeyi takip etmesi istendiğinde kompensatuar olarak yatay düzlemde baş hareketleri gözlenir. Hastalardaki baş hareketleri muhtemelen bakışlardaki değişiklikleri kompanse etmek için geliştirilmiştir.

Nöronopatik Gaucher hastalığında bebeklik ve çocukluk döneminde sıklıkla nörolojik belirtiler gelişmiştir. Nöronopatik Gaucher hastalığının ilk nörolojik bulgusu sıklıkla supranükleer bakış felcidir (6). Niemann-Pick tip C'de hastalığın erken dönemlerinde vertikal sakkadlarda seçici bir yavaşlama olup bu durum istemli bakışların kaybı ile devam eder, diğer göz hareketleri normaldir (7,8). Geç başlangıçlı GM2 gangliosidoz tip B'de bakış bozuklukları daha az karakteristiktir. Birtakım hastalıkta meydana gelen E vitamini eksikliği dissosiye oftalmopleji gibi ilerleyici bakış kısıtlılığına neden olabilir (9). Mitokondriyal solunum zinciri bozukluklarında progresif eksternal oftalmopleji görülebilir (10).

Okulojirik krizler, gözlerin sabit veya değişken sürekli konjuge yukarı deviasyonu epizodlarından oluşan anormal oküler hareketlerdir. Bu atak sırasında hasta aşağı veya herhangi başka bir yöne bakamaz. Özellikle nöroleptik ilaçların yan etkisi olarak karşımıza çıkarken birçok başka nedene de bağlı olabilir. Tirozin hidroksilaz (11) ve aromatik L-aminoasit dekarboksilaz eksikliği (12) gibi nörotransmitter hastalıklarda okulojirik krizler görülebilir. Santral sinir sistemindeki biyojenik aminlerin sentezinde görevli enzimlerin defekti nedeniyle beyinde dopamin eksikliği meydana gelir. Semptomların başlangıcı erken dönemdedir ve hastalık genellikle ilerleyici hipotoni ve ekstrapiramidal hareket bozuklukları ile karakterizedir. Tanı sıklıkla BOS'ta nörotransmitterlerin ve metabolitlerinin kantitatif ölçümüne bağlıdır. Doğuştan bakır metabolizması bozukluğu olan Wilson's hastalığının ilk bulgusu okulojirik kriz olabilir (13). Wilson's hastalığında ayrıca yukarı bakış felci ve akomodasyon kaybı da olabilir (14).

1.2. Kornea

Mukopolisakkaridozlarda kaba yüz görünümü, kalın cilt, organomegali, kemik değişiklikleri ve korneal bulanıklaşma gibi bazı klinik bulgular dokuda glikozaminoglikanların (mukopolisakkaritler, GAG'lar) birikimine bağlı ortaya çıkar. Genel bir kural olarak aşırı dermatan sülfat ve keratan sülfat korneada birikir ve keratinositlerdeki birikim miktarı korneal bulanıklık düzeyi ile ilişkilidir. Heparan sülfatın bozulmuş degradasyonu daha çok santral sinir sistemi ve retina ile ilişkili belirtilere yol açar (15). Fabry hastalığında slit-lamp muayenesinde kornea vertisillata (korneanın merkezine yakın bir noktada perifere doğru yayılan sarmal şeklinde görünüm) görülür. Genç Fabry hastalarında korneal opasite diffüz bir haze şeklinde olabilir (16). Korneal tutulumun kritik bir rol oynadığı metabolik hastalıklardan birisi Wilson's Hastalığı'dır (17). Kayser-Fleischer halkasının (kornea dış kısmında halkasal bakır birikimi) varlığı ancak slit-lamp muayenesi ile anlaşılabilir. Diğer karaciğer yetmezliği nedenleri de halkaya yol açabildiği için halka görünümü Wilson's hastalığı için patognomonik değildir. İdrarda atılan bakır miktarı ile Kayser-Fleischer halkası varlığı arasında bağlantı yoktur.

Böbrek tutulumu ile giden sistemik bir hastalık olan sistinozis korneada kristalin-benzeri birikimlere neden olabilir (18). Tirozinemi tip 2'de (sitozolik tirozin aminotransferaz eksikliği) fotofobi başvuru semptomu olabilir, daha sonra avuç ve ayak tabanında basmakla ağrılı olan hiperkeratotik deri lezyonları fotofobiyi takip eder (19).

1.3. Lens

Lenste en sık görülen anomali lensin opaklaşması yani katarakttır. Lens dislokasyonu gibi diğer anomaliler çok daha az görülür. Lens avaskülerdir ve ihtiyaçlarını humor aközden sağlar. Lenste metabolize olan glukozun büyük kısmı anaerobik glikolizden elde edilir. Lensteki total ATP'nin %20-30'u sitrik asit yolundan elde edilir, glukozun ise sadece %3'ü sitrik asit siklusundan geçer (20). Polyol yolu iki enzimden oluşur: aldoz redüktaz ve sorbitol dehidrogenaz. Aldoz redüktaz glukoz ve galaktoz gibi heksoz şekerleri polyol, sorbitol ve galaktilole indirger. Polyol birikimi intrasellüler sıvı artışı ile lenste şişme, artmış membran geçirgenliği ve elektrolit anormalliklerine yol açarak katarakta neden olur (21).

Kolesterol metabolizması lensin saydamlığını koruması için önemlidir, çünkü lens membranı bilinen tüm membranlar içinde en yüksek kolesterol içeriğine sahip olandır. Kolesterol biyosentezi bozuklukları (mevalonate kinase deficiency, Conradi-Hünermann syndrome, Smith-Lemli-Opitz syndrome) ve safra asidi sentezi bozukluğu (cerebrotendinous xanthomatosis) kristalin lens opasiteleri ile ilişkili olabilir (3).

Galaktoz metabolizmasının üç bilinen hastalığı da galaktoz metaboliti galaktilolün lenste birikmesi sonucu katarakt ile sonuçlanabilir. Galaktilolün geçirgenliği olmaması nedeniyle lensin içine su geçer ve lensin temel yapısını bozar. Galaktokinaz eksikliğinde katarakt tek bulgu olabilir (22).

İskelet displazisi olan peroksizomal bozukluklar ve rhizomelic chondrodysplasia punctata ile varyantları kataraktla ilişkilidir. Otozomal resesif bir sendrom olan egzersiz ilişkili laktik asidoz, mitokondriyal miyopati ve hipertrofik kardiyomiyopatisi olan ve akraba olmayan altı ailedeki bazı çocuklarda konjenital katarakt bildirilmiştir (23).

Lens dislokasyonu varlığında öncelikle Marfan sendromu ve homosistinüri araştırılmalıdır. Marfan sendromundaki olası mekanizma, lens kapsülünde mikrofibrillerde bozukluk olmasıdır (24). Marfan sendromunda hastaların %70'inde lens dislokasyonu görülür. Homosistinürideki lens subluksasyonu genellikle aşağı doğrudur, Marfan sendromunda ise yukarı doğrudur. Ama her iki hastalıkta da herhangi bir yöne doğru olabilir. Eğer tedavi edilmezse homosistinüri hastalarının %90'ında ilerleyici ektopia lentis meydana gelir. Homosistinüride tromboembolik olay riski artar ve cystathionine β-synthetase eksikliği nedeniyle homosistein ve metioninin kanda düzeyleri artmıştır. Lens dislokasyonu sülfit oksidaz eksikliğinin erken bir bulgusu olabilir (25).

1.4. Retinal dejenerasyonlar

Hastalık süreci boyunca retina, makula ya da koroidin etkilendiği yaklaşık 400 kalıtsal hastalık vardır (3). Retinitis pigmentozada (RP) ve ilişkili retinal dejenerasyonlar retinanın fotoreseptör hücrelerinin dejenerasyonuna bağlı görme kaybı meydana gelir. RP; ilerleyici görme alanı kaybı, gece körlüğü ve anormal ya da elde edilemeyen ERG ile karakterize bir grup hastalığa verilen ortak isimdir. Tipik RP'de rod fotoreseptörleri hastalığın erken dönemlerinde konlardan daha şiddetli bir şekilde tutulur. Loş ışıkta görme bozukluğu ilk görsel semptomdur ve retinadaki rodların fonksiyon kaybına bağlıdır. Rod ve konların diffüz kaybı körlüğe yol açar. Fotoreseptör hücrelerin dejenerasyonunu patofizyolojisi biyokimyasal olarak 3 gruba ayrılabilir.

1. Fotoreseptör hücrelerin primer biyokimyasal defekti
2. Retina pigment epitelinin primer biyokimyasal defekti
3. Fotoreseptörlerin veya retina pigment epitelinin genel bir metabolik kusura karşı özel duyarlılığı (26)

RP'nin temel patofizyolojisi bilinmemekle birlikte, metabolik bozukluklarda RP'nin ortaya çıkması, anormal metabolik ürünler, sentetik yolaklardaki hatalar veya yetersiz enerji metabolizması tarafından indüklenebileceğini düşündürmektedir (27). Hasta RP ile geliyorsa ve metabolik bir bozukluktan şüpheleniliyorsa, esas olarak lipid metabolizması bozuklukları, lizozomal fonksiyon bozuklukları, mitokondriyal enerji metabolizmasındaki bozukluklar, bakır metabolizması bozuklukları araştırılmalıdır.

Kiraz kırmızısı lekesinin ayırıcı tanısında esas olarak lizozomal fonksiyon bozuklukları akla gelmelidir. Foveada ganglion hücrelerinin olmaması, beyaz hastalıklı hücrelerle çevrili kırmızı noktaya yol açar (3).

Retina dejenerasyonu ile ilişkili bozuklukların tanınması ve tanımlanması çok zor olabilir. Hemen hemen tüm hastalıklar nörolojik tutulum gösterir. İşitme kaybı ve/veya deri tutulumunun varlığı ayırıcı tanıda yardımcı olabilir.

Girat atrofisi, vücutta bulunan bir mitokondriyal enzim olan ornitin aminotransferaz (OAT) eksikliğinden kaynaklanır. OAT eksikliğinde tüm vücut sıvılarında neredeyse 10 ila 20 kat ornitin artışı görülür. Farelerde OAT geninin bozulması, retina pigment epitelinde erken morfolojik kusurlara neden olan yavaş ilerleyen bir fotoreseptör dejenerasyonuna neden olur (28). OAT eksikliği olan bu fare modelinde (OAT_/_), ornitin birikiminin normale sınırlara getirilmesi retinal hasarı önler ki; bu da ornitin birikiminin hastalık sürecinde önemli bir rol oynadığını gösterir (29).

1.5. Optik nöropati

Herediter optik atrofi, sıklıkla nörodejeneratif süreçlerin bir parçası olarak ortaya çıkar. Bu durumda nörolojik bozukluklar için kapsamlı tetkikler yapılmalıdır. Krabbe globoid hücre lökodistrofisinin (galaktosilseramid lipidozis) seyrinde erken dönemde ortaya çıkan optik atrofi ve kortikal körlük, bu bozukluğun özelliği olan ciddi miyelin ve oligodendroglia kaybının doğrudan bir sonucudur (30). Optik atrofi erken ortaya çıksa da, genellikle nörolojik bozulmanın gölgesinde kalır (31). Optik atrofi metakromatik lökodistrofide de (arilsülfataz A eksikliği) sık görülür ve beyinde miyelin lipid, sülfatid birikimine bağlı ciddi görme bozukluğuna neden olabilir. Mukopolisakkaridozlarda optik atrofi, glokom, retina dejenerasyonu, optik sinir tutulumu, optik kanalda kalınlaşmış kemik tarafından bası veya hidrosefali ile oluşur. 3-metilglutakonik asidin artan idrar atılımı ile ilişkili bilateral erken başlangıçlı optik atrofi, bir nöro-oftalmolojik sendrom olan Costeff optik atrofi sendromunun ayırt edici özelliği olarak kabul edilir (32).

Leber herediter optik nöropatisi (LHON), akut veya subakut, bilateral merkezi görme kaybı ve nihai optik atrofi ile sonuçlanan, mitokondriyal DNA mutasyonu yoluyla anneden kalıtılan bir hastalıktır (33,34). LHON, retina ganglion hücrelerinin ve optik sinirin dejenerasyonundan kaynaklanır. Ağırlıklı olarak genç yetişkin erkekleri etkiler. Elektroretinogram ve elektro-okülogram hastaların çoğunda normaldir ve fotoreseptör ve iç nükleer tabaka fonksiyonunun normal olduğunun göstergesidir. LHON hastalarından alınan kültür hücrelerinde ve sitoplazmik hibrit hücrelerde mitokondriyal solunum zinciri işlevinde kısmi eksiklikler gözlenmiştir (35). Bu veriler, mitokondriyal hastalıkların oksidatif fosforilasyon için en büyük gereksinime sahip dokuları en şiddetli şekilde etkilediğini göstermektedir. Diğer çalışmalardan, fotoreseptörlerin, glikoliz tarafından desteklenen iç retina nöronlarından çok daha fazla oksijen tükettiği iyi bilinmektedir (36). Bu nedenle, LHON mutasyonlarına karşı ganglion hücrelerinin duyarlılığı ve fotoreseptörlerin direnci, birincil mtDNA mutasyonunun optik nöropati için yeterli olmadığını düşündürür (37). Optik sinir dejenerasyonunun oluşması için çevresel faktörlerin de gerekli olduğu varsayılmaktadır (38). X'e bağlı Menkes hastalığına sahip erkek çocuklarında benekli retina pigment epiteli ve kıvrımlı damarlar ile retina anormallikleri ve optik atrofi vardır (39).

Referanslar

1. Rajappa, M., Goyal, A. & Kaur, J. Inherited metabolic disorders involving the eye: a clinico-biochemical perspective. Eye 24, 507–518 (2010).
2. Davison JE. Eye involvement in inherited metabolic disorders. Ther Adv Ophthalmol. 2020 Dec 29;12:2515841420979109.
3. Poll-The BT, Maillette de Buy Wenniger-Prick CJ. The eye in metabolic diseases: clues to diagnosis. Eur J Paediatr Neurol. 2011 May;15(3):197-204.
4. Poll-The BT, Maillette de Buy Wenniger-Prick LJ, Barth PG, Duran M. The eye as a window to inborn errors of metabolism. J Inherit Metab Dis. 2003;26(2-3):229-44
5. D.G. Cogan, F.C. Chu, D. Reingold, J. Barranger. Ocular motor signs in some metabolic diseases. Arch Ophthalmol, 99 (1981), pp. 1802-1808.
6. Tylki-Szymańska, A. Vellodi, A. El-Beshlawy, et al. Neuronopathic Gaucher disease: demographic and clinical features of 131 patients enrolled in the international collaborative gaucher group neurological outcomes subregistry. J Inherit Metab Dis, 33 (2010), pp. 339-346.
7. B.G.R. Neville, B.D. Lake, R. Stephens, et al. A neurovisceral storage disease with vertical supranuclear ophthalmoplegia and its relationship to Niemann-Pick disease. Brain, 96 (1973), pp. 97-120.
8. Solomon, A.C. Winkelman, D.S. Zee, et al. Niemann-Pick type C disease in two affected sisters: ocular motor recordings and brain-stem neuropathology. Ann NY Acad Sci, 1039 (2005), pp. 436-445.
9. R.D. Yee, D.G. Cogan, D.S. Zee. Ophthalmoplegia and dissociated nystagmus in abetalipoproteinemia. Arch Ophthalmol, 94 (1976), pp. 571-575.
10. R.W. Taylor, D.M. Turnbull. Mitochondrial DNA mutations in human disease. Nat Rev Genet, 6 (2005), pp. 389-402.
11. G.F. Hoffmann, B. Assmann, C. Bräutigam, et al. Tyrosine hydroxylase deficiency causes progressive encephalopathy and dopa-nonresponsive dystonia. Ann Neurol, 54 (Suppl.6) (2003), pp. S56-S65.

12. K. Hyland, R.A. Surteers, C. Rodeck, P.T. Clayton. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: clinical features, diagnosis, and treatment of a new inborn error of neurotransmitter amine synthesis. Neurology, 42 (1992), pp. 1980-1988.
13. M.S. Lee, Y.D. Kim, C.H. Lyoo. Oculogyric crisis as an initial manifestation of Wilson's disease. Neurology, 52 (1999), pp. 1714-1715.
14. R.E. Curran, T.R. Hedges, W.P. Boger. Loss of accommodation and the near response in Wilson's disease. J Pediatr Ophthalmol Strabismus, 119 (1983), pp. 157-160.
15. Sugar J. Corneal manifestations of the systemic mucopolysaccharidoses. Ann Ophthalmol 1979;11:531e5.
16. Sher NA, Letson RD, Desnick RJ. The ocular manifestations in Fabry's disease. Arch Opthalmol 1979;97:671e6.
17. Liu M, Cohen EJ, Brewer GJ, et al. Kayser-Fleischer ring as the presenting sign of Wilson disease. Am J Ophthalmol 2002;133:832e4.
18. Kaiser-Kupfer MI, Caruso RC, Monkler DS, et al. Long-term ocular manifestations in nephropathic cystinosis. Arch Ophthalmol 1986;104:706e11.
19. Macsai MS, Schwartz TL, Hinkle D, et al. Tyrosinemia type II: nine cases of ocular signs and symptoms. Am J Ophthalmol 2001;132:522e7.
20. Hejtmancik JF, Kaiser MI, Piatigorsky J. Molecular biology and inherited disorders of the eye lens. In: Scriver CR, Baudet AL, Sly WS, Valle D, editors. The metabolic and molecular bases of inherited disease. 8th ed. New York: McGraw-Hill; 2001. p. 6033e61.
21. Lee AYW, Chung SK, Chung SSM. Demonstration that polyol accumulation is responsible for diabetic cataract by the use of transgenic mice expressing the aldose reductase gene in the lens. Proc Natl Acad Sci USA 1995;92:2780e4.
22. Stambolian D. Galactosemia and cataract. Surv Ophthalmol 1988;32:333e49
23. Cruysberg JR, Sengers RC, Pickers A, et al. Features of a syndrome with congenital cataract and hypertrophic cardiomyopathy. Am J Ophthalmol 1986;102:740e9.
24. Ei T, Whittum-Hudson JA, Mir SH, et al. Microfibril abnormalities of the lens capsule in patients with Marfan syndrome and ectopia lentis. Ophthalmic Genet 2000;21: 9e15.
25. Edwards MC, Johnson JL, Marriage B, et al. Isolated sülfite oxidase deficiency: review of two cases in one family. Ophthalmology 1999;106:1957e61
26. Drijja TP. Retinitis pigmentosa and stationary night blindness. In: Scriver CR, Baudet AL, Sly WS, Valle D, editors. The metabolic and molecular bases of inherited disease. 8th ed. New York: McGraw-Hill; 2001. p. 5903e33
27. Poll-The BT, Billette de Villemeur T, Abitol M, et al. Metabolic pigmentary retinopathies: diagnosis and therapeutic attempts. Eur J Pediatr 1992;151:2e11.
28. Wang T, Milan AH, Steel G, et al. A mouse model of gyrate atrophy of the choroid and retina: early pigment epithelium damage and progressive retinal degeneration. J Clin Invest 1996;97:2753e62.
29. Wang T, Steel G, Milam AH, et al. Correction of ornithine accumulation prevents retinal degeneration in a Mouse model of gyrate atrophy of the choroid and retina. Proc Natl Acad Sci USA 2000;97:1224e9.
30. Nelson E. Nosology of the leukodystrophies: ultrastructural contributions. Birth Defects Orig Artic Ser 1971;1:113e6.
31. Francois J. Ocular manifestations in demyelinating diseases. Adv Ophthalmol 1979;39:1e36.
32. Anikster Y, Kleta R, Shaag A, et al. Type III 3-methylglutaconic aciduria (optic atrophy plus syndrome, or costeff optic atrophy syndrome): identification of the OPA3 gene and its founder mutation in Iraqi Jews. Am J Hum Genet 2001;69:1218e24.
33. Man PYW, Turnbull DM, Chinnery PF. Leber hereditary optic neuropathy. J Med Genet 2002;39:162e9.
34. Wallace DC, Singh OG, Lott MT, et al. Mitochondrial DNA mutation associated with Leber's hereditary optic atrophy. Science 1988;242:1427e30.
35. Vergani L, Martinuzzi A, Carelli V, et al. MtDNA mutations associated with Leber's hereditary optic neuropathy: studies on cytoplasmic hybrid (cybrid) cells. Biochem Biophys Res Commun 1995;210:880e8.
36. Ames A, Li Y-Y, Heher E, et al. Energy metabolism of rabbit retina as related to function: high cost of sodium transport. J Neurosci 1992;12:840e53.

37. Howell N. Leber hereditary optic neuropathy: respiratory chain dysfunction and degeneration of the optic nerve. Vis Res 1998;38:1495e504.
38. Carelli V, Ross-Cisneros FN, Sadun AA. Optic nerve degeneration and mitochondrial dysfunction: genetic and acquired optic neuropathis. Neurochem Int 2002;1169:1e12.
39. Wray SH, Kuwabara T, Sanderson P. Menke's kinky hair disease: a light and electron microscopic study of the eyes. Invest Ophthalmol Vis Sci 1976;15:128e38.

METABOLİK ASİDOZA YAKLAŞIM

TUĞBA AKBEY KOÇAK
BURSA ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

Hipoglisemi, plazma glukoz düzeyinin 50 mg/dl den düşük olmasıdır. En sık yenidoğan ve süt çocukluğu döneminde görülür. Özellikle prematüre ve düşük doğum ağırlıklı bebeklerde metabolik rezervlerin düşük olması nedeniyle veya sepsis, doğum asfiksisi, hipotermi gibi enerji gereksiniminin arttığı durumlarda yaşamın ilk günlerinde yenidoğan bebeğin glukoz dengesinde geçici bozukluklar sık olarak görülür.

Yenidoğan döneminde görülen hipoglisemilerin bazıları geçici olurken, bir kısmı kalıcı olup dirençlidirler. Yenidoğan döneminde başlayıp, süt çocukluğu döneminde devam eden bu dirençli hipoglisemilerin nedenleri arasında: Hiperinsülinizm, Hormon eksiklikleri, Glikojenoliz bozuklukları, Glukoneogenez bozuklukları, Yağ asidi oksidasyon bozuklukları sayılabilir. Daha az sıklıkla malnutrisyon, diyabetli çocuklarda fazla insülin kullanımı sonucu, ağır karaciğer hastalıklarının seyrinde görülebilir.

Çocuklarda baskın glikoz kaynağı;

Yemekten <2,5 saat sonra → besindir.

Kısa bir açlık sırasında önce hepatik glikojenoliz (>2.5 saat ila yemekten 8 saat sonra) ve sonra glukoneogenez (giderek artan)

>8 saat ila 12-15 saat ve uzun bir oruç >15 saat sırasında hepatik glukoneogenezdir.

Bu zamanlama yaşa ve beslenme durumuna göre değişebilir. Hipoglisemiye klinik yaklaşım dört temele dayanmaktadır.

-karaciğer boyutu

-hipogliseminin karakteristik zamanlaması

-laktik asidoz varlığı

-keton varlığı

Hipogliseminin ne zaman ortaya çıktığı önemlidir:

-Tahmin edilemez ve sadece yemekten sonra (<2,5 saat sonra) (hiperinsülinizm veya munchausen by proxy düşündürür)

->2,5 saatten 8 saate kadar kısa bir açlıktan sonra (glikojenoz tip ı, ııı veya 0 düşündürür)

-Orta ila uzun açlıktan sonra >8 saatten 24 saate kadar (glukoneogenez kusurlarını gösterir)

-Karaciğer yetmezliği, dehidratasyon, boy kısalığı, ensefalopati, miyopati veya kardiyomiyopati de araştırılmalıdır.

Karaciğer büyüklüğüne göre hipoglisemiler şu şekilde sınıflandırılabilir:

1) Hepatomegali ile hipoglisemi: Hepatomegali ile ilişkili hipoglisemi genellikle bir metabolik bozukluktan kaynaklanır. Karaciğer yetmezliği olmaksızın hepatomegali en belirgin özellik olduğunda, GSD tip I ve tip III en olası tanılardır. FBPase eksikliği ve mitokondriyal yağ asidi oksidasyon kusurları, hipoglisemik ataklar sırasında hepatomegali ile ortaya çıkabilir.

Kalıtsal tirozinemi tip I gibi hepatik fibroz ve siroz ile ortaya çıkan bozukluklar da hipoglisemiye neden olabilir.

Geç başlangıçlı HFI formu, postprandiyal fruktoz kaynaklı hipoglisemik ataklar ile ortaya çıkabilir.

S-adenosil homosistein hidrolaz eksikliği, genellikle yüksek protein veya metiyonin alımı ile tetiklenen, açlık hipoglisemisi ve karaciğer yetmezliği ile kendini gösterir ve hepatik fibroz, zeka geriliği ve belirgin hipermetioninemi ile ilişkilidir.

Solunum zincir hastalığı, FBPase eksikliğini taklit edebilen karaciğer yetmezliği, hipoglisemi ve laktik asidoz ile ortaya çıkabilir.

Hepatik fibroz ve eksüdatif enteropati ile birlikte PMM2 ve MPI-CDG (fosfomannoz izomeraz eksikliği), bebeklik döneminde erken dönemde hipoglisemiye neden olabilir.

2) Hepatomegali olmadan hipoglisemi: Hipogliseminin zamanlamasını belirlemek ve hasta hipoglisemik olduğunda metabolik asidoz ve ketozis varlığını değerlendirmek önemlidir. Postprandiyal veya çok kısa bir açlıktan sonra ve ketozis olmaksızın meydana gelen öngörülemeyen hipoglisemi atakları, çoğunlukla herhangi bir yaştaki hiperinsülinizme (doğuştan veya Munchausen) veya erken bebeklik döneminde büyüme hormonu eksikliği veya ilgili bozukluklara bağlıdır.

Hepatomegali eşlik etmeyen metabolik hastalıklara bağlı hipoglisemi epizodlarının çoğu, en az 8 saatlik açlıktan sonra ortaya çıkar. Bu özellikle yenidoğan dönemi dışında kalıtsal yağ asidi oksidasyon bozuklukları için geçerlidir. Keton negatif şiddetli açlık hipoglisemi, yağ asidi oksidasyon bozukluklarını, HMG-CoA liyaz eksikliğini veya HMG-CoA sentetaz eksikliğini kuvvetle düşündürür.

Hipoglisemi sırasında ketoasidoz varsa, ketolitik kusurlar, organik asidemiler, geç başlangıçlı MSUD ve gliserol kinaz eksiklikleri düşünülmelidir, ancak bu bozukluklarda hipoglisemi çok nadiren ortaya çıkan metabolik anormalliktir. Adrenal yetmezlikler, özellikle hipotansiyon, dehidratasyon ve hiponatremi varlığında ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

Esas olarak sabahları ortaya çıkan ve metabolik asidozun olmadığı keton pozitif açlık hipoglisemisi, tekrarlayan fonksiyonel ketotik hipoglisemiyi düşündürür; bu, çoğunlukla geç bebeklik veya çocukluk döneminde, gebelik yaşına göre küçük olan veya makrosefali olanlar çocuklarda görülür. Bu durum nadiren metabolik hastalıklarla ile ilişkilendirilir.

HİPERAMONYEMİYE YAKLAŞIM

AYDAN SEZGİN ERSOY

BURSA ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ
ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI METABOLİZMA B.D.

2 günlük erkek bebek, huzursuzluk ve kusma şikâyeti nedeni ile acil servise başvurdu.

FİZİK MUAYENE

Genel durum kötü.

Kilo: 3950 gr (50-90 p)

Boy : 52 cm (50-90 p)

BÇ :35 cm (50 p)

Hipotonik, ağrılı uyaranlara fleksör yanıtı var,

Yenidoğan refleksleri zayıf, takipneik-inlemeli solunumu var,

Kalpte üfürüm yok, ritmik

Batın muayenesinde karaciğer kot altında 2-3 cm ele geliyor.

Haricen erkek, testisler skrotumda

ÖZGEÇMİŞ - SOYGEÇMİŞ

32 yaşında annenin G4p4Y3 miadında NSVY ile 3.950 gr olarak doğmuş. Anne-baba arasında akrabalık yok, aynı köyden

LABORATUVAR

Tam kan : Normal

Crp:0,2 mg/dl

Ast:94

Alt:91

Üre:10 Cre:0,59

T. Bil:12,76 direkt bil:0,64

Ck:713

Glukoz:178 mg/dl

Ph:7,62

Pco2:14,8

HCO3:28,4

Laktat:26,1 (Po2:153)

Amonyak:633

ÖN TANI

Hiperamonyemi saptanan hasta; metabolik hastalık, üre siklus defekti, erken neonatal sepsis ön tanıları ile tetkik ve tedavi amacıyla yenidoğan yoğun bakım düzey 3 e yatırıldı.

YATIŞINDA

Septik görünümde olan hastaya neonatal sepsise yönelik sefotaksim ve amikasin tedavileri başlandı. Oral alımı kesildi. Dextroz :8 mg/kg/dak IV infüzyon başlandı. 24x1 kan şekeri takibi yapıldı, dextroz infüzyonu 12 mg/kg/saat dozuna kadar çıkarıldı, hiperglisemiyi önlemek amacıyla insülin infüzyonu başlandı. Hastaya IV sodyum benzoat başlanıp, yükleme yapıldı, ardından idame tedavisi verildi. 6x1 amonyak ve kan gazı değerleri takip edilen hastanın amonyak değerinde belirgin düşme olmaması nedeniyle hastaya periton diyalizi başlandı. Hiperamonyeminin devam etmesi nedeniyle sodyum fenilasetat + sodyum benzoat içerikli preparat başlandı.

kan aa

Glisin	415.71 µmol/L	0 - 400
Alanin	1026.74 µmol/L	0 - 600
Valin	129.66 µmol/L	0 - 280
Losin+İzolosin	124.65 µmol/L	0 - 280
Ornitin	115.54 µmol/L	0 - 250
Metyonin	47.98 µmol/L	0 - 100
Fenilalanin	78.46 µmol/L	0 - 150
Arginin	5.93 µmol/L	0 - 100
Tirozin	78.27 µmol/L	0 - 200
Aspartik Asit	22.23 µmol/L	0 - 100
Glutamik Asit	522.98 µmol/L	0 - 650
Sitrulin	105.38 µmol/L	0 - 60
Metyonin/Fenilalanin	0.61	0 - 3
Metyonin/Losin	0.39	0 - 1
Fenilalanin/Tirozin	1	0 - 1,7
Ornitin/Sitrulin	1.1	0 - 25

GENETİK

ASL geni c.556C>T homozigot varyant saptanmıştır. NM_001024943 (olası patojenik)

HİPERAMONYEMİ
Prematüre yenidoğan >150 µmol/l

Matür yenidoğan >110 µmol/l

Çocuk ve erişkinde >80 µmol/l

PATOFİZYOLOJİ

Amonyak , NH3, önemli bir azot kaynağıdır. Amonyak, proteinlerin parçalanmasından, amino asit metabolizmasından kaynaklanır ve bağırsak bakterileri tarafından üretilir. Daha sonra amonyak portal dolaşım yoluyla periportal hepatositlere taşınır ve burada amonyağın %85-90'ı üre döngüsüne girer ve üreye dönüştürülür.

HİPERAMONYEMİ NEDENLERİ

Üre döngüsünde sorumlu enzim ve taşıyıcıların eksikliğine bağlı gelişen primer hiperamonyemi nedenleri

N-asetil glutamat sentetaz eksikliği

- Karbamoil fosfat sentetaz eksikliği
- Ornitin transkarbamilaz eksikliği
- Argininosüksinat sentaz eksikliği
- Argininosüksinat liyaz eksikliği
- Arginaz 1 eksikliği
- Hiperornitinemi-hiperamonyemi-homositrülinüri sendromu (intramitokondriyal ornitin eksikliği)
- Sitrin eksikliği (sitrülinemi tip 2)

Üre döngüsünü inhibe ederek gelişen sekonder hiperamonyemi nedenleri

- Propiyonik asidemi
- Metilmalonik asidemi
- 3-Hidroksi-3-metilglutaril-CoA liyaz eksikliği
- ATP eksikliği
- Valproik asit tedavisi

Substrat eksikliğine yol açarak sekonder hiperamonyemiye yol açan nedenler

- Yağ asidi oksidasyon defektleri
- Karnitin döngüsü bozuklukları
- Piruvat dehidrogenaz kompleks bozuklukları
- Akut/Kronik karaciğer yetersizliği
- Lizinürik protein intoleransı
- Piruvat karboksilaz eksikliği
- Pirolin-5-karboksilaz sentetaz eksikliği

Karaciğerde by-pass mekanizmasıyla hiperamonyemiye yol açan nedenler

- Duktus venosus açıklığı
- Portokaval şanta yol açan vasküler malformasyonlar
- Yenidoğanın geçici hiperamonyemisi

Hiperamonyemi hemen müdahele edilmesi gereken metabolik acillerden biridir. 400 µmol / L'nin üzerindeki amonyak değerleri hemen düşürülmelidir.

Hafif Etkilenen Bebekler

Bu yenidoğanlar 24 saatlik bir süre boyunca hidrate edilmeliler. Toksinlerin uzaklaştırılması için bir prosedür hazırlanır.

İv hidrasyon sıvısı standart olarak %5-10 glikoz çözeltisi kullanılarak hazırlanır (75 mmol / l Na + (4.5 g / l NaCl) ve 20 mmol/ l K + (1.5 g / l KCl).

Karbonhidratlar ve lipitler kullanarak 100 kcal / kg / gün 'den oluşan yüksek kalorili proteinsiz beslenme başlanmalıdır.

Akut protein malnutrisyonunu önlemek için 2 günden fazla protein içermeyen diyet kullanılmamalıdır.

Hastanın beslenmesi toksik metabolitler azaldıktan sonra özel mamalarla ve doğal protein de içeren bir diyet ile düzenlenmelidlir.

Ciddi Şekilde Etkilenen Bebekler ;

Şiddetli ketoasidozlu yenidoğanlarda, agresif hipotonik sıvılarla rehidrasyon ve alkalizasyon serebral ödeme sebep olabilir. Bu nedenle, rehidrasyon 48 saatlik bir süre boyunca planlanmalıdır. ortalama içeren 150 ml / kg / 24 saatten daha az bir infüzyon 75 ila 150 mmol / l Na + konsantrasyonu (4.5 ila 9 g / l NaCl), 30-40 mmol / l K + (2-3 g / l KCl) ve% 5 glikoz. Asidoz, dirençli giderse toksin uzaklaştırma yöntemlerine geçilir.

Yetişkinlerde klinik ve Yönetim

Davranış değişiklikleri (sinirlilik, kaygı) ve kafa karışıklığı hiperammonemili erişkinlerde en sık görülen semptomlardır.

İlk 48 saat boyunca hidrasyon ve parenteral beslenme tercih edilen yöntemdir bununla birlikte azot temizleyicilerin uygulanmasına başlanmalıdır.

Toplam günlük enerji alımı kadınlarda 2500 kcal, kadınlarda 3000 kcal'ı olarak planlanır.

Nörolojik semptomların şiddetine bağlı olarak (koma) ve amonyak seviyeleri (> 400 µmol / l), hemodiyaliz belirtilen ve derhal başlatılmalıdır.

Bununla birlikte, hemodiyaliz sadece kısa aralıklarla yapılmalıdır yetişkin beyni olarak santral pontin miyelinoliz riskini azaltın ozmolarite değişikliklerine karşı çok hassastır.

48 saat sonra proteinler ideal olarak enteral besleme kullanılarak tekrar uygulanmalıdır.

Enteral beslenme

Küçük hacimler ile başlanır.örneğin 60 ml / gün, başlangıçta verilir ve daha sonra sıvı gereksinimi karşılanana kadar her 24 saatte bir arttırılır

Enteral beslenme arttıkça, parenteral infüzyon oranı karşılıklı olarak azaltılır.

Sürekli kusma varsa Ondansetron (0.15 mg / kg içinde 15 dk i.v., günde üç defaya kadar) denenebilir.

Beslenmede ilk adım, protein miktarını kademeli olarak arttırmaktır.

Mineraller, vitaminler ve mikro besinler de eklenmelidir .

Acil tedavide kullanılan ilaçlarımız ;

Sodyum benzoat ve/veya sodyum fenilbütirat

Sodyum benzoat 10 gr/100 cc

Yükleme…..:500 mg/kg/doz

İdame……...:250-750 mg/kg/gün; 4 doz; oral

L-arginin ……250-500 mg /kg /gün ;4 doz oral

Acil tedavide kullanılan ilaçlarımız ;

Karnitin; organik asitlerin üriner atılımı sebebiyle oluşan sekonder karnitin eksikliklerini kompanse etmek amacıyla Uzun zincirli YAO defektinden şüpheleniliyorsa karnitin uygulanmasından kaçınılmalıdır, kardiyak aritmi riski vardır

Vitamin Tedavisi

Biyotin; hem holokarboksilaz sentetaz, hem de biyotinidaz eksikliği

Hidroksokobalamin; tüm metilmalonik asidüri

Riboflavin; glutarik asidüri tip I ve tip II'de

Tiamin; MSUD'da, yetersiz besinsel alıma bağlı herhangi bir ciddi metabolik dekompansasyonda ve ciddi laktik asidemide

Ek İlaçlar

Metilmalonik asidüride idrarın sodyum bikarbonatla alkalinizasyonu metilmalonik asidin eliminasyonuna yardım eder

Propiyonik ve metilmalonik asidürilerde metranidazol, intestinal bekteriyel propiyonat yapımını baskılar

Vücut Dışı Toksin Uzaklaştırma Prosedürleri Amonyak konsantrasyonu 400 µmol/l'yi aşarsa ve/veya amonyak seviyeleri uygun tedaviyle 4-6 saat içinde yeterli miktarda düşmezse yapılmalıdır

Tedaviler multiorgan yetmezliklerinde tercih edilmelidir

Diyaliz ekibi acilen haberdar edilmelidir

Vücut Dışı Toksin Uzaklaştırma Prosedürleri Tekniğin tercihi merkezin imkânları ve tecrübeyle yakından alakalıdır.

Hemodiyaliz (HD), Sürekli veno-venöz hemofiltrasyon (SVVHF) Hemodiafiltrasyon (SVVHDF); kan değişimi (KD) ve PD'ye göre daha etkin olarak gösterilmiştir

Vücut dışı detoksifikasyon işlemleri yapılamıyorsa hasta bu işlemlerin yapılabildiği ileri merkeze hızla transfer edilmelidir

Vücut Dışı Toksin Uzaklaştırma Prosedürleri

Kan Değişimi

Etkisi geçicidir ve yalnızca diğer metotlarla kombine olarak kullanılmalıdır

Periton Diyalizi

Herhangi bir pediatrik yoğun bakım ünitesinde hızlıca uygulanabilir. Yenidoğanlarda etkisi daha fazla. Başarısızlığın asıl sebebi şok ve septisemiye sekonder olarak iç organlara zayıf kan akım hızıdır. Vücut ağırlığına oranla daha küçük peritoneal alana sahip olduğu için daha büyük çocuklarda daha az

Sürekli Hemofiltrasyon

Avantajları;

Hemodinamik instabilite, multiorgan yetmezliği ve hiperkatabolik durumu olan bebeklerde iyi tolere edilmesi

Yüklenme olmadan yüksek miktarda sıvıya imkan sağlamasıdır

Bu prosedürler vücut dışı dolaşım teknikleri konusunda eğitilmiş pediatrik yoğun bakım ünitesi personeli tarafından uygulanmalıdır

Hemodiyaliz

Küçük çözünür maddelerin uzaklaştırılmasında çok etkili ve hızlı bir yöntemdir

Toksik metabolitlerin dolaşıma geri gelmesi nedeni ile çoklu diyaliz seanslarına genelde ihtiyaç duyulur.

Vasküler instabiliteden etkilenir

Toksin uzaklaştırılmasının etkinliğini değerlendirmek için düzenli biyokimyasal değerlendirme yapılmalıdır

Kan hücre sayımı da ayrıca önemlidir çünkü organik asidürilerde nötropeni ve trombositopeni oluşabilir

Septisemi için tekrarlayan değerlendirmeler yapılmalı

Spesifik Tedaviler ;

Anabolizmayı Arttırmak

İnsülin Anabolik etkisi ile katabolizma baskılanır ve asidoz da düzelir.

İnsülin infüzyonu ile birlikte kullanılan yüksek dozlarda (0.05-0.2 IU / kg / saat) TPN tarafından sağlanan büyük miktarda glikoz yararlı olabilir hipoglisemiyi önlemek için İnsülin dozu sık sık ayarlanmalıdır.

Hiperamonyeminin akut kontrolü

• Temel yaşam desteği

• Tüm protein kaynaklarını hem enteral hem de parenteral beslenmeyi maksimum 24-48 saat süreyle durdurun

• Glikoz seviyesini kontrol edin

• Amonyak dikkatli alınmalıdır (turnikesiz, buzlu su içinde laboratuvara nakledilmeli, toplandıktan sonra 30 dakika içinde ayrıştırılmalı ve hemen analiz edilmelidir)

• Serum K sonucu elde edilene kadar 1.5 ila çift bakım IVF'yi D10%, 0.45 NS + KCl 30 meq/L olarak başlatın, ardından buna göre ayarlayın

Hiperglisemi gelişirse, 0,05-0,1 birim/kg/saat dozunda insüline başlamayı düşünün ve kan şekeri kontrol edilene kadar titre edin .Toplam glukoz gereksinimleri (mg/kg/dk) yaşa bağlıdır

(0–1 yıl: 8–10, 1-3 yıl: 7–8, 4–6 yıl: 6–7, 7–12 yıl: 5-6 , ergen: 4-5, yetişkinler: 3-4)

Bebeklerde, çocuklarda ve yetişkinlerde amonyak >100 µmol/L ise; ve >150 µmol/L yenidoğanlarda kombine sodyum benzoat ve sodyum fenilasetat ve arginin yükleme dozunu başlatın

Ek kalori vermek için intralipid %20 2-3 g/kg/gün başlayın (yağ asidi oksidasyon kusurları hariç)

Hasta sodyum benzoat ve fenilasetat veya arginin kombinasyonu kullanıyorsa hiperkloremik hipokalemik metabolik asidoza neden olduğu için KCl 40 meq/L verin. KCl, 60 meq/L'ye kadar periferik hattan verilebilir; hız 0.125 meq/kg/saati geçmemelidir

Yenidoğanlarda ve çocuklarda amonyak >300–500 µmol/L ise ve 4 saat içinde tıbbi tedaviye yanıt yoksa diyalize başlayın.

Yeniden yükleme, özellikle ilk 24 saat boyunca dikkatli bir şekilde yapılmalıdır, çünkü >750 mg/kg/24 saat kombine sodyum benzoat ve fenilasetatın kümülatif dozlarının toksisite gelişimi ile ilişkili olduğu gösterilmiş (kusma, letarji). Yalnızca ciddi bozuklukları olan veya diyalize giren yenidoğanlarda yeniden yükleme ve en az 6 saat arayla yapılmalıdır.

Tanı konmamış bir akut vakada ayrıca N -karbamilglutamata başlayın. Sadece enteral formda bulunur, bu nedenle genellikle NG tüp ile verilir. 100 mg/kg'ı bir kez ve ardından 50 mg/kg'ı 6 saatte bir veriniz. Hastanın NAGS veya CPS1 eksikliği veya organik asidemileri olmadığı netleştikten sonra durdurulmalıdır.

Hastanın bilinen bir teşhisi varsa, diğer oral kronik ilaçları kesmeyin (kusma durumunda varsa IV formlarına dönüştürün)

Herhangi bir sepsis kanıtı varsa antibiyotik başlanabilir. Bu yönetim aşamasının hızlanması sırasında düzenli aralıklarla amonyak, elektrolit ve kan gazları analizlerinin yapılması gerekir. Sıklık, hastanın durumuna ve sonuçların alınma hızına göre belirlenir.

Hasta diyalize girse bile, tedavinin başlamasından sonraki 24-48 saat içinde protein yeniden verilmelidir.

MSUD'A YAKLAŞIM

AYDAN SEZGİN ERSOY
BURSA ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ
ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI METABOLİZMA B.D.

5 günlük erkek bebek; kasılma şikâyeti nedeniyle başvurduğu devlet hastanesinde gaz sancısı olarak değerlendiriliyor.

1 gün sonrasında solunumu kötüleşiyor. Bu kez başvurduğu devlet hastanesinde yoğun bakıma yatırılarak tetkik edilmiş.

Yapılan tetkiklerde valin, izolösin, lösin yükseklik saptandığı için hastanemize yönlendiriliyor.

Transfontanel ultrason normal, EEG normal, tam kan sayımı normal, hipoglisemisi yok, karaciğer enzimleri ve böbrek fonksiyon testleri normal olan hastanın idrar keton (++), glu (-)

Kan aminoasitlerinde Lösin 7130 MMOL/L (48-160) izolösin ve valin de yükseklik mevcut.

ÖZGEÇMİŞ -SOYGEÇMİŞ

Anne baba hala-dayı çocuğu

1.çocuk;12 yaş, erkek; hiperaktif

2.hastamız

Fizik muayene

VA: 3580 gr

Boy: 53 cm

BÇ 35,2 cm

Hipotonik, Emme Zayıf

Önfontanel Gergin Huzursuz Bebek.

Hepatomegalisi yok.

Testısler Skrotumda.Genıtoüriner Sistem Dogal.

BCKDHA Geni Mutasyon Analizi: normal

Maple Syrup Hastalığı BCKDHB Geni Mutasyon Analizi SONUÇ: p.Ala338Thr (c.1012 G>A) HOMOZİGOT, VUS varyant

Anne: p.Ala338Thr (c.1012 G>A) heterozigot

Baba: p.Ala338Thr (c.1012 G>A) heterozigot

kardeş: p.Ala338Thr (c.1012 G>A) normal

MSUD

Akçaağaç şurubu idrar hastalığı (MSUD), dallı zincirli a-ketoasit dehidrojenaz kompleksindeki kusurların neden olduğu, plazmada dallı zincirli amino asitlerin ve idrarda a-ketoasitlerin yükselmesine neden olan doğuştan gelen bir metabolik hastalıktır.

Patognomonik hastalık belirteci alloizolösin üretimidir.

Klinik spektrum, beş tanınmış klinik varyantla oldukça geniştir.

Klasik prezentasyon yenidoğan döneminde gelişimsel gecikme, gelişme geriliği, beslenme güçlüğü ve kulak kiri ve idrarda akçaağaç şurubu kokusu ile ortaya çıkar ve tedavi edilmezse stereotipik hareketler, metabolik dekompansasyon ve ölüm gibi geri dönüşü olmayan nörolojik komplikasyonlara yol açabilir.

Tedavi, BCAA'ların diyet kısıtlamasından ve yakın metabolik izlemeden oluşur. Tedaviye erken başlanan hastalarda klinik sonuçlar genellikle iyidir.

Dört alt birim, BCKAD multienzim kompleksini oluşturur.

Bu alt birimler arasında dihidrolipoamid dehidrojenaz (E3 alt birimi) ve dihidrolipoil açiltransferaza (E2 alt birimi) bağlı BCKAD dekarboksilaz (E1 alt birimi) yer alır.

İki düzenleyici alt birim (BCKAD kinaz ve BCKAD fosfataz) ayrıca E2 alt biriminin çekirdeğiyle ilişkilidir.

Ayrıca, E1 alt birimi, E1alpha ve iki E1beta alt biriminden oluşur. Metabolik bozukluk, mitokondri içinde yer alan dallı zincirli alfa-ketoasit dehidrojenaz (BCKAD) kompleksinin azalmış aktivitesi nedeniyle oluşur.

Otozomal resesif olarak kalıtılır.

EPİDEMİYOLOJİ

Akçaağaç şurubu idrar hastalığı, erkekleri ve kadınları eşit olarak içerir.

Dünya çapında tahmini insidansı 185.000 canlı doğumda 1 vakadır.

Daha yüksek akrabalık oranına sahip popülasyonlarda daha yüksek sıklık kaydedilmiştir.

Aşkenazi Yahudi nüfusunda, görülme sıklığının 26.000 canlı doğumda 1 olduğu tahmin edilmektedir.

Mennonitlerde, akçaağaç şurubu hastalığı 380 yenidoğanda 1 oranında görülür. Bu genellikle BCKDHA (E1a) geninde (c.1312T>A) kurucu etkisi olarak adlandırılır.

Portekiz çingenelerinde vakaların %1.4'ü BCKDHA geninin homozigot delesyonu (117delC) nedeniyle meydana gelir. 71 doğumda 1 vaka olarak tahmin edilebilir.

PATOFİZYOLOJİ

Dallı zincirli ketoasit dehidrojenaz (BCKAD), iskelet kası, karaciğer, böbrek ve beyin gibi çeşitli dokuların iç mitokondriyal membranında bulunur. Üç katalitik alt birimden (E1, E2 ve E3) oluşur. Dallı zincirli amino asit transaminaz ile birlikte, dallı zincirli amino asitlerin (BCAA) katabolizmasına aracılık etmeye yardımcı olur. Tiamin pirofosfat varlığında E1, alfa ketoasitleri dekarboksile eder. E2'deki lipoik asit kalıntısı, asil grubunu E1'den CoA'ya aktarır. E3 alt birimi, E2'deki lipoik asit kalıntısının yeniden oksitlenmesine yardımcı olur. Dallı zincirli ketoasit dehidrojenazın aktivitesi ayrıca BCKAD fosfataz ve BCKAD kinaz tarafından düzenlenir. Bu nedenle, mitokondri içinde dallı zincirli amino asitler ilk önce dallı zincirli amino asit transaminaz enzimi tarafından ilgili alfa-ketoasitlerine dönüştürülür. Bunların ilgili elde edilen alfa-ketoasitleri arasında alfa-ketoizokaproik asit, alfa-keto-beta-metil valerik asit ve alfa-ketoizovalerik asit bulunur. Alfa-ketoasitler daha sonra dallı zincirli ketoasit dehidrojenaz kompleksi tarafından oksidatif olarak dekarboksillenir.

Sonuç olarak, alfa-ketoasitler ayrıca izovaleril-koenzim A, alfa-metilbutiril-CoA ve izobutiril-CoA gibi ara ürünlere metabolize edilir. Bu ara ürünler daha sonra süksinil-CoA, asetoasetat ve asetil-CoA'ya dönüştürülür.

Dallı zincirli amino asitler, hidrofobik yan zincirlere sahip esansiyel amino asitlerdir ve protein açısından zengin gıdalarda bulunur. Bu amino asitlerin katabolizması, aşağıdakiler gibi çeşitli fizyolojik fonksiyonları sürdürmek için gereklidir: Protein sentezi, Glukoneogenez, Yağ asidi sentezi, kolesterol sentezi, hücresel sinyal

Beyinde, BCKAD, serebral GABA ve glutamat sentezini kolaylaştırmak için BCAA'yı metabolize etmeye yardımcı olur.

Karaciğer ve böbrek, BCAA'nın %10 ila %15'inin katabolizmasından sorumludur. Çoğu BCAA transaminasyonu ve oksidasyonu iskelet kasında meydana gelir. Birikmiş BCAA ve alfa-ketoasitler, merkezi sinir sistemi, bağışıklık sistemi ve iskelet kasının işlev bozukluğuna bağlı klinik semptomların biraraya gelmesi ile ortaya çıkar.

Yüksek lösin ve alfa-ketoizokaproik asit seviyeleri, klinik olarak belirgin nörotoksisite ile sonuçlanan nörokimyasal bozulmaya neden olur.

Büyük nötr amino asitlerin kan-beyin bariyeri boyunca taşınması, yüksek lösin nedeniyle büyük ölçüde azalır.

Sonuç olarak, beyne tirozin, fenilalanin, metionin, triptofan, histidin ve valin girişi azalır.

Amino asitlerin azalması, dopamin, serotonin, norepinefrin, epinefrin, GABA ve glutamat gibi nörotransmiterlerin azalmasına yol açar.

60 mikromol/L'nin üzerindeki alfa-ketoizokaproik asit seviyeleri, astrositlerdeki transaminasyon reaksiyonlarını negatif olarak düzenler. Sonuç olarak, beyin büyümesi ve miyelin sentezi olumsuz etkilenir.

Bu tersine çevrilme, öğrenme güçlüğü ve hafıza kaybı gibi bilişsel işlev bozukluklarına neden olan düşük serebral glutamat düzeylerini açıklar. Ayrıca, yüksek lösin konsantrasyonları hücre hacmi düzenlemesini bozar. Bu, kan ozmolaritesinin azalmasına, sodyum konsantrasyonlarına ve hücre içi suyun artmasına neden olarak serebral ödem ile sonuçlanır.

Bebeklerde ve çocuklarda azalan kan ozmolaritesi beyin herniasyonunu daha da hızlandırabilir. Klinik kanıtlar, nörotoksin alfa-ketoizokaproik asidin ensefalopatik sendroma katkıda bulunduğunu göstermektedir.

Klasik MSUD hastalarında azalmış glutamat seviyeleri ve artan serebral laktat seviyeleri, solunum zincirinin alfa-ketoizokaproik asit tarafından inhibisyonunu gösterir.

MSUD'deki metabolik dekompansasyonlar, matris metalloproteinazların aktivasyonuna yol açarak kan-beyin bariyerinin bozulmasına neden olur.

İzolösin metabolitleri, idrarın akçaağaç şurubu kokusundan sorumludur.

KLİNİK ÖZELLİKLER

Normal bir hamilelik ve ve normal doğum öyküsü olan bir yenidoğanın saatler ya da haftalar içerisinde kliniğinde bozulma başlar.

Tipik olarak, ilk belirtiler yetersiz beslenme ve uyuşukluk, ardından açıklanamayan ilerleyici koma. (Beyin ödemi)

Merkezi sinir sitemi tutulumunu düşündüren bombe bir bıngıldak

Daha ileri bir aşamada, solunum sıkıntısı, hıçkırık, apne, bradikardi ve hipotermi ile birlikte nörovejetatif düzensizlik ortaya çıkabilir. Koma durumunda, çoğu hasta kaslarında karakteristik değişikliklere sahiptir.

İstemsiz hareketler ile birlikte ağlama. Opistotonus, boks veya pedal çevirme hareketleri (tipik MSUD) ve spontan veya uarıyla olan kasılmalar sıklıkla gözlenir.

Bir diğer bulgu, gövdesel hipotoni ve ekstremite hipertonisidir.

Sıklıkla görülen büyük genlikli kasılmalar ve miyoklonik konvülsiyonlarla karıştırılır ve daha sık

Elektroensefalogram, bir burst supresyon modeli gösterebilir.

Nörolojik belirtilere ek olarak, hastalar dehidratasyon ve hafif hepatomegali ile kendini gösterebilir.

Semptomlar arasında hastadan yayılan yoğun (tatlı, malt,karamel benzeri) akçaağaç şurubu benzeri koku bulunur.

Genel olarak, yenidoğan (klasik) MSUD belirgin anomalliklere yol açmaz.

RUTİN LABORATUVAR BULGULARI

Hastalar ciddi şekilde dehidrate değil, metabolik asidoz yok, hiperamonyemi yok veya sadece hafif bir yükselme (<130 µmol/l), laktat yüksekliği beklenmez ve tam kan sayımı normaldir.

Ana laboratuvar anormallikleri, plazmada büyük ölçüde artan dallı zincirli amino asitler (BCAA'lar) ve Organik asit ile idrarda hızla tespit edilebilen 2-ketoasitlerdir.

Hafif ketonüri ve hipoglisemi de olabilir.

NÖROLOJİK KOMPLİKASYONLAR

Akut serebral ödem, MSUD ve ensefalopatili yenidoğanlarda iyi bilinen bir komplikasyondur.

Beyin ultrasonografisi ve manyetik rezonans görüntüleme (MRI) teşhiste yardımcı olabilir.

Metabolik hastalığı olan yaşlı hastalarda dekompansasyon beyin sapı sıkışmasına neden olabilir ve ve ayrıca uzun süredir devam eden BCAA yükselmeleri nedeniyle yavaş bir şekilde gelişebilir.

Özellikle yoğun rehidrasyonu takiben beklenmedik ölüm olabilir.

Ek olarak, demiyelinizasyon oluşabilir

Kötü biyokimyasal kontrolü olan ve sürekli olarak yüksek BCAA'ları olan hastalarda en çok etkilenen alanlar; serebral hemisferlerin periventriküler beyaz cevheri,derin serebellar beyaz cevher, beynin dorsal kısmıdır.

Dismiyelinizasyonun şiddeti, akut nörotoksisite belirtileri ile ilişkili değildir ve değişiklikler uygun tedavi ile geri döndürülebilir.

Akut aksonal nöropati geç başlangıçlı dekompansasyonu komplike hale getirebilir.

TANI

Sadece plazma amino asidi kullanılarak MSUD teşhis edilebilir

Özel yükleme testleri gerekli değildir.

Tandem MS ile yenidoğan döneminde tarama yapılabilir.

Enzimatik çalışmalar ve/veya moleküler DNA testleri,tanı doğrulaması için yararlıdır.

GC-MS kullanılarak amniyotik sıvıdaki metabolitlerin ölçümü yapılabilir.

Mutasyonların bilindiği ailelerde 1. trimesterde alınan kültürlü koryonik villuslarda DNA tahlilleri yapılabilir.(2.trimestırda amniotik hücre kültürlerinde taranabilir)

MSUD'nin doğum öncesi teşhisi koryonik villilerde veya kültürlenmiş amniyositlerde enzim ve/veya mutasyon analizine dayanır.

YENİDOĞAN DÖNEMİNDE AKUT YÖNETİM

Yüksek enerjili diyet tedavisi ile birlikte hemodiyaliz ve hemofiltrasyon gibi uzaklaştırma prosedürleri kullanılır

Klasik formda semptomatik yenidoğanlarda akut metabolik dekompansasyonun tersine çevrilmesi için önerilir.

Bu önlemlerle plazma lösin düzeyi saat içinde 1 mmol/l veya altına düşürülür.

Bu aşamada, valin ve izolösinin plazma konsantrasyonları normalin altına düşebilir ve 300-400 mg/gün miktarında takviyelerini gerektirir. (Protein sentezi için hız sınırlayıcı!!!!!!!)

Tandem ile MSUD için yenidoğan taraması erken teşhis ve müdahaleye izin verir ve böylelikle bazı vakalarda ekstrakorporeal detoksifikasyon ihtiyacı ortadan kalkmış olur.

Yenidoğan taramasında saptanan bebeklerde yeterli kalori ile BCAA içermeyen ve izolösin ve valin (300-400 mg/gün) içeren diyet ile beslenme sonucunda lösin seviyeleri 2-3 gün içinde normal aralığa gelir.

UZUN VADELİ YÖNETİM

Katabolik ataklar sırasında akut faz tedavisinin yanı sıra yaşam boyu katı ve dikkatle ayarlanmış yarı sentetik bir diyet uygulanır.

MSUD'NİN DİYET TEDAVİSİ,

HEDEF

Bu tür tedavilerden biri, tokluktan 2-3 saat sonra bakıldığında normale yakın konsantrasyonlarda plazma BCAA'ları saptamaktır. (lösin: 80–200 umol/l; ,izolösin: 40–90 µmol/l; valin: 200–425 µmol/l).

Lösin en toksik öncü olduğundan, diyet lösin seviyelerine göre ayarlanır.

Klasik şiddetli MSUD formuna sahip yenidoğanlarda, lösin gereksinimi 300–400 mg/gün (80–110 mg/kg/gün),

Yeni doğan MSUD hastaları anne sütüne devam edebilir

Minimum valin ve izolösin gereksinimleri 200-250 mg/gün'dür. Kişiler arası önemli farklılıkların yanı sıra, çocuklar, ergenler ve yetişkinler, klasik MSUD formu günde yaklaşık 500-700 mg lösini tolere eder.

Varyant formları olan bireyler daha büyük miktarları tolere eder ve

Bazı hastalarda sadece düşük proteinli bir diyetle tedavi başarılıdır.

KLİNİK FENOTİPLER

MSUD'nin beş farklı klinik fenotipi vardır: klasik, aralıklı, orta, tiamine duyarlı ve E3 eksikliği.

Çoğu durumda, bunlar spesifik varyantlar veya mevcut enzim aktivitesi ile ilişkili değildir.

Klasik ve E3-eksik MSUD yenidoğan döneminde ve/veya erken bebeklik döneminde bulunurken, diğer formlar çocuklukta herhangi bir yaşta, tipik olarak bir araya gelen bir hastalık gibi katabolik bir atak sırasında ortaya çıkabilir.

Bununla birlikte, klinik semptomların başlangıç yaşı ve ciddiyetine göre ayırt edilebilirler. Oral tiamin tedavisine yanıt, daha geç yaşta başvuran hastalarda klinik fenotipi ayırt etmeye yardımcı olabilir ve yanıtın eksik olabileceğini fark eder. Etkilenen tüm hastalarda dallı zincirli amino asitlerin plazma seviyeleri yükselmiştir; bunlar arasında alloizolösin ve dallı zincirli ketoasitlerin, laktat ve piruvatın idrar seviyeleri bulunur.

KLASİK MSUD

Klasik MSUD, bozukluğun en yaygın şeklidir. E1-alfa, E1-beta ve E2 genlerindeki patojenik varyantlardan kaynaklanır ve yüzde 3'ten daha az kalıntı enzim aktivitesine yol açar. Yenidoğanlarda tipik olarak doğumdan sonraki 48 saat içinde ketonüri gelişir ve irritabilite, yetersiz beslenme, kusma, letarji ve distoni ile karakterize neonatal ensefalopati ile kendini gösterir. Dört günlükken nörolojik anormallikler arasında değişen uyuşukluk ve sinirlilik, distoni, apne, nöbetler ve beyin ödemi belirtileri bulunur. İlk semptomlar, beslenme rejimindeki protein miktarına bağlı olarak bebek dört ila yedi günlük olana kadar gelişmeyebilir. Emzirme semptomların başlamasını ikinci haftaya kadar geciktirebilir.

Etkilenen daha büyük bebeklerde veya genellikle beslenme yönetimi ile kontrol edilen çocuklarda metabolik zehirlenme epizodları meydana gelebilir. Bu epizodlar sıklıkla, eşzamanlı hastalık veya egzersiz, yaralanma, cerrahi veya oruç nedeniyle indüklenebilen endojen protein katabolizmasının artmasından kaynaklanır. Klinik belirtiler epigastrik ağrı, kusma, anoreksi ve kas yorgunluğunu içerir. Pankreatit ara sıra görülen bir bulgudur. Nörolojik belirtiler hiperaktivite, uyku bozukluğu, stupor, bilişsel işlevde azalma, distoni ve ataksiyi içerebilir. Akut dekompansasyon vakalarında Wernicke ensefalopatisine benzer bir klinik tablo bildirilmiştir. Beyin ödemi ve herniasyondan ölüm meydana gelebilir.

ARALIKLI MSUD

Aralıklı MSUD, E1-alfa, E1-beta ve E2 genlerindeki patojenik varyantlar nedeniyle ikinci en yaygın MSUD türüdür, ancak klasik MSUD hastalarında görülenden daha yüksek kalıntı enzim aktivitesine sahiptir. Etkilenen hastalar normal büyüme ve gelişmeye sahiptir. Tipik olarak, otitis media gibi eşzamanlı hastalıklar veya artan protein alımı dahil olmak üzere katabolik stres atakları sırasında ketoasidoz ile ortaya çıkarlar. Bu ataklar sırasında ataksi, letarji, nöbetler ve koma dahil olmak üzere nörotoksisite belirtileri gelişir. Uygun tanıma ve tedavi olmaksızın ölüm meydana gelebilir.

Nadirdir.

ORTA DÜZEY MSUD

Orta düzey MSUD, dallı zincirli alfa-ketoasit dehidrojenaz kompleksinin (BCKDC) E1-alfa bileşeni için gendeki patojenik varyantlarla ilişkili nadir bir hastalıktır. Mevcut BCKDC aktivitesi tipik olarak normalin yüzde 3 ila 30'u arasındadır. Hastalar herhangi bir yaşta semptomatik hale gelebilir. Enzim aktivitesi yüksek olanlarda belirtiler daha geç olmaktadır.

Klinik belirtiler, akut nörolojik semptomlar (sinirlilik, distoni) ve değişken ölçüde gelişimsel gecikme ile karakterizedir. Bazı hastalarda nöbetler olabilir.

TİAMİNE DUYARLI MSUD

Tiamine duyarlı MSUD, BCKDC'nin E2 bileşeni için gendeki patojenik varyantlarla ilişkili nadir bir fenotiptir. Tiaminin hücre içi bir ürünü olan pirofosfat, konformasyonel bir değişiklik yoluyla BCKDC'nin stabilitesini arttırır.

Bu, bazı mutant BCKDC'lerde biyolojik yarılanma ömründe ve kalıntı enzim aktivitesinde bir artışla sonuçlanır ve MSUD'li bazı hastaların neden tiamin takviyesine yanıt verdiğini açıklar.

Klinik görünüm ara forma benzer. Genel olarak, etkilenen hastalar, bu fenotip için kullanılan terime rağmen tek başına tiamin takviyesine yanıt vermez ve metabolik kontrolü sağlamak için BCAA'ların diyet kısıtlaması gerekir. Bildirilen sadece bir vaka gerçek tiamin yanıtı göstermiştir.

E3-EKSİK MSUD

BCKDC'nin E3 bileşenini kodlayan gendeki patojenik varyantlar, nadir görülen bir MSUD formuna neden olur ve sadece birkaç hasta rapor edilmiştir.

Etkilenen hastalarda BCKDC ve piruvat ve alfa-ketoglutarat dehidrojenaz komplekslerinin birleşik eksiklikleri vardır.

Klinik özellikler ara MSUD'ye benzer. Bununla birlikte, E3 eksikliği olan hastalar tipik olarak yenidoğan döneminde bulunur ve ayrıca laktik asidoza sahiptir.

KİMLERDE ŞÜPHE EDELİM

Sporadik ensefalopati ve ketoasidoz, aralıklı ensefalopati ve ketoasidoz,altta yatan bir hastalık sırasında ens efalopati ve ketoasidoz travma veya açlığı takiben ensefalopati ve ketoasidoz ile başvurusu olan hastalarda şüphe edilmelidir.

DOĞUM ÖNCESİ TANI

Kültürlenmiş koryon villus hücrelerinde veya amniyositlerde mutasyon analizi kullanılarak BCKAD enzim aktivitesinin ölçülmesini gerektirir. Dallanmış zincirli amino asit konsantrasyonları, amniyotik sıvıda da ölçülebilir.

İmplantasyon öncesi tanı, ailesel patojenik varyantların tanımlanmasını gerektirir.

Tercih edilen tanı yöntemi moleküler analizdir.

TANI

Plazma amino asit testi, MSUD için en önemli tanı testidir.

Yüksek BCAA ve allo-izolösin düzeylerini değerlendirmek için kullanılır. Yüksek allo-izolösin seviyeleri (> 5 mikromol/L), tanı için yüksek özgüllük ve duyarlılık sağlar.

Yüksek lösin seviyelerinde bile allo-izolösin seviyeleri altı günlük yaşa kadar saptanamaz. İdrar organik asitleri, gaz kromatografi-kütle spektrometrisi, dinitrofenilhidrazin testleri ve idrar test şeritleri kullanılarak saptanabilir.

Gaz kromatografisi-kütle spektrometrisi, MSUD tanısını daha da destekleyen dallı zincirli ketoasitleri tespit eder

Dallı zincirli ketoasitler genellikle BCAA yükselmesinden sonra yükselir ve doğumdan 48-72 saat sonra tespit edilir.

Dinitrofenilhidrazin (DNPH) testi ayrıca idrardaki dallı zincirli ketoasitleri saptamak için de kullanılabilir. DNPH reaktifi ve idrar eşit hacimlerde karıştırılır. Numune daha sonra herhangi bir çökelme ve renk değişikliği için 10 dakika boyunca gözlemlenir. Çökeltisiz berrak idrar, sıfır puanını gösterir. Oysa opak idrarlı sarı-beyaz bir çökelti 4 puana işaret eder. DNPH testi kullanmanın avantajı, ayakta tedavi ortamında idrar dallı zincirli ketoasitleri saptama becerisinden kaynaklanır. Standart idrar test şeritleri ketonürinin saptanmasını sağlar. Diğer tanı testlerine kısıtlı erişim ayarlarında alternatif bir test kaynağı sunar

BCKAD enzim aktivitesi, lenfoblastlar, deri fibroblastları ve karaciğer biyopsisi gibi hücrelerde ölçülebilir. BCKAD aktivitesinin in vivo ölçümleri klinik olarak faydalı değildir çünkü aktivite seviyeleri lösin toleransı ve oksidasyon ile korele değildir.

Üç bialelik patojenik gen varyantı için moleküler testler mevcuttur.

BCKDHA geni: BCKAD enzim kompleksinin (MSUD Tip 1A) E1-alfa alt birimini kodlar.

BCKDHB geni: BCKAD enzim kompleksinin (MSUD Tip 1B) E1-beta alt birimini kodlar.

DBT geni: BCKAD enzim kompleksinin (MSUD Tip 2) E2 alt birimini kodlar.

Genetik testler, ailenin prognozunun ve genetik danışmanlığının daha iyi anlaşılmasını sağlar.

Ayrıca, eksik BCKAD alt biriminin doğru bir şekilde değerlendirilmesini sağlar. Bu, bireyselleştirilmiş tedavilerin belirlenmesine yardımcı olur. BCKAD enzim alt birimlerinde 190'dan fazla patojenik varyasyon vardır. Tespit edilen tüm varyantlar homozigot veya bileşik heterozigottur

AKUT METABOLİK DEKOMPANSASYONUN TEDAVİSİ

Metabolik dekompansasyonlar (plazma lösin >380 mikromol/L) genellikle diyete uyumsuzluk ve enfeksiyonlar nedeniyle oluşur.

Diyet uyumsuzluğu BCAA seviyelerini yükseltir ve nadiren dekompansasyon ve ensefalopatiye ilerler.

Bununla birlikte, travma ve enfeksiyonlar, metabolik bir krize yol açan büyük protein katabolizmasını tetikleyebilir.

Dekompansasyonlar daha çok yaşamın ilk yılında ve 15 yaşından sonra ortaya çıkar. Strauss ve ark. akut dekompansasyon sırasında en sık hastaneye yatış nedeninin kusma ve viral gastroenterit olduğunu belirtmişlerdir.

Hastaneye yatmanın diğer yaygın nedenleri arasında viral bronşiolit, sinüzit, yenidoğan ensefalopatisi ve idrar yolu enfeksiyonları yer alır.

Tedavinin temel amacı, protein katabolizmasını bastırmak ve protein sentezini teşvik etmektir.

Daha ciddi vakalarda yönetim stratejileri şunları içerir:

Metabolik krize neden olan altta yatan stres etkenini etkili bir şekilde tedavi etmek

- 24 ila 72 saat arasında protein alımını kısıtlayın
- Yeterli kalori desteği sağlayın
- Metabolik homeostazı sürdürmek için yeterli hidrasyon sağlayın
- Kofaktörlerle takviye sağlayın
- Toksik metabolitleri ortadan kaldırın
- Metabolik anormallikleri düzeltin

AYIRICI TANI

- Hipoglisemi
- Status epileptikus
- Menenjit
- Ensefalit
- Kernikterus
- Doğum asfiksisi
- Üre döngüsü bozuklukları
- Propionik asidemi ve metilmalonik asidemi gibi organik asidopatiler
- HMG-CoA liyaz eksikliği
- Beta-ketotiyolaz eksikliği
- Ketotik olmayan hiperglisinemi,

KOMPLİKASYONLAR

MSUD'yi zamana duyarlı bir şekilde teşhis ve tedavi etmemek ciddi sonuçlara yol açabilir. Bir tedavi planı uygulanan hastalar, dallı zincirli amino asit seviyelerinde ani bir artışla sonuçlanan akut bir hastalık geliştirebilir. Bu metabolik kriz genellikle aşırı yorgunluk, sinirlilik, kusma ve uykuya meyil gibi klinik semptomların gelişmesiyle belirtilir. Hasta teşhis edilmezse veya tedavi edilmezse, aşağıdaki komplikasyonlar ortaya çıkabilir:

Nöbetler,metabolik asidoz,beyin ödemi,serebrovasküler iskemi,mental retardasyon ,körlük,kas spastisitesi,geri dönüşü olmayan nörolojik hasar,osteoporoz, akut pankreatit

Yüksek plazma lösininden T hücre baskılanmasına bağlı tekrarlayan özofagus kandidiyazisi.

Anemi, saç dökülmesi, büyüme geriliği ve akrodermatit olarak ortaya çıkan esansiyel amino asit eksikliği

GEBELİK VE EMZİRME

Diğer doğuştan gelen metabolizma hatalarından farklı olarak, yükselen BCAA'ların gelişmekte olan fetüs üzerindeki potansiyel zararlı etkileri hakkında yeterli veri yoktur. MSUD'li gebe hastaların yönetiminde dikkatli planlama önemlidir. Hamilelik sırasında anne, maternal değişiklikleri ve fetal sağlığı desteklemek için proteini artırırken plazma BCAA seviyelerini korumalıdır. Hamilelik ve emzirme döneminde lösin toleransında artışlar olduğu bildirilmektedir. Kalori ve protein ihtiyaçları hamilelik gereksinimlerine göre hesaplanır. Tıbbi gıdalarla karşılanmayan gebelik ihtiyaçlarının karşılanması için ek vitamin ve mineraller gerekebilir.

Wessel ve arkadaşları hamilelik, doğum ve doğum sonrası dönemde yeterli enerji ve BCAA içermeyen protein sağlayarak başarılı bir vaka yönetimi yayınladılar.

Bir MSUD hastasında gebeliğin yönetimi, obstetrik ve laboratuvar beslenme hizmetleri arasında kapsamlı gözlemler gerektirir. Herhangi bir cerrahi işlem sırasında optimal sonuçlar için azaltılmış açlık süresi gibi dikkatli planlama ve izleme gereklidir.

TEDAVİ SEÇENEKLERİ

KARACİĞER NAKLİ

Klasik MSUD'li pediatrik hastalarda ortotopik karaciğer nakli çok başarılı bir tedavi olmuştur

En sık transplant yaklaşımı akraba olmayan ölmüş bireylerin karaciğerini kullanmaktır, ancak ölen donör dokusunun mevcudiyeti sınırlı olduğunda, canlı ile ilgili donör karaciğeri kullanılabilir. Ne ölen akraba dışı ne de yaşayan ilişkili karaciğerlerin enzim aktivitesini normal seviyelere geri getiremeyeceğini belirtmek önemlidir, bu nedenle akut metabolik zehirlenme, transplantasyon sonrası hala ortaya çıkabilir.

Genel olarak, ağırlığa göre ayarlanmış lösin toleransı genç hastalarda daha uygundur. Bu bulgu için bir hipotez, ergen ve yetişkin alıcıların daha fazla protein tüketme eğiliminde olmaları ve tipik olarak günlük amino asit alımları üzerinde daha az kontrole sahip olmalarıdır. Başka bir neden, çocukluktan (gereksinim normal büyüme talebiyle eşleştiğinde) yetişkinliğe kadar diyet lösin toleransındaki azalma ile ilgili olabilir.

HAVA KİRLİLİĞİ VE KÜRESEL ISINMADA YILIN MAKALELERİ

DR. HÜLYA KÖSE
ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK ALERJİ VE İMMUNOLOJİ BİLİM DALI

HAVA KİRLİLİĞİNİN ÖNEMİ: Hava kirliliğine önemli bir çevre sorunudur ve çocuklar bu konuda savunmasızdır. Hava kirliliği iklim değişikliğine neden olur. Çocuklar daha hızlı nefes alma ve vücut ağırlığının kilogram başına yetişkinlere göre daha fazla hava alımı nedeniyle daha yüksek dozlarda kirleticilere maruz kalırlar.Mevcut hava kirletici düzeyleri, sürekli temas sonrasında çocuklarda ve yetişkinlerde önemli morbiditelere ve kronik hastalıklara neden olmaktadır.

Hava kirliği nedenleri:Araç trafiği,kömürle çalışan enerji santralleri, tarımsal üretim,orman yangınları,krma ve öğütme işlemlerinden kaynaklanan yol tozu,kuru temizleme dükkanları,restoranlar (özellikle odun fırını kullananlar),tarımsal işlemler,metal kaplama tesisleri,hidrolik çatlama yoluyla fosil yakıt çıkarılması gibi çeşitlidir.Tarım topluluklarında, kümes hayvanları, domuz, süt ürünleri veya sığır eti gibi hayvanlardan kaynaklanan önemli emisyonlar, hayvan atıklarının ayrışması veya atıkların gübre olarak sıvı halde uygulanmasından neden olabilir. Bu da amonyak, hidrojen sülfit ve PM de dahil olmak üzere gazları ve kokulu buharları içerir. Yanma sonucunda birçok primer kirleticiye CO , NO, PM, VOC (UOB) katkıda bulunur. Yanma prosesleri ayrıca öncü gazlardan atmosferde oluşan sekonder kirleticilere (O3, ni ABD Çevre Koruma Ajansı (EPA), 6 kriterli hava kirleticiler için hava kalitesi standartlarını belirlememektedir. EPA ayrıca kansere veya doğum kusurları gibi diğer ciddi sağlık etkilerine neden olduğu bilinen veya şüphelenilen 187 hava toksik maddesinin dış mekan konsantrasyonlarını izler; bunlar tehlikeli hava kirleticiler olarak adlandırılır. Benzen, formaldehit, polisiklik aromatik hidrokarbonlar ve krom gibi metaller sayılabilir.

Hava kirliliğinin etkileri:İklim değişikliği ,ozon seviyelerini aeroallerjenlerin dağılımını, miktarını ve kalitesini etkiler. Hava kirliliğinin etkileri yaşamın her aşamasında ortaya çıkar, oksidatif stres, inflamasyon, endokrin bozukluk, genetik ve epigenetik dahil olmak üzere birçok patolojik olaya neden olur.

Ozon, PM ve hırıltılı solunum, kurtarma ilacı kullanımı ve akciğer fonksiyonlarının bozulması, astım kontrolünün azalmasıyla ilişkilendirilmiştir.Erken çocukluk çağının en yaygın hastalıklarından 2'si olan bronşiolit ve otitis media, ortam hava kirliliği ile bağlantılıdır.Hava kirliliği akciğer alevlenmelerini arttırarak ve akciğer fonksiyonlarında azalma riskini artırarak kistik fibrozisli bireyleri olumsuz yönde etkileyebilir.Önemli hayvan tarımı yapılan bölgelerde ikamet eden çocuklarda büyük hayvan besleme kaynaklanan (örneğin, amonyak, hidrojen sülfit ve PM) pediatrik astım da dahil olmak üzere solunum sağlığını etkileyebileceğini göstermektedir.Astıma ek olarak, diğer atopik durumlar (egzama, alerjik rinit) maruz kalma ile ilişkilendirilmiştir.Hava kirliliği ve bazı bileşenleri, özellikle çocukluk çağı lösemi riskinin artmasıyla ilişkili insan kanserojenleri olarak tanımlanmıştır. No2 ve benzen spesifik kirleticiler çocukluk çağı lösemi ile ilişkilendirilmiştir.

Maruziyetin ve Etkilerin Önlenmesi:Çocukluk çağı astım alevlenmeleri, 1996'da Atlanta, Georgia'da düzenlenen olimpiyatlarda, oyunları çevreleyen girişimlerin toplu taşıma ve evden çalışmanın artması ve bunun da önemli ölçüde daha az hava kirliliğine yol açmasıyla önemli ölçüde azaldı.Çin'in başkenti Pekin'de, 2008 Olimpiyatları için hava kirliliği önlemlerinin azalmasıyla doğum ağırlıkları ortalama 23 g daha yüksekti.EPA tarafından Ulusal Ortam Hava Kalitesi Standartlarının günlük ortam konsantrasyonlarına göre hesaplanan ve daha sonra iyi (yeşil) ila tehlikeli (bordo) arasında değişen 6 kategoriye gruplandırılan ve renk kodlanan Hava Kalitesi İndeksi (AQI), bunun için bir araç sağlar.Belirli bir zamanda yerel hava kalitesi temelinde, bireyler dışarıdaki efor faaliyetlerinde harcanan zamanı azaltmak veya iç mekan aktiviteleri yapmayı seçmek için kararlar alabilir. Genel halkın çoğu AQI etkilerini tanımasa da daha iyi farkındalık elde edilebilirse, AQI, doktorların hastaların davranışları gerektiği gibi değiştirmelerine yardımcı olmak için güçlü bir araç olacaktır.

Öneriler: Aktif taşıma (örneğin, yürüyüş, bisiklet) ve benzinle çalışan motorlu araçlara alternatif ulaşımı kullanarak ve teşvik ederek düşük hava kalitesine katkıları azaltmada rol model ve uygulama modeli olarak hizmet vermektedir.AQI, önceden var olan astım gibi tıbbi risk faktörleri olan özellikle hastalarda yararlı olabilir.

VENTİLATÖR İLİŞKİLİ PNÖMONİ BAKIMI VE OKSİJEN TEDAVİSİ (VİP)

DR. NİZAMETTİN ÖZTÜRK
BUÜ-SUAM ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI / ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI YOĞUN BAKIM ÜNİTESİ

Yoğun bakım ünitesine yatışında pnömoni tanısı olmayıp endotrakeal entübasyon ve mekanik ventilasyon başladıktan en az 48 saat sonra gelişen pnömoniye ventilatör ilişkili pnömoni (VİP) denilmektedir ve (1,2).

VİP'in "erken başlangıçlı" ve "geç başlangıçlı" olarak tanımlamış iki tipi bulunmaktadır. Erken başlangıçlı VİP, entübasyondan 48–96 saat sonra gelişir ve antibiyotik tedavisine duyarlı mikroorganizmalar sebep olur (3).

VİP patogenezinde üst hava yolları ve gastrointestinal traktusun bakteriyel kolonizasyonu ve kontamine sekresyonların alt solunum yollarına aspirasyonu rol oynar (4).

Kolonizasyonu ve VİP gelişmesini belirleyen faktörler arasında önceden uygulanmış antibiyotik tedavisi ve diğer tedaviler(sedatif veya paralitik, kortikosteroid, vazopressör, gastrointestinal kanamaya yönelik koruyucu tedavi), invaziv girişimler, vital bulguları, biyokimya, tam kan sayımı, arteryel kan gazı değerleri, ventilasyon parametreleri gün içinde saptanan en kötü değerler esas alınarak; uygulanan invaziv işlemler (nazogastrik sonda, beslenme tüpü, göğüs tüpü, trakeotomi kanülü, arteryel kateter, santral venöz kateter ve "swan ganz" kateteri, hemodiyaliz); endotrakeal tüp çapı, nemlendiricinin tipi (ısıtıcılı veya filtre), uygulanan aspirasyon şekli (kapalı sistem veya tek seferlik steril kateter kullanımı); endotrakeal tüp, nemlendirici filtre, ventilatör devresi ve kapalı aspirasyon kateteri değişimleri, mide boşalmasını ve pH'ını değiştiren ilaçların kullanımı, gastrik içeriğin aspirasyonu, uzamış mekanik ventilasyon, nemlendiricili filtreler yerine ısıtmalı nemlendirme sisteminin kullanılması, hastanın yatış pozisyonu, altta yatan hastalık şiddeti, üçten fazla organ disfonksiyonu, santral sinir sistemi hastalığı, ileri yaş, sık endotrakeal tüp değişimi (reentübasyon), infeksiyon kontrol kuralları, başvuru sırasında pnömoni veya koma varlığı, altta yatan kronik akciğer hastalığı veya akut respiratuvar distres sendromu varlığı, pozitif end-ekspiratuvar basınç uygulaması, sigara kullanım öyküsü, başka bir merkezden transfer edilmiş olma gibi pek çok faktör yer almaktadır. Uygulanan tedavi ve işlemler, VİP gelişiminden önce en az 48 saat uygulanmaları durumunda risk faktörü sayılmışlardır (5,6).

VİP risk faktörleri; önlenemez ve önlenebilir risk faktörleri olmak üzere ikiye ayrılır (7):

VİP İçin Önlenemez Risk Faktörleri

• İleri yaş (65 yaş ve üzeri)

• Erkek cinsiyeti

• Beslenme bozukluğu

• Akciğer hastalığının olması (Kronik Obstruktif Akciğer Hastalığı)

• Nöromusküler hastalığının olması

• Koma (Glaskow koma skoru 16)

• Çoklu organ yetmezliği

• İmmün sistemi baskılanmış hastalar

• Akut Respiratuvar Distres Sendromu (ARDS) dur.

VİP İçin Önlenebilir Risk faktörleri

• Yetersiz el hijyeni

• Nazal entübasyon

• Yetersiz subglottik aspirasyon

• Kullanılan malzemelerin gereksiz yere sık değiştirilmesi

• Kaf basıncının 20 cmH2 O'dan düşük olması

• Hastanın supine (sırt üstü) pozisyonda yatması

• Enteral beslenme

• Plansız ekstübasyon

• İki günden uzun endotrakeal entübasyonla mekanik ventilasyon

• Tekrar entübasyon

• Paralitik ajanların kullanımı veya devamlı intravenöz sedasyon

• Stres ülser proflaksisi

• Trakeostomi

• Yetersiz bakım

• Yoğun bakım dışına nakil

• Önceden antibiyotik kullanımıdır.

VENTİLATÖR İLİŞKİLİ PNÖMONİ GELİŞEN HASTADA HEMŞİRELİK TANILARI VE GİRİŞİMLERİ (8,9)

HEMŞİRELİK TANILARI	AMAÇ	GİRİŞİM
1.Yetersiz solunum ve etkisiz hava yolu açıklığı	Etkin hava yolu temizliğinin ve yeterli solunumun sağlanması.	1.Kontrendike değilse semi fowler pozisyonu vermek. 2.Solunum hızı, derinliği, ritmi, yardımcı kasların kullanılması, solunum sesleri, öksürük, balgam karakteristiği (renk, koku, miktar, kıvam) yönünden değerlendirmek. 3.Hasta sekresyon miktarı ve rengindeki değişiklikleri ve hipertermi acçısından takip etmek. 4.Gerekirse hava yolları aspire edilecek(nazotrakeal, nazofarengeal). 5.Gerekirse fizyoterapist ile iletişime geçilerek hastanın derin solunum ve öksürük egzersizleri yapmasını sağlamak. 6.Sekresyonları kolay atması için hastanın durumuna göre pozisyon değişikliği vermek, (2 saatte bir) gerekirse postral drenaj yapmak. 7.Sık sık ağız bakımı vermek. 8.Kontrendike değilse yeterli sıvı alımını sağlamak. 9.Gerekirse doktor ile iletişime geçilerek kan gazı bakılmasını sağlamak. 10.Doktor orderina göre bronkodilatör, ekspektoran, steroid ve antibiotik tedavileri yapmak. 11.Oksijen tedavisi order edilirse nemlendirilerek , belirlenen hızda vermek. 12.Mekanik ventilasyon ile takip edilen hastada, entübasyon tüpünün seviyesi, bilateral solunum sesleri, parametreleri takip etmek ve ekibi bilgilendirmek.
2.Enfeksiyon	Enfeksiyon belirtilerinin olmaması	1. Sık ateş takibi yapmak ve ekiple sonucu paylaşmak. 2.Vital bulgu takibi yapmak, hastanın monitör takibini yaparak, ekibi bilgilendirmek. 3. Uygun oda ısısı sağlamak. 4. Hastanın uygun kalınlıkta giyinmesini sağlamak. 5. Hastanın yeterli sıvı alımını sağlamak. 6.Isı artışında fiziksek durum değişikliklerini izlemek ve kaydetmek. 7.Isı artışında soğuk uygulama, ılık duş gibi yöntemlerle ateşi düşürmek. 8. Doktor orderina göre uygun antibiotik tedavisini yapmak
3.Aktivite intoleransı	Artan aktiviteyi tolere ettiğini gösterme	1. Aktif pasif hareketler, yatak içinde iki saatte bir pozisyon değişikliği sağlamak. 2. Hastanın aktivite öncesi ve sonrası vital bulguların takibinin yapılması 3. Öz bakım aktivitelerinde

		hastaya yardımcı olmak. 4. Hastanın yeterli uyku ve istirahat etmesine yardımcı olmak

VENTİLATÖR İLİŞKİLİ PNÖMONİ PAKETİ (10)

Bakım paketinin bileşenleri ;

1. Yatak başının 35-45º yükseltilmesi

2. Günlük olarak sedasyona ara verilmesi ve ekstübasyona hazırlığın değerlendirilmesi

3. Peptik ülser profilaksisi

4. Derin ven trombozu profilaksisi

5. Klorheksidin glukonat ile günlük ağız bakımı verilmesi yer almaktadır.

Mekanik ventilasyon uygulanması VİP gelişmesi için en önde gelen risk faktörlerindendir. MV uygulanan hastalarda, mümkün oldukça en erken sürede MV'yi sonlandırmak gerekir. MV uygulamasını sonlandırmak için hastaların günlük olarak sedasyonuna ara verilmesi ve "weaning"(ayırma) protokollerinin kullanılması önerilmektedir (11).

Yoğun bakım ünitelerinde VİP uygulamasının VİP insidansını azaltması için bu paketin tüm parametrelerine kesin uyum sağlanması gerektiği, bunun için personel eğitimlerine özen gösterilmesinin zorunlu olduğunu, bir parametrede dahi uyumsuzluk olduğunda bunun tüm VİP önleme insidansını etkilemektedir.

KAYNAKLAR

1. Torres A, Ferrer M, Badia JR. Treatment guidelines and outcomes of hospital-acquired and ventilator-associated pneumonia. Clin Infect Dis. 2010;51 Suppl 1:S48-53.
2. Chastre J, Fagon JY. Pneumonia in the ventilator dependent patient. In: Tobin MJ (ed). Princeples and Practice of Mechanical Ventilation. McGrawHill, New York 1994:857-90.
3. Hsieh H, Tuite PK. Prevent of ventilator-associated pneumonia. Dimens Critical Care Nursing 2006; 25 (5): 205-208.
4. Craven DE, Steger KA. Nosocomial pneumonia in mechanically ventilated adult patients: Epidemiology and prevention in 1996. Sem Resp Infect 1996; 11:32-53.
5. Knaus WA, Draper EA, Wagner DP, Zimmerman JE. APACHE II: A severity of disease classification system. Crit Care Med. 1985;13:818-29.
6. Goris RJA, Boekhorst TP, Nuytinck JKS, Gimbrere JSF. Multiple organ failure. Arch Surg 1985;120: 1109-15.
7. KAPUCU, S., & ÖZDEMİR, G. (2014). Ventilatör ilişkili pnömoni ve hemşirelik bakımı. *Hacettepe Üniversitesi Hemşirelik Fakültesi Dergisi*, *1*(1), 99-110.
8. 39. Hemşirelik bakım planları, URL: http://www.bakimplanlari.com/, 21 Şubat 2021.
9. Akbayrak N, Erkal-İlhan S, Ançel G. Albayrak SA. Hemşirelik bakım planları, Ankara: Alter Yayıncılık; 2007. ss. 211-222.
10. ÖZKAL, Ö. G. F., & YÜKSEL, Ö. Ü. S. VENTİLATÖR İLİŞKİLİ PNÖMONİNİN ÖNLENMESİNDE BAKIM PAKETLERİNİN ETKİSİ.
11. American Thoracic S, Infectious Diseases Society of A. Guidelines for the management of adults with hospital-acquired, ventilator-associated, and healthcareassociated pneumonia. Am J Respir Crit Care Med. 2005;171(4):388-416.

ÇOCUK YOĞUN BAKIMDA COVID-19 DENEYİMLERİMİZ

DR. ÇAĞLAR ÖDEK

2019 yılı aralık ayı ortalarında Çin'in Wuhan Eyaletinde ortaya çıkan pnömoni olgularının solunum yollarından yeni bir Coronavirus (SARS-CoV-2) izole edildi ve bu virüsün neden olduğu hastalık kısa süre içerisinde tüm dünyaya yayıldı. Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) bu yeni virüsün neden olduğu hastalığı COVID-19 olarak isimlendirdi. Hastalık başlangıçta erişkinlerde görülmekle birlikte ilk çocuk vaka kısa süre içerisinde, 20 Ocak 2020' de Shenzhen' de tespit edildi. DSÖ 11 Mart 2020' de küresel çapta pandemi ilan etti.

Hastalık çocuklarda farklı kliniklerle kendini gösterdi ve genel olarak erişkin hastalarla karşılaştırıldığında çocuklarda daha hafif seyirli oldu. Çocuk vakalar genel olarak asemptomatik taşıyıcılık ve ÜSYE şeklinde ortaya çıkmaktaydı ancak zaman ilerledikçe çocuklarda da ağır vakalar, yoğun bakım ihtiyacı ve mortalite bildirildi. Virüsün insan hücrelerine girişi ACE2 reseptörleri aracılığı ile gerçekleştiğinden ve bu reseptörler solunum yolları ve akciğerler dışında böbrekler, karaciğer, kalp, beyin, enterositler ve adipoz dokuda da bulunduğundan hastalar ÜSYE ve pnömoni dışında dermatolojik, oftalmolojik, nörolojik, renal, kardiyovasküler ve gastrointestinal bulgularla da presente oldular. Ülkemizden yapılan farklı çalışmalarda ağır hastalığa bağlı çocuk yoğun bakım yatış oranı %1,5 civarında verilirken mortalite oranı da %0.05 gibi düşük saptandı.

Çocuklarda COVID-19' a bağlı esas problemli ve ağır tablo ise MIS-C' ye bağlı olarak ortaya çıktı. Akut enfeksiyondan genellikle 4 hafta sonrasında ateş, döküntü, halsizlik gibi bulgularla ortaya çıkan, Kawasaki hastalığına benzeyen, kardiyak tutulum ve çoklu organ yetmezliğine bağlı ölümcül seyredebilen hastalık multisistem inflamatuar sendrom olarak tanımlandı. Akut COVID-19 olgularının aksine MIS-C olgularında çocuk yoğun bakım yatış gereksinimi %70' lere kadar yükseldi. Mortalitesi de akut enfeksiyona göre daha fazla olarak saptandı. Bu yeni klinik tablonun tedavisinde IVIG, steroidler, anakinra öncelikli olarak tercih edilirken ağır olgularda plazma değişiminin de faydalı olduğunu gösteren yayınlar mevcuttur. Bu hasta grubunda plazma değişimi, sürekli renal replasman tedavisi, ECMO gibi ekstrakorporeal destek sistemleri de tedavide kullanılmaktadır.

COVID-19 çocuk yoğun bakım ünitelerini sadece neden olduğu farklı hastalık tablolarıyla etkilememiştir. Pandemi süresince genel olarak çocuk yoğun bakıma yatışlar azalmıştır. Pandeminin özellikle ilk bir yılında diğer solunum yolu virüslerine bağlı hastalıklar belirgin olarak azalmıştır. Pandemi nedeniyle hastane başvuruları düşerken kronik hastalıkları olan hastalar kontrollerine gelememiş, bazıları hastalıklarına bağlı ağır komplikasyonlara maruz kalmışlardır. Yine pandemi nedeniyle hastane ziyaretleri yasakladığından yoğun bakım ünitelerinde yatan çocukların aileleri ile olan temasları ciddi şekilde kısıtlanmış, bu durum tedavi sürecinde sıkıntılara neden olmuştur.

Hastanelerin işleyişinde belirgin değişiklikler ortaya çıkmış, elektif ameliyatlar durdurulmuş, hastane içerisindeki pek çok alan pandemi hastaları için ayrılmış ve özellikle pandeminin başlangıcında bazı hastanelerin çocuk yoğun bakım üniteleri erişkin COVID hastaları için kullanılmak durumunda kalmıştır. Yoğun bakım çalışanlarının stres katsayısı daha da artmıştır. Çalışanların bir kısmı temas nedeniyle COVID-19' a yakalanmışlardır. Yeni tanımlanan hastalık, ağır hastalar, artmış iş yükü, hastalığa yakalanma endişesi nedeniyle pek çok çocuk yoğun bakım çalışanı için zorlu bir dönem olmuş ve olmaya da devam etmektedir.

Kaynaklar:

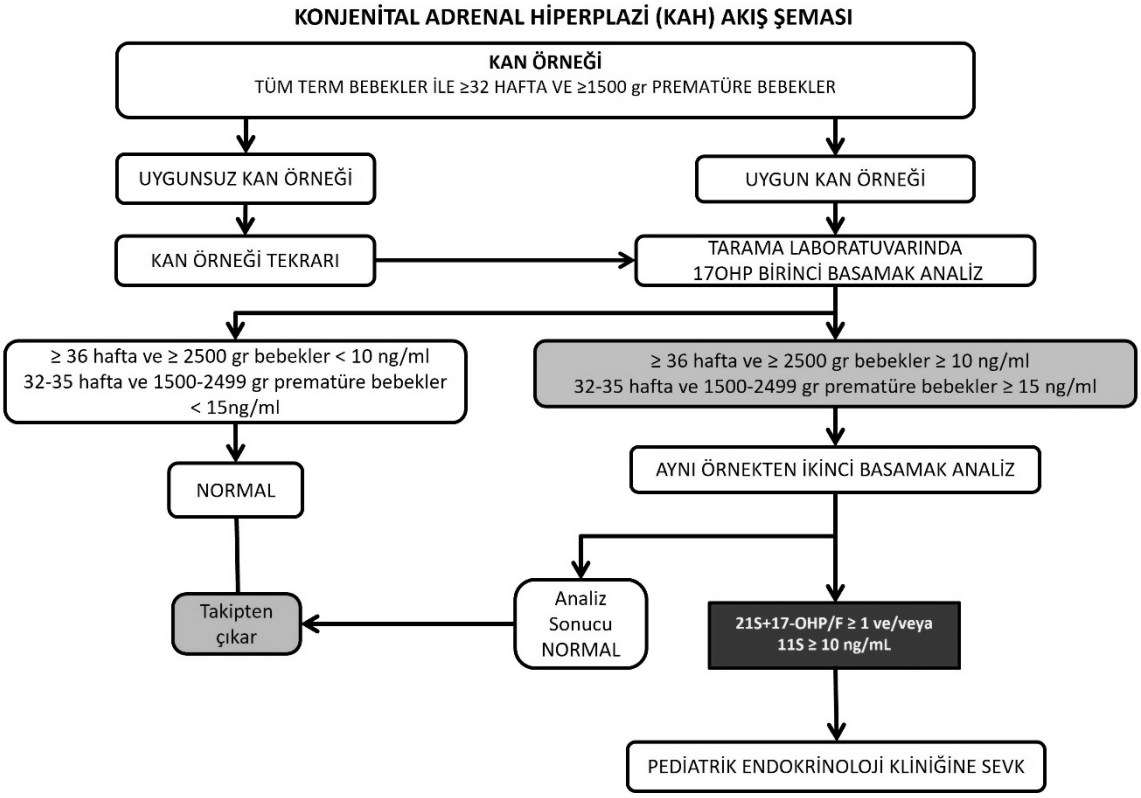
1. Kepenekli E, et al. COVID-19 disease characteristics in different pediatric age groups. J Infect Dev Ctries 2022;16:16-24.
2. Vanga V, et al. Characteristics and Clinical Outcomes of Children and Adolescents Aged <18 Years Hospitalized with COVID-19 — Six Hospitals, United States, July–August 2021. MMWR / December 31, 2021 / Vol. 70 / No. 51-52 / 1766-72.
3. Tezer H, et al. From asymptomatic to critical illness - different clinical manifestations of COVID-19 in children. Turk J Med Sci 2021;51:3262-72.
4. Garcia-Vera C, et al. COVID-19 in children: clinical and epidemiological spectrum in the community. European Journal of Pediatrics, published online, https://doi.org/10.1007/s00431-021-04235-4.
5. Katlan B, et al. Early is superior to late plasma exchange for severe multisystem inflammatory syndrome in children. J Clin Apher. 2022;1–11.

KONJENITAL ADRENAL HIPERPLAZI TARAMASI

DR. TÜLAY GÜRAN,
MARMARA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ
ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİ VE DİYABET BİLİM DALI

Avrupa ve Amerikan Endokrin Topluluklarının 2018 yılında yayınladığı rehbere göre yenidoğan tarama programlarına 21-hidroksilaz eksikliğine bağlı (21OHE) konjenital adrenal hiperplazi (KAH) taramasının eklenmesi önerilmektedir **(1)**. KAH'ın erken tanınması ve tedavisi morbidite ve mortaliteyi anlamlı oranda önleyebilmektedir. Halen, Amerika Birleşik Devletleri ve diğer birçok ülkede KAH taranması uygulanmaktadır. Tarama sonuçlarına göre, çoğu popülasyonda klasik KAH insidansı; 1: 14,000 ila 1: 18,000 arasında değişmektedir (1). Tarama, KAH`lı bebeklerin teşhis süresini, dolayısıyla morbidite ve mortaliteyi önemli ölçüde azaltır **(2, 3)**. Klasik KAH`lı erkek bebeklerde kuşkulu genitalya olmaması sebebiyle gecikmiş veya yanlış tanı ve tuz kaybı krizine bağlı mortalite olasılığı daha yüksektir. Retrospektif çalışmalarda tuz kaybettiren KAH`lı dişi olguların erkeklerden daha fazla olduğu bildirilmesine rağmen bu üstünlük yenidoğan taraması ile tanı alan serilerde ortadan kalkmaktadır **(4)**. Araştırmacılar, tarama yokluğunda tuz kaybettiren KAH'lı bebeklerde % 10'luk bir ölüm oranı bildirmişlerdir **(5)**. Morbidite ile ilgili olarak, tarama yoluyla tanı alan bebeklerde tarama olmadan tanı alanlara göre tanı anındaki hiponatremi daha hafif ve hastaneye yatış süreleri daha kısa olma eğilimindedir **(3, 6, 7)**. Tarama programlarından en büyük yararı tuz kaybettiren KAH'lı erkek bebeklerin sağladığı görülmekle birlikte, şiddetli virilize olmuş kız bebeklerde cinsiyetin doğru şekilde tayin edilme süresini azalmaktadır **(3, 8)**. Ayrıca, tarama ile basit virilize KAH`lı erkeklerde hastalık daha erken teşhis edilerek çocuklukta hızlanmış iskelet olgunlaşması ve nihayi boyda kayıp engellenebilir.

Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Daire Başkanlığı Türkiye`de 27 Mart- 15 Eylül 2017 tarihleri arasında yenidoğan KAH taramasının ilk pilot çalışmasını Konya, Kayseri, Samsun ve Adana illerinde gerçekleştirdi. Yaklaşık 40.000 bebek tarandı. Amaç KAH sıklığının belirlenmesi ve seçilen tarama stratejisinin etkinliğinin değerlendirilmesi idi. Uygulanan strateji tek topuk kanında iki basamaklı tarama idi. Birinci basamakta floroimmunoassay ile 17OHP ölçümü sonrasında pozitif çıkan örnekler ikinci basamak teste tabi tutuldu. 17OHP ölçümü için kesim değeri olarak ≥37 gestasyon haftası ve/veya ≥3500 gr doğum tartılı bebeklerde 10 ng/mL, 32-37 gestasyon haftası ve/veya 2500-3500 gr doğum tartılı bebeklerde ve/veya 2500-3500 gr doğum tartılı bebeklerde 15 ng/mL kabul edildi. İkinci basamakta LC-MS/MS yöntemi ile 17OHP, 21-deoksikortizol, kortizol, 11-deoksikortizol ve androstenedion ölçüldü ve (21-deoksikortizol+17OHP)/kortizol oranı ≥0.5 olması durumunda bebekler daha ileri değerlendirme için çocuk endokrinoloji kliniklerine yönlendirildi. Bu pilot çalışmada klasik 21OHE eksikliği görülme sıklığı taranan populasyonda 1:7,787 olarak tespit edildi **(9)**. 2018 yılında bu pilot çalışma genişletilerek 14 ilde ve 241,083 bebek taranarak uygulandı. Bu çalışmada tarama stratejisi olarak sadece 2. basamak testte kullanılan (21-deoksikortizol+17OHP)/kortizol oranında pozitiflik sınırı ≥0.7 olarak değiştirildi. Bu çalışmanın sonuçlarına göre taranan populasyonda klasik 21OHE eksikliği sıklığı 1:15,067 ve 11β-hidroksilaz eksikliği sıklığı ise 1:60,270 olarak belirlendi **(9)**. 2019 yılında genişletilmiş tarama 300,000 bebeğin tarandığı bir çalışma ile devam etti. Henüz bu çalışmanın analizleri yapılmamış olmakla birlikte ülkemiz için gerçek insidans verileri yerleşmiş ve yaygın ulusal tarama ile elde edilecektir. Şu ana kadar analizi yapılan pilot çalışmalarının sonuçlarına göre taramanın etkinliğinin artırılmasına yönelik en önemli tedbir birinci basamakta bakılan 17OHP değerlerinin çok yüksek olması durumunda (>50 ng/mL) ikinci basamak tarama sonuçları beklenmeden bebeğin kliniklere ileri değerlendirme için yönlendirilmesi gerekliliğidir **(9)**. Mevcut 2. basamak taramanın özgünlüğü çok yüksek olmakla birlikte sonuca ulaşma süresi nisbeten uzun olacağı için bu değişiklik etkilenmiş bebekte tuz kaybı bulguları başlamadan tanı şansını arttıracaktır. Ülkemizde halen pilot olarak uygulanan yenidoğan KAH taraması akış şeması Şekil 1 de gösterilmiştir.



Şekil 1. Türkiye sağlık bakanlığı Halk sağlığı daire başkanlığının ülkemizde pilot olarak uyguladığı yenidoğan konjenital adrenal hiperplazi taraması akış şeması (17-OHP: 17-Hidroksiprogesteron, F: Kortizol , 21-S: 21-Deoksikortizol.

Mevcut tarama metodu ve kitler ile tarama sonuçları değerlendirilirken aşağıdaki kurallara dikkat edilmelidir.

1. Bebeğin hangi hastalığın taramasından yönlendirildiğinden emin olunmalıdır.

2. Tarama sonuç kağıtlarını mutlaka görmeye çalışmalı, sonuçların eksiksiz yazıldığından emin olunmalıdır.

3. KAH taraması sonucu ile yönlendirilen her bebek KAH semptom, muayene bulguları açısından değerlendirilmeli; akrabalık, ailede KAH hikayesi sorgulanmalıdır.

4. Mevcut tarama ile nonklasik-KAH olguları yakalanmadığı için, tarama bebeğine KAH tanısı koyuyorsak hidrokortizon tedavisi başlanmalıdır.

5. 1.basamak FIA 17OHP> 90 ng/mL ise bebeğe hemen hidrokortizon tedavisi başlanmalıdır.

6.1. basamak 17OHP >15 ng/mL (term, normal dogum tartılı), >50 ng/mL (preterm, düşük doğum tartılı) olan bebekler ileri çocuk endokrinoloji değerlendirmesi gerektirir.

7. İkinci basamakta 21deoksikortizol >0.4 ng/mL, +/- 17OHP> 2 ng/mL olan bebekler ileri çocuk endokrinoloji değerlendirmesi gerektirir.

8. İkinci basamakta 11deoksikortizol > 10 ng/mL olan bebekler ileri çocuk endokrinoloji değerlendirmesi gerektirir.

Kaynaklar:

1. Speiser PW, Arlt W, Auchus RJ, et al. Congenital Adrenal Hyperplasia Due to Steroid 21-Hydroxylase Deficiency: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline [published correction appears in J Clin Endocrinol Metab. 2019 Jan 1;104(1):39-40]. J Clin Endocrinol Metab. 2018;103(11):4043–4088. doi:10.1210/jc.2018-01865.

2. Balsamo A, Cacciari E, Piazzi S, et al. Congenital adrenal hyperplasia: neonatal mass screening compared with clinical diagnosis only in the Emilia-Romagna region of Italy, 1980-1995. Pediatrics. 1996;98(3 Pt 1):362–367.

3. Thil'en A, Nordenström A, Hagenfeldt L, von Döbeln U, Guthenberg C, Larsson A. Benefits of neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia (21-hydroxylase deficiency) in Sweden. Pediatrics. 1998;101(4):E11. doi:10.1542/peds.101.4.e11.

4. Gidlöf S, Falhammar H, Thilén A, et al. One hundred years of congenital adrenal hyperplasia in Sweden: a retrospective, population-based cohort study [published correction appears in Lancet Diabetes Endocrinol. 2013 Aug;1 Suppl 1:s22]. Lancet Diabetes Endocrinol. 2013;1(1):35–42. doi:10.1016/S2213-8587(13)70007-X.

5. Watson MS, Mann MY, Lloyd-Puryear MA, Rinaldo P, Howell RR., eds. Newborn screening: toward a uniform screening panel and system [Main report]. Genet Med. 2006;8(Suppl 1):12S–252S.

6. Brosnan PG, Brosnan CA, Kemp SF, Domek DB, Jelley DH, Blackett PR, Riley WJ. Effect of newborn screening for congenital adrenal hyperplasia. Arch Pediatr Adolesc Med. 1999;153(12):1272–1278.

7. Van der Kamp HJ, Noordam K, Elvers B, Van Baarle M, Otten BJ, Verkerk PH. Newborn screening for congenital adrenal hyperplasia in the Netherlands. Pediatrics. 2001;108(6):1320–1324.

8. Pang S, Shook MK. Current status of neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia. Curr Opin Pediatr. 1997;9(4):419–423.

9. Güran T, Tezel B, Gürbüz F, et al. Neonatal Screening for Congenital Adrenal Hyperplasia in Turkey: A Pilot Study with 38,935 Infants. J Clin Res Pediatr Endocrinol. 2019;11(1):13–23. doi:10.4274/jcrpe.galenos.2018.2018.0117.

ENÜREZİS VE ÇOCUK

DR. E. NEŞE ÖZKAYIN
TRAKYA ÜNİVERSİTESİ, TERMİNOLOJİ

Beş yaşından büyük çocuklarda aralıklı olarak uykuda idrar kaçırma ‘’enürezis’’ olarak adlandırılır. Alt üriner sistem semptomları (artmış işeme sıklığı, gündüz inkontinansı, aciliyet hissi, genital veya alt üriner sistem ağrısı vs) ve mesane disfonksiyonu öyküsü olmayan çocuklardaki monosemptomtik nokturnal enürezistir (1). Genellikle enürezis monosemptomatik nokturnal enürezis ile eş anlamlı olarak kullanılır (2). Bu da primer ve sekonder olarak ikiye ayrılır. Doğumdan itibaren yeterli süre kuru kalmayı başaramayan çocuklardaki primer enürezistir (%80). En az 6 aylık kuru kalma periyodundan sonra tekrar gelişen sekonder enürezis (%20) olarak adlandırılır (3).

EPİDEMİYOLOJİ

Primer monosemptomatik noktürnal enürezis prevalansı 5 yaşında %15 iken 10 yaşında %5'e ve ≥15 yaşında %1-2'ye düşmesiyle yüksek bir spontan düzelme oranına sahiptir (4).

PATOGENEZ

Çocuk işemek için uyanamadığında meydana gelir. Çocuklarda maturasyon gecikmesi, genetik faktörler, nokturnal poliüri, uyku bozukluğu, düşük mesane kapasitesi ve detrusör aşırı aktivitesini içeren faktörlerden bir ya da birden fazlası sonucu ortaya çıkar (5).

İdrar yolu enfeksiyonları, kronik börek hastalıkları, posterior üretral valv, kızlarda ektopik üreter,fekal inkontinans, epilepsi, diabetes mellitus ve insipitus, obstruktif uyku apnesi, parazitoz gibi diğer nedenler de araştırılmalıdır.

DEĞERLENDİRME

Amaç, enürezis ile altta yatan medikal problemlerin (örnek: PUV ya da anatomik anomali, spinal disrafism, diabet) belirtisi olarak ortaya çıkan barsak ve mesane disfomksiyonunu ayırt etmektir. Öykü, fizik muayene ve tam idrar analizini içerir. İşeme günlüğünü içeren öykü değerlendirmenin aslıdır (6).

Öykü: Alt üriner sistem semptomları idrar kaçırması olan çocuklar arasında yaygındır. Çocuğun uzun süreli kuru kalma periyodu (6 ay) olup olmadığı sorgulanmalıdır. Enürezis sıklığı ve gidişatı önemlidir. Sıvı alım günlüğü önemlidir. Aşırı sıvı gereksinimi DM, DI ya da primer polidipsiyi gösterir. Dışkılama ve fekal inkontinas varlığı bilinmelidir. Daha önce denenen tedaviler ve sonuçları tanımlanmalıdır. Eşlik eden hastalıkların varlığı öğrenilmelidir. Ailede enürezis varlığı primer, sosyal öykü ise sekonder enürezis için yol göstericidir. Problemin çocuk ve aileyi nasıl etkilediği değerlendirilmelidir. Gündüz işeme zamanı ve idrar miktarını içeren işeme günlüğü mutlaka görülmelidir (6,7).

Fizik Muayene: Primer monosemptomatik nokturnal enürezisli çocuklarda genellikle normaldir. Büyüme geriliği ve/veya hipertansiyon renal hastalığı gösterebilir. Tonsiller hipertrofi ya da adenoid yüz görünümü obstruktif uyku apnesini işaret edebilir. İç çamaşırlarında ıslaklık saptanması gündüz inkontinansının bir bulgusudur. Karın muayenesinde dışkı palpasyonu konstipasyon ya da fekal inkontinansı akla getirir. Perianal ekskoriasyon ya da vulvavaginit parazitozu gösterebilir. Lumbosakral vertebrada anomaliler ve/veya alt ekstremite ve perinede nörolojik muayenede anormallik occult spinal kord anormalliklerine işaret edebilir. Kızlarda persistan iç çamaşırında leke ektopik üreterin belirtisi olabilir (6,7).

Tam İdrar Analizi: Bütün çocuklarda yapılmalıdır. Diabetik ketoasidoz, diabetes insipitus ve/veya gizli idrar yolu enfeksiyonu taramasını sağlar (8).

Seçilmiş Hastalarda Görüntüleme: Ürolojik görüntüleme (renal USG ve MUSG) belirgin gündüz şikayetleri olan, daha önce değerlendirilmemiş idrar yolu enfeksiyonları öyküsü ve/veya yapısal ürolojik anomalilere ait bulgu ve semptomları olan çocuklarda yapılmalıdır (6,8,9). Rezidü idrar volümü ve mesane duvar kalınlığını belirlemede USG yardımcıdır.

Nörolojik görüntüleme (genellikle vertebra MR), alt lumbosakral vertebrada anormallik veya nörolojik muayenede alt ekstremite ve perinede anormallik olan çocuklarda endikedir.

TEDAVİ

Tedaviye başlama zamanında başlıca belirleyiciler çocuğun ve ebeveynlerin enürezisi bir sorun olarak görüp görmedikleri ve tedavi programına katılmadaki motivasyonlarıdır.

İlk Tedavi: Eşlik eden bulguların tedavisini, hedef ve beklentilerin netleştirilmesini, eğitim ve ve motivasyon terapisini içerir. Hedefleri belirli durumlarda kuru kalma, ıslak gecelerin sayısını azaltma, enürezisin çocuk ve aile üzerindeki etkisini azaltma, tekrarlamasını önleme olarak sıralayabiliriz (10).

Eğitimde şunlar vurgulanmalıdır: Enürezis yaygındır; 5 yaşındakilerin yaklaşık %15'inde haftada en az 1 kez görülür; çoğunlukla kendi kendine düzelir. Çocuk ve ebeveynler suçlu değildir; çocuklar cezalandırılmamalıdır (11).

Yatağını ıslatmanın etkisi şu yollarla azaltılabilir: Yatak koruyucu ve yıkanabilir/tek kullanımlık ürünlerin ve oda koku gidericilerinin kullanılması, çocuğun giyinmeden önce yıkanması, çocuğun yatmadan önce de dahil olmak üzere 4-7 kez/gün işemesi, gece uyanırsa tuvalete götürülmesi, özellikle akşam şekerli ve kafeinli içeceklerden kaçınılması ve sıvı alımının kısıtlanması, gece bez kullanımının engellenmesi (11).

Seçilmiş hastalarda motivasyon tedavisi: Her gece yatağını ıslatmayan 5-7 yaş arasındaki çocuklarda uygun bir başlangıç tedavisidir. Ödüller olumlu etki yaparken cezalar ters etki yapar.

Ek Tedavi Eklenmesi: Alarm ve desmopressini içerir (11,12). Endikasyonları enürezisin çocuk ve aile için bir sorun olmaya devam etmesi, ilk tedaviden 3-6 ay sonra düzelmemesi şeklinde sıralanabilir. Alarm ya da desmopressinin tek başlarına ya da kombine olarak kullanımı önerilir (12). Haftada ikiden fazla enürezisi olan ve kısa sürede iyileşmenin öncelikli olmadığı çocuklarda alarm; kısa sürede iyileşmenin öncelikli olduğu, gece poliürisi olan veya haftada ≤2 kez enürezisi olan hastalarda desmopressin önerilir. Alarm tedavisini başlattıktan sonraki 1-2 hafta içinde çocuk görülmelidir. Tedavi yanıtı varsa en az 3 ay devam edilmelidir. En az 14 ardışık kuru gece geçirene kadar alarm tedavisine devam edilmelidir. Bu genellikle 12 ila 16 hafta sürer. 3 aylık denemeden sonra çocuk haftada ≥14 ardışık kuru gece elde etmemiş olsa bile, haftada daha fazla kuru gece geçiriyorsa, alarm tedavisine devam edilmelidir. 3 aylık tedaviden sonra iyileşme olmazsa alternatif tedaviler düşünülmelidir. Erken etki gösteremeyen çocuklarda alarm tedavisine ek olarak düşük doz desmopressin eklenmesi veya 6-12 ay sonra tekrar başlanmak üzere alarmın kesilmesi denenebilir.

Desmopressine yanıt 1-2 haftada değerlendirilmelidir (11). Yanıt varsa 3 ay devam edilmelidir (13). Desmopressin ile düzelirse desmopressinin her gece mi yoksa sadece özel durumlar için mi kullanılacağına karar verilmelidir. Günlük uygulandığında, sürekli kullanımın gerekli olup olmadığını belirlemek için her 3 ayda bir, 1 hafta süreyle kesilmelidir (11,13). 1-2 haftada desmopressine yanıt vermeyen çocuklarda alarm tedavisi denemesi, ardından desmopresin ve alarm kombine tedavisi önerilir.

Nüks Tedavisi: Nüks, ilk başarıyı takiben her ay >1 semptom olması olarak tanımlanır (14). Bu çocuklarda, ilk etkili tedavi tekrar başlanır (13).

Diğer Tedaviler: Çocuğu idrar yapması için uyandırma, mesane eğitimi, antikolinerjikler, diğer ilaçlar (indometasin, fenmetrazin, amfetamin sülfat, efedrin, atropin, furosemid, diklofenak ve klorprotiksen gibi), trisiklik antidepresanlar, elektrik stimülasyon tedavisi, tamamlayıcı ve alternatif tedaviler (hipnoz, psikoterapi ve akupunktur gibi) şeklinde sıralanabilir (15-17).

KAYNAKLAR

1. Nevéus T, von Gontard A, Hoebeke P, et al. The standardization of terminology of lower urinary tract function in children and adolescents: report from the Standardisation Committee of the International Children's Continence Society. J Urol 2006; 176:314.

2. Chase J, Austin P, Hoebeke P, et al. The management of dysfunctional voiding in children: a report from the Standardisation Committee of the International

Children's Continence Society. J Urol. 2010;183:1296–302.

3. von Gontard A, Mauer-Mucke K, Plück J, et al. Clinical behavioral problems in day- and night-wetting children. Pediatr Nephrol 1999; 13:662.

4. Forsythe WI, Redmond A. Enuresis and spontaneous cure rate. Study of 1129 enuretis. Arch Dis Child 1974; 49:259.

5. Nevéus T. Pathogenesis of enuresis: Towards a new understanding. Int J Urol 2017; 24:174.

6. Neveus T, Eggert P, Evans J, et al. Evaluation of and treatment for monosymptomatic enuresis: a standardization document from the International Children's Continence Society. J Urol 2010; 183:441.

7. Vande Walle J, Rittig S, Bauer S, et al. Practical consensus guidelines for the management of enuresis. Eur J Pediatr 2012; 171:971.

8. Robson WL. Clinical practice. Evaluation and management of enuresis. N Engl J Med 2009; 360:1429.

9. Kovacevic L, Wolfe-Christensen C, Mirkovic J, et al. Renal bladder ultrasound evaluation in monosymptomatic primary nocturnal enuresis: is it really necessary? Pediatr Nephrol 2014; 29:1189.

10. Kiddoo D. Nocturnal enuresis. BMJ Clin Evid 2007; 2007:0305.

11. Nevéus T, Fonseca E, Franco I, et al. Management and treatment of nocturnal enuresis-an updated standardization document from the International Children's Continence Society. J Pediatr Urol 2020; 16:10.

12. Caldwell PH, Codarini M, Stewart F, et al. Alarm interventions for nocturnal enuresis in children. Cochrane Database Syst Rev 2020; 5:CD002911.

13.National Institute for Health and Care Excellence. Nocturnal enuresis - the management of bedwetting in children and young people. www.nice.org.uk/guidance/index.jsp?action=download&o=51367 (Accessed on February 28, 2011).

14.Austin PF, Bauer SB, Bower W, et al. The standardization of terminology of lower urinary tract function in children and adolescents: Update report from the standardization committee of the International Children's Continence Society. Neurourol Urodyn 2016; 35:471.

15.Deshpande AV, Caldwell PH, Sureshkumar P. Drugs for nocturnal enuresis in children (other than desmopressin and tricyclics). Cochrane Database Syst Rev 2012; 12:CD002238.

16.Chua ME, Fernandez N, Ming JM, et al. Neurostimulation Therapy for Pediatric Primary Enuresis: A Meta-analysis. Urology 2017; 106:183.

17.Huang T, Shu X, Huang YS, Cheuk DçK. Complementary and miscellaneous interventions for nocturnal enuresis in children. Cochrane Database Syst Rev 2011; :CD005230.

HİPOGLİSEMİYE YAKLAŞIM

DR. TUĞBA AKBEY KOÇAK
ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ ÇOCUK METABOLİZMA BİLİM DALI

Hipoglisemi, plazma glukoz düzeyinin 50 mg/dl den düşük olmasıdır. En sık yenidoğan ve süt çocukluğu döneminde görülür. Özellikle prematüre ve düşük doğum ağırlıklı bebeklerde metabolik rezervlerin düşük olması nedeniyle veya sepsis, doğum asfiksisi, hipotermi gibi enerji gereksiniminin arttığı durumlarda yaşamın ilk günlerinde yenidoğan bebeğin glukoz dengesinde geçici bozukluklar sık olarak görülür.

Yenidoğan döneminde görülen hipoglisemilerin bazıları geçici olurken, bir kısmı kalıcı olup dirençlidirler. Yenidoğan döneminde başlayıp, süt çocukluğu döneminde devam eden bu dirençli hipoglisemilerin nedenleri arasında: Hiperinsülinizm, Hormon eksiklikleri, Glikojenoliz bozuklukları, Glukoneogenez bozuklukları, Yağ asidi oksidasyon bozuklukları sayılabilir. Daha az sıklıkla malnutrisyon, diyabetli çocuklarda fazla insülin kullanımı sonucu, ağır karaciğer hastalıklarının seyrinde görülebilir.

Çocuklarda baskın glikoz kaynağı;

Yemekten <2,5 saat sonra → besindir.

Kısa bir açlık sırasında önce hepatik glikojenoliz (>2.5 saat ila yemekten 8 saat sonra) ve sonra glukoneogenez (giderek artan)
>8 saat ila 12-15 saat ve uzun bir oruç >15 saat sırasında hepatik glukoneogenezdir.
Bu zamanlama yaşa ve beslenme durumuna göre değişebilir. Hipoglisemiye klinik yaklaşım dört temele dayanmaktadır.

-karaciğer boyutu
-hipogliseminin karakteristik zamanlaması
-laktik asidoz varlığı
-keton varlığı

Hipogliseminin ne zaman ortaya çıktığı önemlidir:
-Tahmin edilemez ve sadece yemekten sonra (<2,5 saat sonra) (hiperinsülinizm veya munchausen by proxy düşündürür)
->2,5 saatten 8 saate kadar kısa bir açlıktan sonra (glikojenoz tip ı, ııı veya 0 düşündürür)
-Orta ila uzun açlıktan sonra >8 saatten 24 saate kadar (glukoneogenez kusurlarını gösterir)
-Karaciğer yetmezliği, dehidratasyon, boy kısalığı, ensefalopati, miyopati veya kardiyomiyopati de araştırılmalıdır.

Karaciğer büyüklüğüne göre hipoglisemiler şu şekilde sınıflandırılabilir:

3) Hepatomegali ile hipoglisemi: Hepatomegali ile ilişkili hipoglisemi genellikle bir metabolik bozukluktan kaynaklanır. Karaciğer yetmezliği olmaksızın hepatomegali en belirgin özellik olduğunda, GSD tip I ve tip III en olası tanılardır. FBPase eksikliği ve mitokondriyal yağ asidi oksidasyon kusurları, hipoglisemik ataklar sırasında hepatomegali ile ortaya çıkabilir.

Kalıtsal tirozinemi tip I gibi hepatik fibroz ve siroz ile ortaya çıkan bozukluklar da hipoglisemiye neden olabilir.

Geç başlangıçlı HFI formu, postprandiyal fruktoz kaynaklı hipoglisemik ataklar ile ortaya çıkabilir.

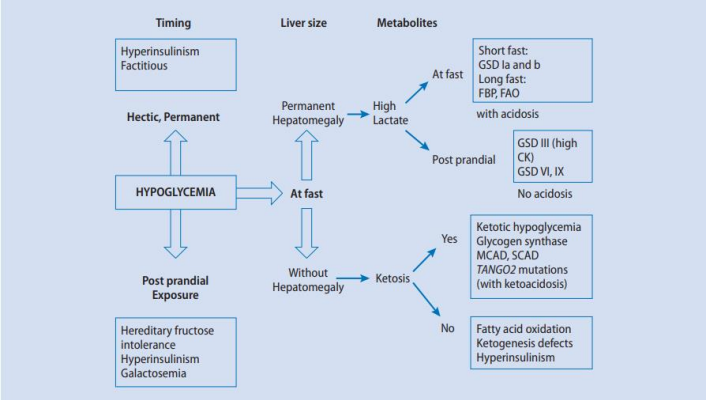
S-adenosil homosistein hidrolaz eksikliği, genellikle yüksek protein veya metiyonin alımı ile tetiklenen, açlık hipoglisemisi ve karaciğer yetmezliği ile kendini gösterir ve hepatik fibroz, zeka geriliği ve belirgin hipermetioninemi ile ilişkilidir.

Solunum zincir hastalığı, FBPase eksikliğini taklit edebilen karaciğer yetmezliği, hipoglisemi ve laktik asidoz ile ortaya çıkabilir.

Hepatik fibroz ve eksüdatif enteropati ile birlikte PMM2 ve MPI-CDG (fosfomannoz izomeraz eksikliği), bebeklik döneminde erken dönemde hipoglisemiye neden olabilir.

4) Hepatomegali olmadan hipoglisemi: Hipogliseminin zamanlamasını belirlemek ve hasta hipoglisemik olduğunda metabolik asidoz ve ketozis varlığını değerlendirmek önemlidir. Postprandiyal veya çok kısa bir açlıktan sonra ve ketozis olmaksızın meydana gelen öngörülemeyen hipoglisemi atakları, çoğunlukla herhangi bir yaştaki hiperinsülinizme (doğuştan veya Munchausen) veya erken bebeklik döneminde büyüme hormonu eksikliği veya ilgili bozukluklara bağlıdır.

Hepatomegali eşlik etmeyen metabolik hastalıklara bağlı hipoglisemi epizodlarının çoğu, en az 8 saatlik açlıktan sonra ortaya çıkar. Bu özellikle yenidoğan dönemi dışında kalıtsal yağ asidi oksidasyon bozuklukları için geçerlidir. Keton negatif şiddetli açlık hipoglisemi, yağ asidi oksidasyon bozukluklarını, HMG-CoA liyaz eksikliğini veya HMG-CoA sentetaz eksikliğini kuvvetle düşündürür.
Hipoglisemi sırasında ketoasidoz varsa, ketolitik kusurlar, organik asidemiler, geç başlangıçlı MSUD ve gliserol kinaz eksiklikleri düşünülmelidir, ancak bu bozukluklarda hipoglisemi çok nadiren ortaya çıkan metabolik anormalliktir. Adrenal yetmezlikler, özellikle hipotansiyon, dehidratasyon ve hiponatremi varlığında ayırıcı tanıda düşünülmelidir.
Esas olarak sabahları ortaya çıkan ve metabolik asidozun olmadığı keton pozitif açlık hipoglisemisi, tekrarlayan fonksiyonel ketotik hipoglisemiyi düşündürür; bu, çoğunlukla geç bebeklik veya çocukluk döneminde, gebelik yaşına göre küçük olan veya makrosefali olanlar çocuklarda görülür. Bu durum nadiren metabolik hastalıklarla ile ilişkilendirilir.



SÖZEL BİLDİRİLER

SB2

Serebral Palsili Çocukların Ağrı Durumları

***[1]Merve Nazlı Bener*, [2]Aysu Kahraman, [3]Ayşegül Danış, [4]Ayşe Aksoy**

[1]Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, İstanbul
[2]Hacettepe Üniversitesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Fakültesi, Gelişimsel ve Erken Fizyoterapi Ünitesi, Ankara
[3]AİBÜ İzzet Baysal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji, Bolu
[4]Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Çocuk Nöroloji, Samsun

Giriş ve Amaç: Ağrı insanın fiziksel, psikolojik, sosyal ve emosyonel durumunu olumsuz olarak etkileyen bir problemdir. Serebral palsili çocuklardaki önemli komorbiditelerden biridir. Bu çalışmanın amacı; serebral palsili çocukların ağrı durumlarının belirlenmesidir.

Gereç ve Yöntem: Çalışmada 6-18 yaş arasındaki SP'li çocukların kendi bakış açılarından ağrılarını VAS (vizüel analog skalası) üzerinde işaretlemeleri istendi. Fiziksel olarak işaretleme yapamayacak olan çocuklara aileleri yardım etti. Buna göre 0 hiç ağrısı yok, 10 dayanılmaz düzeyde ağrısı var demekti. Ayrıca klinisyen tarafından FLACC (Face, Leg, Activity, Cry, Consolability) davranışsal ağrı skalası dolduruldu. Motor fonksiyonun değerlendirilmesinde Kaba Motor Fonksiyon Sınıflama Sistemi (KMFSS) kullanıldı.

Sonuç: Çalışmaya 43 erkek, 33 kız olmak üzere toplam 76 SP'li çocuk katıldı. Çocukların yaş ortalamaları 11±4'tü. KMFSS'ye göre Seviye 1'de 16, Seviye 2'de 27, Seviye 3'te 13, Seviye 4'te 3 ve Seviye 5'te 17 çocuk vardı. SP'li çocukların %33'ünün ağrı şikayeti vardı. VAS ve FLACC sonuçları arasında istatistiksel olarak anlamlı pozitif yönlü korelasyon bulundu ($p<0.001$, $r=0.97$). Çocukların yaşı arttıkça ($p=0.04$) ve fonksiyonel durumları kötüleştikçe ($p=0.002$) daha çok ağrı hissettikleri bulundu. Cinsiyet açısından bakıldığında ağrı durumunda bir fark yoktu ($p=0,4$).

Tartışma: SP'li çocuklarda ağrı sık görülen bir problemdir. Yaş arttıkça ve fonksiyonel durum kötüleştikçe ağrının da artmasının muhtemel sebepleri sekonder komplikasyonlar, tonus problemleri, inaktivite gibi durumlar olabilir. Bu sonuçlar her iki ölçeğin de SP'li hastalar için ağrı değerlendirilmesinde birbiri yerine kullanılabileceğini gösterebilir.

SB4

Epilepsi ve Nörobilişsel Bozukluk Birlikteliği Olan Çocuklarda ACGH ve WES Analizlerinin Tanısal Verimi

[1]Turgay Çokyaman, [2]Eda Gül Özcan, [3]Fatma Sılan

[1]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
[2]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[3]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Bilim Dalı

Giriş ve Amaç: Kapsamlı bir tanısal değerlendirmeye rağmen epilepsili çocukların büyük bir kısmında etiyoloji belirlenememektedir. Gelişmekte olan bir pediyatrik nöroloji kliniğinde dizi karşılaştırmalı genomik melezleştirme (aCGH) ve tüm ekzom dizileme (WES) testlerinin epilepsi ve nörokognitif bozukluk birlikteliği olan çocuklarda tanısal verimlerinin ortaya konulması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Çalışma popülasyonu yaşları 1 ay-18 yaş arası olan epilepsi ve nörokognitif bozukluk tanıları ile takip edilen toplam 60 vakadan oluşmaktaydı. Demografik özellikler, epileptik nöbet tipleri, elektroensefalogram ve nörogörüntüleme bulguları ve eşlik eden nörokognitif bozukluklar (nörogelişimsel gerilik, zihinsel yetersizlik, otistik spektrum bozukluk, dil ve konuşma bozuklukları gibi) kaydedildi.

Sonuç: Vakaların %63.3'üne aCGH, %23.3'üne aCGH+WES ve %13.3'üne yalnız WES yapıldı. aCGH yapılan vakaların %40.0'ında kopya sayısı değişimleri tespit edilirken vaka bazında tanısal verim %15.3 bulundu. WES yapılan vakaların %86.3'ünde dizi düzeyinde çeşitli mutasyonlar tespit edilirken vaka bazında tanısal verim %68.1 bulundu. WES için sensitivite 65.2%, spesifite 81.0%, OR 8.036 (95% CI 2.448-26.381) bulundu (p <.001). aCGH için sensitivite 34.7%, spesifite 18.9%, OR 0.124 (95% CI 0.038-0.409) bulundu (p <.001).

Tartışma: Klinik muayene ve standart araştırmalarla net bir teşhisin mümkün olmadığı nörogelişimsel gerilik, zihinsel yetersizlik, otistik spektrum bozukluk ve/veya dil ve konuşma bozukluğu gibi nörobilişsel bozukluklarla birlikteliği olan çocukluk çağı epilepsilerinde kesin tanıya ulaşmada WES, tanısal verim açısından daha faydalı gözükmektedir.

SB5

Çocuk Hekimlerinin Okula Hazırbulunuşluk Konusundaki Bilgi, Tutum ve Uygulamaları: Çok Merkezli Çalışma

[1]Pelin Çelik, [2]Tuba Çelen Yoldaş, [3]Özge Balcı, [4]Gizem Kara Elitok, [5]Asena Ünal, [1]İclal Ayrancı Sucaklı, [6]Nihan Özel Erçel, [7]Dilek Sarıcı, [8]Tanju Çelik

[1]Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Gelişimsel Pediatri BD, Ankara
[2]SBÜ Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Gelişimsel Pediatri BD, Ankara
[3]SBÜ Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Gelişimsel Pediatri BD, Ankara
[4]SBÜ Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İstanbul
[5]Adana Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Adana
[6]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Temel Tıp Bilimleri Biyoistatistik ve Tıbbi Bilişim AD, Mersin
[7]SBÜ Keçiören Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Neonatoloji BD, Ankara
[8]SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İzmir

Giriş ve amaç: Amerikan Pediatri Akademisi (APA), 2016 yılında çocuk hekimlerinin okula hazırbulunuşluğu desteklemedeki rolleri ve sorumlulukları ile ilgili bir politika önerisi yayınlamıştır. Ancak, pediatri uygulamalarında bu önerinin ne derecede benimsendiği bilinmemektedir. Çalışmamızda çocuk hekimlerinin okula hazırbulunuşluk konusundaki bilgi, tutum ve uygulamalarının değerlendirmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve yöntem: Bu prospektif, çok merkezli, tanımlayıcı çalışmada 787 çocuk hekimine (çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanı, asistanı, yan dal uzmanı ve yan dal asistanı) 41 maddeden oluşan bir anket uygulandı.

Sonuçlar: Katılımcıların %49,7'si "okula hazırbulunuşluk" kavramını çocuğun okul ortamında etkin bir şekilde öğrenebilmesi için ihtiyaç duyduğu bilgi ve becerileri olarak tanımlarken; %49,2'si çocuğun bilgi ve becerilerine ek olarak, okulun çocuğun gereksinimlerine göre uyarlanabilirliğini ve ailenin/toplumun erken çocukluk gelişimini destekleyici yaklaşımlarını kapsayan çok boyutlu özellikler bütünü olarak tanımladı. Katılımcıların dörtte üçü okula başlamadan önce her çocuğa hazırbulunuşluğu değerlendiren test yapılması gerektiğini ve "hazır olmayan" çocukların okula başlamasının bir yıl geciktirilmesinin uygun olduğunu bildirdi. Klinik uygulamalarında ailelere APA'nın beş önerisinden (çocuğunuza kitap okuyun, günlük rutinler oluşturun, karşılıklı iletişim kurun, kelime oyunları oynayın, olumlu davranışları için çocuğunuzu övün) en az dördünü öneren çocuk hekimlerinin oranı %37,7 iken, %24,8'i bu önerilerin hiçbirini vermiyordu. Katılımcıların %23,8'i okul öncesi dönemde gelişimsel sorunları erken saptamak için sıklıkla gelişimsel değerlendirme yaptığını, yalnızca %10'u gelişimsel değerlendirme için standart bir araç kullandığını bildirdi. Çocuk hekimlerinin %2,2'si klinik uygulamalarında sıklıkla sekiz olumsuz çocukluk deneyimini (istismar, ihmal, ebeveynin ruh sağlığı sorunları, aile içi şiddet, ebeveynlerin boşanması, ebeveynin hapiste olması, ebeveynin alkol/madde bağımlılığı, düşmancıl ebeveynlik) sorgularken; %68,9'u rutin uygulamalarında olumsuz çocukluk deneyimlerinden hiçbirini sorgulamıyordu. APA'nın beş önerisinden en az dördü konusunda ailelere tavsiye veren çocuk hekimlerinin, sıklıkla gelişimsel değerlendirme yaptıkları, standart gelişimsel değerlendirme aracı kullandıkları, olumsuz çocukluk deneyimlerini sorguladıkları ve okula hazırbulunuşluğun desteklenmesini sorumluluklarından biri olarak algıladıkları saptandı ($p<0,01$).

Katılımcıların %2,7'si asistanlık eğitiminde okula hazırbulunuşluk konusunda eğitim aldığını bildirdi. Okula hazırbulunuşluğu desteklemede en sık bildirilen engeller zaman kısıtlılığı ve bilgi eksikliğiydi.

Tartışma: Çocuk, okul, aile ve toplumla ilişkili çok boyutlu özellikleri içeren okula hazırbulunuşluk kavramına çocuk hekimlerinin yeterince aşina olmadıkları ve bazı yanılgılarının olduğu saptandı. Sağlık sistemindeki değiştirilebilir engellerin ele alınmasının yanı sıra çocuk hekimlerinin okula hazırbulunuşluğu desteklemedeki rolleri ve sorumlulukları hakkında ek eğitime ihtiyaç olduğu görüldü.

SB7

Mitral Kapak Prolapsusu Olan Çocuklarda EKG Değişiklikleri ve Aritmi

***[1]Meryem Beyazal*, [2]İlker Ufuk Sayıcı**

[1]Konya Şehir Hastanesi
[2]Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hastanesi

Giriş ve Amaç: Mitral valve prolapsusu (MVP), bir veya iki mitral lifletin, >2mm sol atriyuma doğru yer değiştirmesi olarak tanımlanır. Ekokardiyografik incelemelerde çocuklarda görülme sıklığı %2.4 olarak verilmiştir. Genellikle bening bir durum olarak bilinmesine rağmen, spesifik EKG değişiklikleri ve aritmi sıklığında artış yapabilmektedir. Bu çalışmada, mitral kapak prolapsusu olan çocuklarda normalde de görülebilecek EKG bulgularının tanınması, aritmi sıklığında artış olup olmadığı ve aritminin tipinin belirlenmesi planlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: 2018-2020 yılları arasında çocuk kardiyoloji polikliniğe başvuran ve ekokardiyografik değerlendirmede MVP tanısı alan 129 hastanın EKG ve/veya 24-saat Holter bulguları incelendi. Hastaların elektronik kayıtlarından, yaş, cinsiyet, vucüt kitle indeksi ve semptomatoloji (çarpıntı, göğüs ağrısı, bayılma, ortostatik değişiklikler, dispne) ile ilgili bilgiler elde edildi. Elektrokardiyografik değerlendirmede, erken repolarizasyon varlığı ve yeri, T dalga ve/veya ST interval değişikliği, PR süresi, QTc ölçümü, QRS aksı, supraventriküler veya ventriküler erken atım ve/veya taşikardi varlığı, sinüs duraksaması ve atriyoventriküler blok olup olmadığı incelendi. Ayrıca tüm hastalar ekokardiyografik olarak MVP tipi, mitral yetmezlik olup olmadığı ve derecesi, sol ventrikül fonksiyonları açısından değerlendirildi.

Sonuçlar: Hastaların %72.9'u kız, %27.1'i erkekti. Ortalama yaş 13.6 ±3.1 olarak bulundu. Hastaların %65.9'unda bir veya daha fazla semptom bulunmaktaydı. Senkob ile ortostatik hipotansiyon arasında anlamlı bir ilişki olduğu saptandı ($p<0.05$). Kızlarda semptom görülme sıklığı, istatistiksel olarak anlamlı olmasada daha fazlaydı ($p=0.090$). Klasik olmayan MVP hastalarında anlamlı bir şekilde daha düşük derecede mitral yetmezlik olduğu görüldü ($p<0.05$). Hastaların 23'ünde (%17.8) farklı tiplerde aritmi görüldü. En sık EKG bulgusu U dalgası (%28.1), sonrasında bening erken repolarizasyon (%22.4) ve T dalga negatifliği (%5.4) idi. Hastaların % 6.2'sinde erken atrial atım, % 3.1'inde erken ventriküler atım görüldü. Toplam 7 hastada (%5.4) 1. derece ve wenkebach tipi AV blok saptanırken, hiçbir hastada daha ileri derecede blok görülmedi. 2 hastada sinüs duraksaması görüldü. Taşiaritmi tipleri ve sıklığı; 1 hasta fokal atriyal taşikardi, 3 hasta tipik AVNRT, 1 hasta mahaim taşikardisi, 1 hasta wolf parkinson white, 1 hasta non-sustained ventriküler taşikardi şeklindeydi. Ayrıca 2 hastada sol anteriyor fasiküler blok ve 1 hastada sağ dal bloğu görüldü.

Tartışma: EKG'de erken repolarizasyon, U dalgası veya T dalga negatifliği saptanan hastalar MVP açısından araştırılmalıdır. MVP'de artan aritmi sıklığı açısından dikkatli olunmalıdır.

SB8

Uykuda Elektriksel Status Epileptikus (ESES) ve Periferik Otoimmunite İlişkisi

[1]Turgay Çokyaman, [2]Gül Demet Kaya Özçora, [3]Emine Tekin, [4]Gürkan Gürbüz, [1]Huriye Çetin

[1]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Nörolojisi BD, Çanakkale
[2]Özel Medicalpark Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği, Gaziantep
[3]Giresun Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Nörolojisi BD, Giresun
[4]Namık Kemal Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Nörolojisi BD, Tekirdağ

Giriş ve Amaç: Uykuda elektriksel status epileptikus (ESES), yaşa bağlı kendi kendini sınırlayan ve çocukluk çağına özgü bir epileptik ensefalopatidir. Fokal ve/veya jeneralize, motor ve/veya non-motor çok farklı nöbet tiplerinin görülebildiği ve eş zamanlı bilişsel, motor ve davranışsal sorunların ortaya çıkabildiği bir durumdur.

Gereç ve Yöntem: Çok merkezli ve prospektif tasarımlı retrospektif bu çalışmaya ESES tanılı 19 hasta alındı. Tüm hastaların öykü, fiziksel ve nörolojik muayeneleri, demografik özellikleri, ağırlıklı nöbet tipleri ve kullandıkları antiepileptikler, elektroensefalogram (EEG) ve nörogörüntüleme (MRI) bulguları, serum immunglobulin (Ig) düzeyleri, çölyak otoantikorları, antinükleer antikor (ANA), kan albümin ve ferritin düzeyleri, periferik kan lökosit ve monosit sayıları, WISC-R sözel-genel puanları ve troid fonksiyon test sonuçları kaydedildi.

Sonuçlar: Hastaların yaş ortalaması 9,0±2,2 yıl (5,4-13,4), cinsiyet oranı %73,7 erkek ve %26,3 kız idi. EEG'de diken dalga endeksi (SWI) ≤%75 olan vakalar atipik, %75< olan vakalar tipik ESES olarak sınıflandırıldı. Buna göre %50 tipik, %50 atipik ESES idi. ESES paterni vakaların %88,9'unda frontosantral ve anterior temporal beyin bölgelerinde, %11,2'sinde ise pariyetal ve oksipital bölgelerde belirgindi. Nöbetlerin ortalama başlangıç yaşı 4,6±2,4 yıl, ağırlıklı nöbet tipi %47,4'ünde jeneralize, %26,3'ünde fokal, %26,3'ünde tipik rolandik nöbetti. Ortalama takip süresi 2±1 yıl idi. Beyin MRI bulgularına göre %37,5 (6) semptomatik, %52,6 (10) asemptomatik idi. %31,6 mono, %21,1 dual ve %47,3 üç ve üzeri antiepileptik tedavi almaktaydı. IgA düzeyi vakaların %12,5'inde düşük, %6,3'ünde sınırda düşük, IgM düzeyi %12,5'inde düşük, IgG düzeyi %12,5'inde düşük, %6,3'ünde ise sınırda düşük bulundu. Serum albümin düzeyleri normal, ferritin ise sadece 2 vakada düşük bulundu. Ortalama lökosit sayısı 7,200 x103/mL ±1,9 ve ortalama monosit sayısı 0,5 x103/mL ±0,2 bulundu. WISC-R testi vakalardan sadece 7 tanesine yapılabildi, ortalama sözel puan 78,5 ve genel puan 83,8 bulundu.

Tartışma: ESES tipiyle yaş, cinsiyet, dominant SWI beyin alanı ve patolojik MRI bulguları arasında anlamlı bir ilişki gösterilememiştir. Periferik otoimmuniteye işaret edebilecek serum albümin, çölyak otoantikoru, lökosit ve monosit sayısı normal sınırlarda bulunmuştur. Serum IgA düzeyi 7 hastada ortalamanın altında bulunmuş olsa da tipik ve atipik ESES ayrımı için belirleyici olamamıştır. Benzer bulgular IgM ve IgG düzeyleri içinde tespit edilmiştir. Gerek IVIG ve gerekse steroid gibi immun modülatör tedavilerin kullanıldığı bu hastalıkta büyük vaka sayılarına sahip araştırmalara ihtiyaç vardır.

SB9

Baş Ağrısı Yakınması ile Başvuran Çocuk Hastaların Klinik ve Kraniyal Görüntüleme Sonuçlarının Değerlendirilmesi: Ne Zaman Görüntüleme Yapalım?

[2]Müjgan Arslan, [1]Kübra Boztepe

[1]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi,Pediatri Anabilim Dalı,Isparta.
[2]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi, Isparta.

Giriş ve Amaç: Baş ağrısı çocukluk çağında sık görülen bir yakınmadır. Genellikle etiyolojide benign sebepler saptanmakla birlikte, baş ağrısı yakınması ile gelen hastalarda kraniyal görüntüleme sıklıkla yapılmaktadır. Bu çalışmada, çocuklarda görülen baş ağrılarının etiyolojisini ve klinik özelliklerini değerlendirmek, görüntüleme yöntemlerinin tanıya olan katkısını belirlemek istedik.

Gereç ve Yöntem: Bu retrospektif çalışmaya, Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Polikliniği'ne, 2019-2021 yılları arasında, baş ağrısı yakınması ile başvuran hastalar dahil edildi. Baş ağrısı ile ilgili bilgiler (sıklık, süre, tipi, karakteri, şiddeti, lokalizasyonu, eşlik eden bulgular) alındı, kraniyal görüntüleme yapılan hastaların sonuçları kayıt edildi. Baş ağrıları, Uluslararası Baş Ağrısı Cemiyeti'nin kriterlerine göre sınıflandırıldı. Hastalar iki gruba ayrıldı; Grup1'e, <10 yaş olan ve Grup 2'ye, >10 yaş olan hastalar alındı.

Sonuçlar: Yaşları 2-18 arasında değişen, % 64,5'i kız olan, 234 hasta dahil edildi. Yaş ortalaması 12,56 yıl idi. Yaş gruplarına göre değerlendirme yapıldığında, >10 yaş grubunda kızların oranı daha fazla idi (p<0,001). Hastaların % 64,5' i birincil baş ağrısı tanısı almıştı; gerilim tipi baş ağrısı % 48,7, migren % 27,0 ve diğer birincil baş ağrısı sebepleri % 23,7 oranlarında görüldü. İkincil baş ağrıları arasında en sık sebep sinüzit (% 68,3) olarak belirlendi. Grup 2'de birincil baş ağrılar daha sık görülürken, Grup 1'de sekonder baş ağrısı tanısı anlamlı düzeyde yüksek saptandı (p=0,021). En sık eşlik eden bulgular, bulantı ve baş dönmesi idi, hastaların % 42,3' ünde eşlik eden yakınma yoktu. % 39,7'si frontal bölgede lokalizasyon bildirdi. Hastaların % 66,7'sine kraniyal manyetik rezonans görüntüleme yapılmış, % 49,7'si anormal saptanmıştı. Baş ağrısı ile ilişkili olduğu düşünülen tanılar arasında en sık sinüzit görülmüş, diğer nadir tanılar arasında araknoid kist, sinüs ven trombozu, arteriovenöz malformasyon, tonsiller herniasyon, kronik mastoidit, hidrosefali yer almıştı.

Tartışma: Bu çalışmada, çocukluk çağı baş ağrılarının büyük çoğunluğunun benign olduğu, etiyolojide ilk sırayı gerilim tipi baş ağrısı, enfeksiyon ve migrenin yer aldığı, görüntüleme yöntemlerinin tanıya katkısının az olduğu görüldü. Baş ağrısı ile başvuran hastalarda, ayrıntılı bir klinik değerlendirilme sonrasında etiyolojinin aydınlatılabileceği, görüntüleme yöntemlerinin seçilmiş vakalarda yararlı olabileceği sonucuna varıldı.

SB10

Tiroid Fonksiyon Testlerinin Bütüncül Değerlendirilmesi

[1]Özgecan Demirbaş

[1]Afyonkarahisar Devlet Hastanesi

Giriş ve Amaç: Tiroid fonksiyon bozukluğuna toplumda sık rastlanmaktadır. Bir olguda tiroid fonksiyonları ile ilgili doğru karar verebilmek için şikayet, fizik muayene bulguları ve test sonuçlarını birlikte değerlendirmek gerekmektedir. Çalışmamızda hastanemiz çocuk endokrin polikliniğine subklinik hipertiroidi ön tanısı ile yönlendirilen olguları incelemeyi amaçladık.

Gereç ve Yöntem : Ağustos - Aralık 2021 tarihleri arasında Afyon devlet hastanesi çocuk endokrin polikliniğine tiroid stimule edici hormon (TSH) düşüklüğü ile genel pediatri polikliniklerinden yönlendirilen 24 olgunun dosyaları retrospektif olarak incelendi. Olguların %75'i erkek (n=18) idi. Ortalama yaş 6 yaş ± 7 ay idi. Başvuru nedenlerine bakıldığından en sık ateş nedeniyle başvurdukları görüldü. On beş olguda üst solunum yolu enfeksiyonu, 3 olgu pnömoni, 1 olgu idrar yolu enfeksiyonu tanısı konulmuş ve o başvurularında kan alınmıştı. Fizik muayene bulgularında 1 olguda guatr ve taşikardi vardı. Laboratuvar incelenmelerinde tüm olguların TSH değerleri düşükdü. Sadece 1 olgunun serbest T3 ve T4 değerleri yüksek diğerlerinin normaldi. Tiroid otoantikoru 3 olguda pozitif bulundu. Bir olguya hipertiroidi tanısı ile medikal tedavi başlandı. Yirmi bir olgunun 2 hafta ile 1 ay sonraki izlemlerinde TSH değerlerinin normale geldiği görüldü. İki olgunun ise halen izlemi devam ediyor.

Sonuç : Testlerin yorumlanması sırasında fizik muayene bulguları ve klinik durumun göz önüne alınmaması hastada var olan bir hastalığın tedavi edilmemesine yol açabileceği gibi, tersine var olmayan bir durumun varmış gibi tedavi edilmesi de hasta için ciddi sonuçlar doğurabilir. Bu çalışmanın sonunda tiroid hastalığı düşündüren şikayet ve fizik muayene bulguları olmadan özellikle enfeksiyon döneminde hastalardan tiroid fonksiyon testlerinin çalışılmasının iş gücü kaybı ve maliyeti artırdığı ve hastaların gereksiz hastane başvurusuna yol açtığı düşünülebilir.

SB13

DOĞUMSAL BÖBREK VE ÜRİNER SİSTEM ANOMALİSİ OLAN HASTALARIN KLİNİK DEĞERLENDİRMESİ VE AİLE BİREYLERİNİN BÖBREK ANOMALİLERİ AÇISINDAN ULTRASONOGRAFİ İLE TARANMASI

***[1]Beste Özsezen*, [2]Beste Özsezen, [3]Fatoş Yalçınkaya**

[1]Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesi
[2]Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Şanlıurfa
[3]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş ve Amaç: Böbrek, toplayıcı sistem, mesane ya da üretranın embriyolojik gelişiminin herhangi bir aşamasında meydane gelen bozukluk ya da anomaliler doğumsal böbrek ve üriner sistem anomalileri(DBÜA) olarak adlandırılır. Çalışmamızda DBÜA olan çocuklarda klinik bulguların değerlendirilmesi ve aile bireylerinin böbrek anomalileri açısından taranması amaçlandı.

Gereç ve Yöntem: Aralık 2011-Temmuz 2012 tarihleri arasında Ankara Üniversitesi Çocuk Nefroloji Bilim Dalı'nda izlemde DBÜA tanısı olan 0-18 yaş arası 258 hasta dahil edildi. Hastaların tanı nedeni, eşlik eden başka anomaliler, idrar yolu enfeksiyonu, hipertansiyon, proteinüri, kronik böbrek yetmezliği (KBY) gibi morbiditelerin eşlik edip etmediği, ve ne kadar sürede geliştiği, ilk üriner sistem ultrasonografi, diüretikli renogram ve voiding sistoüretrografi sonuçları kaydedilmiştir. Ayrıca bu hastaların aile öyküleri sorgulanıp ve birinci derece akrabalarına böbrek ultrasonografisi çekildi.

Sonuçlar: Hastaların 122'si(47,3%) erkektir. Hastaların ortanca 31,7 ayda (IQR:0-184,5) tanı aldığı ve erkeklerin kızlara gore daha küçük yaşta tanı aldığı tespit edildi (sırasıyla 12,6 ay (IQR:0-129,8) ve 42,6 ay (IQR:0-184,5) (p<0.001). Çalışmamızda hastaların %52,3'ü geçirilmiş idrar yolu enfeksiyonu, %22,5'i antenatal hidronefroz nedeniyle tanı almıştır. Antenatal hidronefroz nedeniyle tanı alan hastaların %44.8'inde obstrüktif üropati, %34.5'inde VÜR, %20.7'sinde diğer tanılar mevcuttur. Antenatal hidronefroz nedeniyle tanı alan DBÜA hastalarının daha çok erkek çocuklar ve obstrüktif üropati hastaları, idrar yolu enfeksiyonu nedeniyle tanı alanların daha çok kızlar ve vezikoüreteral (VUR) hastaları olduğu saptanmıştır(p<0.001). İdrar yolu enfeksiyonu geçirme sıklığının kız cinsiyette, VÜR, hipodisplazisi olan çocuklarda daha yüksek olduğu tespit edilmiştir (p<0.001). Ancak küçük yaşta ve erkek çocuklarda saptanan idrar yolu enfeksiyonunun daha ağır seyirli DBÜA ile ilişkili olduğu görülmüştür. En sık saptanan ultrasonografi ve diüretikli renogram bulguları sırasıyla hifronefroz(%21) ve renal skardır(%38.9).İzlemde hastaların %12'sinde KBY gelişmiştir. 258 hastanın 565 yakın akrabasının (199 anne,181 baba ve 185 kardeş) ultrasonografi bulguları değerlendirildiğinde 169 akrabada(%29.9) böbrek ve üriner sistem anomalisi olduğu belirlenmiştir.

Tartışma: DBÜA'nın heterojen bir grup hastalıktan oluştuğu ve asemptomatik düzeyden doğumdan önce ortaya çıkabilen ciddi böbrek hasarına kadar geniş bir yelpazede görülebileceği göz önünde bulundurulmalıdır. Bu hastaların olabildiğince erken dönemde tanı alması hayatı tehdit edebilecek morbiditelerin engellenmesine olanak sağlayabilir.Aile bireylerinde benzer anomalilerin saptanması, ailesel geçiş ve bir takım genetik temelleri düşündürdüğü için bu ailelerin doğacak çocuklarında morbiditeler gelişmeden erken tanı ve tedavi olanağı sağlayacaktır.

Kaynaklar1.Rodriguez M. M.(2014).CAKUT.Fetal and pediatric pathology,33(5-6),293-320.

SB14

Organik Asidemi Tanılı Çocuklarda Yaşam Kalitesinin Değerlendirilmesi

[1]Mehmet Cihan Balci, [2]Zeynep Uca Koç, [1]Mehmet Cihan Balcı, [1]Meryem Karaca, [1]Gülden Fatma Gökçay

[1]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma BD, İstanbul
[2]İstanbul Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, İstanbul

Giriş ve Amaç: Organik asidemiler, hastaların yaşam kalitesini olumsuz yönde etkileyen uç organ hasarına neden olabilir. Bu çalışmada, OA tanısı alan çocuk ve ergenlerin yaşam kalitelerini inceleyerek, doğumsal metabolik hastalıkların duygu durum, aile ve arkadaşlarla iletişim, okul performansı, fiziksel aktiviteler, benlik saygısı ve beden imajı üzerindeki etkilerinin belirlenmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Organik asidemi tanılı 38 çocuk çalışmaya dâhil edildi. Yaşam kalitesi değerlendirmesi, KINDL anketinin üç genel formu kullanılarak yapıldı. Sorular hem anne-babaya hem de çocuklara yöneltilirken, konuşma güçlüğü olan çocukların değerlendirilmesi için sorular anne-babaya yöneltilmiştir.

Sonuç: Çocukların yaşam kalitesi ve alt boyutları hastalık tipine, anne eğitim düzeyine ve çocukların yaşına göre anlamlı farklılık göstermedi. Ortalama yaşam kalitesi, fiziksel iyilik, duygusal iyilik, benlik saygısı, arkadaş ve hastalık alt boyutu yaşam kalitesi puanı ortalamaları yüksek bulundu. Okul ve hastalık alt boyutlarında yaşam kalitesi puanı diğer alt boyutlara göre daha düşüktü.

Tartışma: Organik asidemi tanısının tipi ile çocuklarda yaşam kalitesi, hastanın yaşı ve aile eğitim düzeyi arasında ilişki yoktur. Kronik hastalığı olan bireyler için önemli olan konular, literatürde mevcut olan yaşam kalitesi ölçekleri tarafından ele alınmamaktadır. Doğumsal metabolik hastalıklarda yaşam kalitesini değerlendirmek için hastalığa özgü ölçeklerin geliştirilmesi gerekmektedir. Yaşam kalitesini etkileyen faktörleri daha geniş hasta gruplarıyla araştırmak için çok merkezli çalışmalar gerekmektedir.

SB15

Recombinant IGF-1 (RhIGF-1) Tedavisi Alan Klasik Laron Sendromlu Çocuk Olguların Uzun Dönem Klinik İzleminin Değerlendirilmesi

[1]İsmail Dündar

[1]inönü Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Malatya

Giriş: Laron syndrome (LS), primer büyüme hormon direnci veya duyarsızlığı olarak tanımlanan otozomal resesif kalıtımlı nadir bir hastalıktır. Kliniğimizde LS tanısıyla uzun süre izlenen olguların klinik özellikleri, komplikasyonları ve rhIGF-1 tedavisinin etkinliğinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.Materyal ve Metod: Dört (2 kız, 2 erkek) olgunun; tedavi öncesi ve sonrası boy SDS'leri, tedavi öncesi ve sonrası yıllık büyüme hızları, tedavi başlama yaşı, hedeflenen ve kullanılabilen ilaç dozları ve süreleri, tedavinin etkinliği, yan etkileri ve komplikasyonları değerlendirildi. "Büyüme Hormon Reseptor" gen mutasyonu çalışıldı.

Sonuçlar: Ortalama tanı yaşı 1,8±1,6 yıl iken tedaviye başlama yaşı 2,7±1,4 yıl saptandı. Tedavi öncesi boy SDS, kilo SDS ve BMI SDS değerleri sırasıyla; -6,3±2,0, -6,4±1,5 ve -0,01±1,6 saptanırken, tedavi sonrası ise sırasıyla -6,0±2,0, -5,4±4,0 ve -0,3±1,6 olarak saptandı. Tedavinin hedeflendiği süre 85,7± 56 ay iken hastaya ilaç uygulandığı süre 46,2±48 ay olarak gerçekleşti. Olguların ortalama yıllık büyüme hızı tedavinin 1. yılında; 5,8 ±2,2 cm/yıl, 2. yılında 5,0±0,8 cm/yıl, 3. yılında 4,5 ±2,0 cm/yıl olarak saptandı.

Tablo 1: Laron sendromlu hastaların özellikleri

Vaka	1	2	3	4
Cinsiyet	Kız	Kız	Erkek	Erkek
Doğum ağırlığı, gr	3100	3600	4000	3000
Doğum haftası, hafta	40	40	40	40
Tanı yaşı, yıl	4,4	1	0,9	1,2
Tedavi başlama, yıl	4,8	2,5	1,6	2,2
Tedavi öncesi boy, cm ± SD	68, -9,3	67, -5,4	66, -6,0	72, -4,7
Tedavi öncesi kilo, kg ± SD	8, -8,6	8, -5,5	6,5, -6,3	7,7, -5,2
Baş çevresi, cm, SD	48,5,-1,21	46, 0,19	46, -0,28	47, -1,31
Tedavi öncesi BMI, kg/m2, SD	17,8, 1,55	17,8, 1,23	14,9, -1,37	14,8, -1,43
Kemik yaşı, yıl, tanıda	2	0,5	0,5	0,8
Akrabalık durumu	1^0 kuzen	1^0 kuzen	1^0 kuzen	2^0 kuzen
Laron sendromlu akraba öyküsü	Aynı şehirde	Aynı şehirde	Ciddi boy kısalığı var	+ Kardeşi
Baba boyu, cm	168	175	167	166
Anne boyu, cm	153	160	155	156
rhIGF-1 başlama dozu, µg/kg/g	80	80	120	120
rhIGF-1devam dozu, µg/kg/g	120-180	120-180	120-180	120-200
Boy , cm/1.yıl	5	9	6	3,5
Büyüme hızı, cm/2.yıl	4	5,3	5,6	-
Büyüme hızı, cm/3. yıl	4	6,7	2,8	-
Büyüme hızı, cm/4. yıl	2,8	7	4	-
Büyüme hızı, cm/5. yıl	2,3	7	4	-
Büyüme hızı, cm/6.yıl	3,8	5,7	3,2	-
Büyüme hızı, cm/7. yıl	3,8	6,3	3,1	-
Büyüme hızı, cm/8. yıl	3,6	5,5	-	-

Büyüme hızı, cm/9. yıl	3,7	7,1	-	-
Büyüme hızı, cm/10.yıl	-	5,5	-	-
Büyüme hızı, cm/11. yıl	-	5,5	-	-
Büyüme hızı, cm/12. yıl	-	5,3	-	-
Tedavinin planlandığı süre, ay	96	150	85	12
IGF-1 aldığı süre, ay	23	114	44	4
Tedavi uygulama yüzdesi	%23,9	%76,0	%52,3	%33,3
Tedavi sonrası boy SDS	95,7, -8.3	142, -3,3	96,8, -6.3	75,5, -6.1
Tedavi sonrası kilo SDS	13,-10,3	52, -0,47	15,6, -5,29	8,5, -5,8
Tedavi sonrası kilo, VKI SDS	14.2,-2,2	25,8, 1,63	16,6, 0,34	14,9, -1,0
GHR geninde mutasyon	Exon 7: c.784G>C	Exon 7: c.784G>C	Exon 8: c.875-1 G>A	Exon 7: c.784 G>C
Hipoglisemi (en düşük değer)	32 mg/dl	35 mg/dl	30 mg/dl	63 mg/dl
Tedavinin yan etkileri ve semptomları	Pulm. arter stenoz, hipoglisemi, baş ağrısı	Pulmomer HT, baş ağrısı, konvulsiyon,	Hafif pulmoner HT, Baş ağrısı, horlama	Baş ağrısı

SD: standart deviasyon, rhIGF-1: recombinant IGF-1, IGF-1: İnsülin benzeri büyüme faktörü-1, VKI: vücut kitle indeksi, GHR: Büyüme Hormon Reseptorü, HT:hipertansiyon

rhIGF-1 tedavisi ile birlikte üç olgumuzda ciddi hipoglisemi, bir olgumuzda konvülsiyon, 2 olgumuzda pulmoner hipertansiyon ve tüm olgumuzda baş ağrısı saptandı. Bir olgumuzda tedavi öncesi olan ve tedavi ile sebat eden pulmoner arter stenozu saptandı. 3 olgularımızda "Büyüme Hormon Reseptor" geni exon 7'de missens homozigot c.784G>C mutasyon saptanırken bir olgumuzda ise exon 8'de splice side homozigot c.875-1 G>A mutasyonu saptandı.

Tartışma: Hastalarımız fenotip ve laboratuvar bulguları ile klasik LS tanısı aldı. Tanı genetik olarak doğrulandı. Tedaviye başlama yaşı, genetik faktörler, tedaviye uyum, ilaç temininde zorluklar ve ilaç yan etkileri tedaviye cevabı etkilemektedir. Hastalarımızın rhIGF-1 tedavisi ile birlikte yıllık uzama hızları yetersiz olarak saptandı. Ailenin uyum sorunları, ilaca bağlı baş ağrısı, ciddi hipoglisemi, ciddi pulmoner arter stenozu, pulmoner hipertansiyon, konvulsiyon nedeniyle uygulanan ilaç kullanım miktarı genel olarak hedeflenen düzeyin çok altında kalmıştır.

Sonuç: LS'da tedaviye yanıt; tedavi dozu, tedavi başlangıç yaşı, tedavi başlangıcındaki boy, tedaviye uyum, özellikle ciddi ilaç yan etkisi ve beklenmeyen komplikasyonlar gibi faktörlere bağlı olarak değişebilmektedir. Tedavi uygulamadaki aksaklıklar, tedavi yan etkileri ve LS'nun komplikasyonları tedavi başarısını negatif yönde etkilediği görüldü.

SB18

Plazma Renin Aktivitesi Antenatal Hidronefrozun Seyrini Öngören Bir Belirteç Olabilir mi?

[2]Nuran Çetin, [1]Meliha Merve Coşkun, [2]Aslı Kavaz Tufan

[1]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Eskişehir
[2]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Eskişehir

Giriş ve Amaç: Antenatal hidronefroz (AHN), doğum öncesi yapılan ultrasonografik incelemede en sık saptanan doğumsal ürolojik anomalilerden biridir. Antenatal hidronefroz geçici veya izole olabileceği gibi yüksek dereceli vezikoüreteral reflü veya üreteropelvik bileşke darlığına bağlı da gelişebilmektedir. Bu çalışmada plazma renin aktivitesi (PRA) ile AHN'nin seyri arasındaki ilişkinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Bu çalışmaya Mart 2018-Ekim 2019 tarihleri arasında antenatal hidronefroz tanısı alan ve doğum sonrası birinci ay ultrasonografisinde hidronefrozu devam eden hastalar dahil edildi. Hidronefroz evrelemesi Fetal Üroloji Derneği (SFU) sınıflandırma sistemine göre yapıldı. Hastaların böbrek ultrasonografisi 3, 6, 9, 12, 18 ve 24. aylarda tekrar edildi. Hastaların birinci ayında ölçülen PRA ile hidronefrozun seyri arasındaki ilişki araştırıldı. Sonuç: Çalışmaya 46 (34 erkek, 12 kız) hasta dahil edildi. Hastaların ortalama izlem süresi 29,4 ± 5,75 ay idi. Hastaların 22'sinde (%47,8) hidronefroz çift taraflı idi. Yirmi dört (%52,2) hastada kaliektazi, 10 (%21,7) hastada hidroüreter mevcuttu. Sekiz (%17,4) hastada üreteropelvik bileşke darlığı, 6 (%13) hastada vezikoüreteral reflü, 2 hastada (%4,3) üreterovezikal darlık saptandı. Otuz hasta (%65,2) izole hidronefroz olarak değerlendirildi. İzlem sırasında 26 (%56,5) hastanın böbrek pelvisi ön-arka çapında gerileme izlendi. Altı hastanın (%13) böbrek pelvisi ön-arka çapında bir değişiklik olmazken, 14 (%30,4) hastada ilerleme olduğu görüldü. Pelvis ön-arka çapında ilerleme olan hastaların, gerileme olan ve aynı kalan hastalar ile kıyaslandığında en yüksek PRA'ya sahip oldukları saptandı (sırası ile 25,9±10,86 ng/mL/saat, 3,7±2,55 ng/mL/saat, 10,9±4,88 ng/mL/saat, p=0.000). Pelvis ön-arka çapında gerileme olan hastalar aynı kalan hastalara göre anlamlı olarak daha düşük PRA'ya sahipti (p=0.002). Lojistik regresyon analizinde PRA ile pelvis ön-arka çapında ilerleme olması arasında anlamlı pozitif bir korelasyon olduğu saptandı (Ods oranı:1,562 %95 güvenlik aralığı:1,159-3,234, p=0,004). ROC (Receiver Operating Characteristic) analizinde PRA pelvis ön-arka çapında ilerlemeyi öngörmede anlamlı bir eşik değere sahipti (eşik değer:14,84 ng/mL/saat, eğri altındaki alan:0,982±0,023, %95 güvenlik aralığı:0,937-1,000, duyarlılık:%85,7, özgüllük:%63, p=0.000) .

Tartışma: Antenatal hidronefrozlu bebeklerde yaşamın birinci ayında bakılan PRA hidronefrozun seyrini öngörebilmek için yararlı bir belirteç olarak kullanılabilir. Plazma renin aktivitesi 14,84 ng/mL/saatin üzerinde olan hastalar hidronefroz derecesinde ilerleme açısından yakından izlenmelidir.

SB19

Distrofinopatili(DMD-BMD) Hastalarda Mutasyon Tipleri- Tek Merkez Çalışması

***[1]Barış PAKSOY*, [2]Filiz MIHÇI**

[1]Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıbbi Genetik Değerlendirme Merkezi
[2]Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Anabilim Dalı

Amaç: En sık görülen kas hastalıklarının başında yer alan distrofinopatilerin tanısı, hastada delesyon tipinin saptanması, hastanın tanı sonrası tedavisi ve sekonder komplikasyonların önlenmesi, takibi, kaçınılması gereken tedavi ajanlarının/koşulların tespiti, risk altındaki aile bireylerinin genetik açıdan takibi ve danışmanlığı polikliniklerin önemli konularının başında yer almaktadır. Delesyon tipine özgü kliniğin seyrinin bilinmesi, günümüzde delesyona yönelik tedavilerin hız kazanması popülasyondaki Distrofin mutasyon tiplerinin genotipinin saptanması önem taşımaktadır(1-2). Biz bu çalışmada Antalya ilindeki 2019-2021 yılı arasında saptanan DMD hastalarının genetiplerini sunmayı amaçladık.Yöntem: Duchenne Musküler Distrofi (DMD) Distrofin Geni Delesyon Duplikasyon Analizi tetkiki için MRC Holland DMD1 P034-B2 ve DMD2 P035-B1 kitleri ile çalışıldı. Coffalyser MLPA analiz programı ile analiz edilmiştir.

Bulgular: Çalışmamızda 2019-2021 yılları arasında Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesine 22 hastaya distrofinopati tanısı konulmuştur. Hastaların tanı anında ortalama tanı yaşı 98 ay olup, 17 hastada(%77) DMD1 delesyonu, 10 hastada(%45) DMD2 delesyonu saptanmıştır. 10 hastada(%45) sadece DMD1 delesyonu, 3 hastada(%13) sadece DMD2 delesyonu, 1 hastada(%4) DMD1 duplikasyonu, 7 hastada hem DMD1 hemde DMD2 delesyonu saptanmıştır.

Sonuç ve Tartışma: Çalışmamızda elde ettiğimiz veriler, ülkemizde yapılan DMD çalışmaları ve literatür ile karşılaştırıldığında en sık rastlanan mutasyon tipi delesyon olması, hot-spot mutasyon bölgeleri delesyonlar için 45-55 ekzonlar ve 2-20. exonlar ve duplikasyonlar için 2. ekzon olması yönünden literatürle uyumludur. Hastaların ileri analizleri devam etmektedir. Stop kodonu oluşturan mutasyonlar translarna tedavisinden ve vektörle transfer, ekzon atlama gibi yeni nesil tedaviler geliştirilmeye devam etmektedir(3-4). Hastaların bu tedavilerden yararlanabilmesi için mutasyon alt tiplerinin, mekanizmasının ortaya konulması gerekmektedir.

Anahtar Sözcükler: Duchanne /Becker muskuler distrofisi, MLPA

1. Darras BT, Urion DK, Ghosh PS. Dystrophinopathies. 2000 Sep 5 [Updated 2018 Apr 26]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2021. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1119/2. https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6291/duchenne-muscular-dystrophy3. Arslan, E. A., & Cansu, A. Distrofinopati Hastalarının Demografik, Klinik ve Genetik Özellikleri: Tek Merkez Üçüncü Basamak Deneyimi. Acıbadem Üniversitesi Sağlık Bilimleri Dergisi, (2), 289-297.4. ÇAVDARLI, B., YAYICI, Ö. K., CEYLAN, A. C., GÜNDÜZ, C. N. S., & TOPALOĞLU, H. Genetic Landscape of Dystrofin Gene Deletions and Duplications From Turkey: A Single Center Experience. Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi, 1-6.

SB22

Çocuklarda Nöroimmünolojik Hastalıkların Tedavisinde İntravenöz İmmünglobulin Kullanımının Değerlendirilmesi

***[1]BAHAR ECE TOKDEMİR*, [1]Bahar Ece TOKDEMİR, [2]Coşkun YARAR, [2]Kürşat Bora ÇARMAN**

[1]BİTLİS TATVAN DEVLET HASTANESİ
[2]ESKİŞEHİR OSMANGAZİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HASTANESİ, ÇOCUK NÖROLOJİ BİLİM DALI

Çocuklarda nöroimmünolojik hastalıkların tedavisinde IVIG sık olarak ve güvenle kullanılmaktadır, bununla birlikte tedavi etkinliğinin ve endikasyonların daha açık olarak belirlenmesine ihtiyaç duyulmaktadır. Çalışmamızda Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları kliniğinde yatırılarak tedavi gören nöroimmünolojik hastalıklara yönelik intravenöz immünglobulin (IVIG) tedavisi verilen hastaların klinik özellikleri, hastalıkla ilişkili faktörlerin belirlenmesi ve hastaların tedaviye verdikleri klinik yanıtların değerlendirilmesi amaçlandı. Etik kurul onayı alındıktan sonra retrospektif olarak hasta kayıtları incelendi. Ocak 2011-Ocak 2020 tarihleri arasında izlenen IVIG tedavisi alan toplam 508 hastanın 64'ünde (%12.6) nöroimmünolojik nedenler bulunmakta idi. IVIG verilme endikasyonları 508 hastanın %66.0'sında Amerikan Gıda ve İlaç Dairesi (FDA), %45.0'inde ise Avrupa İlaç Ajansı (EMA) yönergeleri ile uyumlu idi. Verilerin analizi Ki Kare, Kruskal Wallis, Mann Whitney U ve Shapiro Wilk testleri ile yapıldı. Nöroimmünolojik hastalığı olan çocukların yaş ortalaması 10.1±4.7 yıl, kız/erkek oranı 0.68 idi. Hastanede ortalama yatış süresi 20.0±2.8 gündü. Hastaların %10.9'una ek olarak vazopressör ilaç tedavisi, %31.2'sine steroid tedavisi, %14.1'ine plazmaferez tedavisi uygulanmıştı. En sık nöroimmünolojik nedenler Guillain-Barre sendromu, viral ensefalit, limbik ensefalit ve transvers miyelit olarak bulundu. Hastaların %6.2'sinde ateş ve karın ağrısını içeren erken dönem hızlı yan etkiler gözlendi, geç dönem yan etki ise saptanmadı. Hastaların %79.7'si şifa ile, %7.8'i nörolojik defisit ile taburcu edildi, mortalite oranı %7.8 idi. Sağkalım ile plazmaferez ve tekrarlayan IVIG tedavisi arasında anlamlı ters bir ilişki vardı; bununla birlikte sağkalım ile Glasgow koma skalası skoru arasında anlamlı pozitif bir ilişki vardı, sırasıyla p=0.027, p=0.042, p=0.013. Modifiye Rankin Skorlaması düşük olan hastalarda sağ kalımın daha fazla, yüksek olan hastalarda ise eksitusun daha fazla olduğu görüldü (p<0.005). Hastaların izlemindeki prognozları ve Modifiye Rankin Skorlaması arasında anlamlı bir ilişki saptandı (p=0.001); modifiye Rankin Skorlaması düşük olan hastalarda şifa ile taburcu olma oranının daha yüksek, Modifiye Rankin Skorlaması yüksek olan hastalarda ise sekel ile eksitus oranının daha fazla olduğu görüldü. Tedavide verilen steroid, plazmaferez ve IVIG tedavilerinin hastalara uygulanma sırası ile hastaların tedaviye verdikleri yanıt ve sağ kalımları arasında anlamlı bir ilişki saptanmadı, p=0.586, p=0.798.

SB26

Çölyak Tanılı Hastalarımızın Karaciğer Enzim Düzeylerinin Tanı Sırasında, Diyet Öncesi ve Sonrası Retrospektif Değerlendirilmesi

[1]İsmail Erokutan, [1]Hanife Ayşegül Arsoy, [1]Taner Özgür, [1]Enes Turan, [2]Nil Kaptan Bezci, [1]Ebru Tayfun Şentürk, [1]Tanju Başarır Özkan

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji BD, Bursa
[2]Cengiz Gökçek Kadın Doğum Ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği, Gaziantep

Giriş ve Amaç: Çölyak hastalığı (ÇH), genetik olarak yatkın kişilerde gluten alımıyla tetiklenen sistemik, otoimmun bir hastalıktır. ÇH'da tanı anında transaminaz yüksekliklerinin olduğu gösterilmiş ve bu yükselmiş değerlerin çoğu hastada glutensiz bir diyete başlandıktan sonraki bir yıl içinde normalleştiği gösterilmiştir. Çalışmamızda biyopsi tanılı ÇH'larının, diyet öncesi ve sonrası karaciğer enzimlerinin değerlendirilmesi yanında, diyet uyumu olan ve olmayan hastaların karaciğer enzimlerindeki değişikliklerin karşılaştırılması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Ocak 2019-Mart 2021 yılları arasında Çocuk Gastroenteroloji polikliniğinde glutensiz diyete başlanmış biyopsi tanılı 85 ÇH'larının verileri geriye dönük kayıtlarından incelendi. Tanı anında ve diyet sonrası 6.ay ve 1.yılda AST, ALT, ALP, GGT değerleri ve karaciğer USG bulguları incelendi. Ayrıca hastalar eşlik eden otoimmün hastalıklar ve transaminaz yüksekliği yapabilecek diğer etiyolojik nedenler açısından kayıtları incelendi. Olgular, çölyak serolojisi ve verilen diyet uyumu öyküsüne göre; diyet uyumu olanlar ve olmayanlar olarak 2 gruba ayrıldı.

Sonuçlar: Yaş ortalaması kızlarda (n:59 %69.4) 11.2±5.0; erkeklerde (n:26 %30.6) 11.6±4.2, ortalama tanı yaşı 7.1±4.2 (1-16) idi. Tanıdaki median AST:34U/L (12-1001), ALT:22U/L (6-1068) idi. Tanı sonrası 6.ayda median AST:28U/L (14-698), ALT:17U/L (6-889), 1.yılda median AST:24 U/L (10-70), ALT:14U/L (5-73) saptandı. Tanıdaki 6.ay ve 1.yıl AST, ALT değerlerinde anlamlı farklılık saptadı [sırasıyla ($p<0.0001$)($p<0.0001$)($p:0.0001$)($p<0.0001$)($p:0.008$)]. Diyet uyumu olanlarda; tanı, 6.ay ve 1.yılda AST ve ALT median değerlerinde belirgin farklılık mevcuttu [($p:0.004$, $p:0.001$)($p:0.001$)($p:0.001$)]. Diyet uyumu olmayanların tanı ve 1.yıldaki ALT değerleri ile; tanı, 6.ay ve 1.yıl mean ALT değerlerinde belirgin farklılık saptandı [sırasıyla ($p:0.026$)($p:0.049$)(0.043)]. Başlangıçta ALT yüksekliği (>40 U/L) olan 15 hastanın tanıdaki ALT, AST değerleri ile tanı sonrası 6.ay ve 1.yıl ALT, AST değerleri arasında belirgin fark saptandı [($p:0.001$)($p:0.01$)($p:0.001$)($p:0.009$)]. Tanıda ALT yüksekliği olanlarda, diyete uyan ve uymayanların ALT değerleri arasında anlamlı fark mevcuttu [($p:0.028$) ($p:0.043$)]. İki hastada otoimmün hepatit, 2 hastada da karaciğer yağlanması saptandı.

Tartışma: ÇH olan çocukların tanı sırasında %15-57'sinde transaminaz yüksekliği gösterilmiş, %1-2'sinde otoimmun karaciğer hastalığı saptanmıştır. Çalışmamızda hipertransaminazemi ve otoimmun karaciğer hastalığı oranı sırasıyla %18.8 ve %2.35'di. Transaminaz yüksekliği glutensiz bir diyet başlatılmasından sonraki 1 yıl içinde hastaların çoğunda normale gerilemektedir. Transaminaz yüksekliği ısrarla devam eden hastalarda eşlik eden otoimmün karaciğer hastalıkları ve diğer etiyolojiler açısında ileri inceleme yapılmalıdır. Ayrıca ÇH, transaminaz yüksekliği olan tüm hastalarda olası neden olarak ayırıcı tanıda mutlaka akılda tutulmalıdır.

SB27

Çocuk Gastroenteroloji ve Çocuk Romatoloji'nin Kesiştiği Zor Vakalar

[1]Nilüfer Ülkü Şahin, [2]Nihal Şahin

[1]Bursa Şehir Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji
[2]Bursa Şehir Hastanesi, Çocuk Romatoloji

Giriş ve Amaç: Çocuk gastroenteroloji pratiğinde dirençli ve ağır gastrointestinal sistem şikayetleri ile gelen, yapılan ayırıcı tanı ile diğer sistemlerin kesiştiği zor vakalar ve yönetimleri anlatılmıştır

Olgular: Çocuk Gastroenteroloji polikliniğimizde takip edilen 7 zor olgu aşağıda sunulmuştur.Olgu 1: 1 yaş kız, ispa dietine rağmen devam eden dirençli kanlı dışkılama ve kilo kaybı ile gelen ve NLRP3 geninde bileşik heterozigot mutasyon ile erken başlangıçlı IBD saptanan hasta Olgu 2: 4 yaş erkek, kronik ishal, tekrarlayan ateş ve aftlar ile gelen HLAb51 pozitifliği ve otoenflematuar panelde bileşik heterozigot genetik mutasyon ile erken başlangıçlı IBD saptanan hastaOlgu 3: 6 yaş erkek, kanlı ishal, karın ağrısı, eklem ağrısı ile gelen Otoenflematuar hastalık saptanan hastaOlgu 4: 2 yaş kız, dirençli kusma ve büyüme geriliği ile başvuran, çöliak serolojisi pozitifliği saptanıp yapılan gastroskopide pilor stenozu saptanan hasta Olgu: 5: 3 yaş erkek, kronik ishal ve büyüme geriliği ile gelen, yapılan genetik taramada TTC37 homozigot mutasyon ile triko-hepato-enterik sendrom saptanan hasta Olgu 6: 5 yaş kız, kronik ishal ve karın ağrısı ile gelen yapılan gastroskopide duodenumda alan içi > 25/adet mast hücresi gözlenerek intestinal mastositoz tanısı konan hastaOlgu 7: 1 yaş erkek, dirençli kusma,büyüme geriliği ile gelen, izlemde tekrarlayan ateş ve alt solunum yolu enfeksiyonu olan , Ig G, IgM, Ig D düşüklüğü ile immun yetmezlik ve MEFV ve TRAPS genlerinde bileşik heterozigot mutasyon saptanarak otoenflematuar hastalık tanısı konan hasta

Sonuç ve Tartışma: Farklı sistemleri ilgilendiren orjinleri olan, ancak gastrointestinal bulgularla prezente olan vakalar multidispliner olarak izlenmesi ve düzenli takip ile tanı konulması gereken, yönetilmesi zor vakalardır. Sunulan olgularımızın tanı koyma süreçleri ve hastalık yönetimi anlatılarak günlük pratikte farkındalık oluşturulması amaçlanmıştır.

SB29

Kistik Fibrozis Hastalarımızın Karaciğer Bulgularının Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi

[1]Hanife Ayşegül Arsoy, [1]Enes Turan, [1]Taner Özgür, [1]İsmail Erokutan, [1]Ebru Tayfun Şentürk, [2]Kadriye Nil Kaptan Bezci, [1]Tanju Başarır Özkan

[1]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme BD, Bursa
[2]Gaziantep Cengiz Gökçek Kadın Doğum Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği, Gaziantep

Giriş ve Amaç: Kistik fibrozis (KF)'de, karaciğer hastalığı genellikle ergenlikten önce gelişir, sıklıkla asemptomatik ve yavaş ilerleyicidir. KF'e bağlı karaciğer sirozu, 18 yaşına kadar hastaların yaklaşık %5-10'unda gelişir. Çalışmamızda kliniğimizde takip edilen KF hastalarımızın mevcut karaciğer bulgularını; yaş, cinsiyet, oksolojik, laboratuvar ve görüntüleme sonuçlarıyla değerlendirmeyi amaçladık.

Gereç ve Yöntem: Çocuk gastroenteroloji bilim dalında 2012-2021 yılları arasında KF tanısıyla takip edilen 113 hastanın verileri dosya kayıtlarından incelendi. Hastalar karaciğer tutulumuna göre 2 gruba ayrıldı. Grupların yaş, cinsiyet, oksolojik veriler, fizik muayene, laboratuar ve USG bulguları değerlendirildi. İstatistiksel analizler 'IBM SPSS Statistics for Windows, Version 21.0' paket programında yapılmıştır.

Sonuçlar: Hastaların 61 (%54)'i erkek, 52 (%46)'si kızdı, ortalama yaşları 8,9±5,4'tü. Olguların 28 (%24,8)'inde karaciğer tutulumu mevcuttu, bunların 6(%5,3)'sında siroz bulguları, 12(%10,6)'sinde hepatomegali, 9(%8)'unda splenomegali saptandı. Olgularda USG ile 8(%7,1)'inde karaciğer yağlanması mevcuttu, 7'si grade1, 1'i grade2 yağlanmaydı. USG ile karaciğer heterojenitesi saptanan 16(%14,2) hasta mevcuttu. Portal transformasyon saptanan 3(%2,7) hasta mevcuttu. Hastaları karaciğer tutulumu olmasına göre 2 gruba ayırdık. Karaciğer tutulumu olan grupta olguların 16/28 (%57,1)'i kızdı. Gruplar karşılaştırıldığında karaciğer tutulumu olan grubun kilo SDS'si anlamlı olarak düşük saptandı($p<0,05$). Karaciğer tutulumu olan hasta grubunun yaş ortalaması 11,3±4,8 anlamlı olarak yüksekti($p=0,007$).

Tartışma: KF ilişkili karaciğer hastalığının genellikle 12 yaşından önce geliştiği gösterilmiştir. KF ile ilişkili sirotik karaciğer hastalığı ve komplikasyonları 5 yaşından önce nadir gelişmektedir. Ancak sonrasında yılda %0,3 oranında artışla 30 yaşında %10,2'ye ulaşmaktadır. KF hastalarında şiddetli karaciğer hastalığı ve ilişkili komplikasyonların gelişiminin önlenmesi bu hastalarda sağ kalım için son derece önemlidir. KF ilişkili karaciğer hastalığının erken tespiti için 5 yaşından sonra yıllık fizik muayene, karaciğer fonksiyon testleri ve abdominal görüntüleme ile taramanın mutlaka yapılması gereklidir.

SB31

Siyanotik ve Asiyanotik Doğumsal Kalp Hastalıklarında Trombosit Hacim Değişkenleri

[1]Osman Güvenç

[1]Medical Park Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Bölümü, Batman

Giriş: Ortalama trombosit hacmindeki artış ve trombosit dağılım aralığındaki azalma, trombosit reaktivitesindeki artışı ve tromboza eğilim olduğunu gösterir.

Amaç: Bu vaka kontrol çalışmasında, siyanotik ve asiyanotik doğumsal kalp hastalıklarındaki trombosit sayısı, ortalama trombosit hacmi ve trombosit dağılım aralığı değerleri arasındaki ilişkinin ortaya konulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Tek merkezli bir retrospektif kohort çalışması yapılmıştır. Bu çalışmaya, çocuk kardiyoloji kliniğinde takip edilen 40 siyanotik (Grup 1), 40 asiyanotik (Grup 2) kalp hastası ile polikliniğe başvuran ve kalp hastalığı bulunmayan 40 kontrol hastası (Grup 3), dosyaları retrospektif olarak taranarak dahil edildi. Gruplar trombosit sayısı, ortalama trombosit hacmi ve trombosit dağılım aralığı açısından karşılaştırıldı. Bulgular: Ortanca trombosit hacmi grup 1'de 9,6 (8.9-10.7) fentolitre (fl), grup 2'de 6.8 (5.9-7.9) fl, grup 3'te 6.9 (6.5-8.8) fl idi ve gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark vardı (p=0,001). Yapılan post-hoc analizde grup 1 ile grup 2 ve 3 arasında anlamlı istatiksel fark saptanırken, grup 2 ile 3 arasında saptanmadı. Ortanca trombosit dağılım genişliği grup 1'de 11.6 (10.4-14.6) fl, grup 2'de 16.9 (16.1-17.4) fl, grup 3'te 16.5 (11.8-16.8) fl idi ve gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı fark vardı (p=0,001). Yapılan post-hoc analizde grup 1 ile grup 2 ve 3 arasında anlamlı istatiksel fark saptanırken, grup 2 ile 3 arasında saptanmadı.

Sonuç: Siyanotik doğumsal kalp hastalığı olan hastalarda, asiyanotik kalp hastalığı olan ve herhangi bir hastalığı olmayan normal çocuklara göre ortalama trombosit hacmi artmaktadır. Ortalama trombosit hacminin tromboza yatkınlık ve trombosit aktivasyon belirteci olarak kardiyovasküler komplikasyonların bir göstergesi, morbidite ve mortalite için bir belirteç olarak kullanılıp kullanılamayacağı konusunda daha ileri çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Trombosit hacim değişkenleri, doğumsal kalp hastalıkları, çocukluk dönemi.

SB32

Perkütan Böbrek Biyopsisi Yapılan Hastaların Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi

[1]Fatma Uzun, [1]Buket Esen Ağar, [2]Özlem Üçer, [1]Aslıhan Kara, [1]Esra Genç, [3]Metin Kaya Gürgöze

[1]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Elazığ
[2]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Bilim Dalı, Elazığ
[3]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Ve Romatoloji Bilim Dalı, Elazığ

Giriş ve Amaç: Böbrek biyosisi girişimsel bir işlem olmakla birlikte böbrek parenkim hastalığı olan çocukların tanı, tedavi ve prognozunda çok önemli bir yer tutmaktadır. Bu çalışmada böbrek biyopsisi uygulanan olguların klinik ve histopatolojik açıdan değerlendirilmesi amaçlanmıştır

Gereç ve Yöntem: Bu çalışmaya Fırat Üniversitesi Çocuk Nefroloji kliniğinde 2012 ile 2021 tarihleri arasında ultrasonografi eşliğinde perkütan böbrek biyopsi (PBB) yapılan 100 çocuk hasta dahil edildi. Hastalara ait cinsiyet, yaş, mevcut kronik hastalıkları, biyopsi endikasyonları, histopatolojik sonuçları retrospektif olarak tarandı ve kaydedildi.

Bulgular: Çalışmamızda 10 yıllık süre boyunca böbrek biyopsisi yapılan çocuk hasta sayısı 100 idi. Olguların genel yaş ortalaması 10,7 yaş (3 ay-18 yaş) olarak saptandı. Hastaların %59' u erkek, %41'i kızdı. Böbrek biyopsi endikasyonları sıklık sırasına göre seroide dirençli nefrotik sendrom ve persistan proteinüri (% 33), hematüri (%30), kronik böbrek yetmezliği (KBY) etyolojisinin belirlenmesi amacı ile (%18), sistemik hastalığa yönelik (% 12) (Henoch schlöenleın purpurası ve sistemik lupus eritamatozis) idi. Tüm değişkenlerden bağımsız olarak en sık biyopsi endikasyonunun %33 oranında steroide dirençli nefrotik sendrom olduğu görüldü. Tüm yaş ve cinsiyet gruplarında en sık görülen renal patoloji (%23) membranoproliferatif glomerulonefrit ile primer glomerülonefritlerdi. En sık histopatolojik tanı sıklık sırasına göre membranoproiferatif glomerulonefrit (%23), fokal segmental glomerulonefrit (%21), mezengioproliferatif glomerulonefrit (% 5), IGA nefropatisi (%4) olarak saptandı. Sekonder glomerülonefritler %20 oranında bulundu ve %15 oranında HSP en sık sekonder glomerülonefrit nedeniydi. Vakaların hiçbirinde PBB işlemi sonrası ciddi komplikasyon gelişmediği saptandı.

Sonuç: Çalışmamızda, elde ettiğimiz veriler hastaların klinik özellikleri, böbrek biyopsisi endikasyonları, bölgemizde sık görülen renal patolojilerin dağılımı, endikasyonlar ile patolojik sonuçların uyumu hakkında ileriye dönük fikir yürütmemize, hastalara daha hızlı ve doğru yaklaşımlar geliştirebilmemize yardımcı olacaktır. Ayrıca biyopsi endikasyonlarından en sık olan steroide dirençli nefrotik sendromda, genetik testlerin yıllar içinde daha sık kullanılması nedeni ile bu amaçla yapılan biyopsi sayısının azalacağını düşünmekteyiz.

SB35

Kronik Böbrek Hastalığı Tanısı İle Takipli Hastaların Etyolojik Nedenleri: Tek Merkez Deneyimi

[1]Buket Esen Ağar, [1]Aslıhan Kara, [1]Fatma Uzun, [1]Esra Genç, [2]Metin Kaya Gürgöze

[1]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Elazığ
[2]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji ve Romatoloji Bilim Dalı, Elazığ

Giriş ve Amaç: Kronik böbrek hastalığı (KBH), başlangıçtaki bir hasarın yerini kademeli olarak kronik bir fonksiyon azalması sürecinin aldığı ve en sonunda renal replasman tedavisi ihtiyacına yol açan bir durumdur. Çalışmamızın amacı ülkemizin doğu bölgesinde yer alan Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji kliniğimizde takipli olan KBH tanılı çocukların demografik, klinik ve etyolojik nedenlerini incelemektir.

Gereç ve Yöntem: Çalışmamız 2017 ile 2021 tarihleri arasında kliniğimizde takip edilen 3 ay ile 18 yaş aralığındaki KBH tanılı 82 hastayı içeren tek merkezli retrospektif bir çalışmadır. Hastaların yaş, cinsiyet, ağırlık ve boy ölçüleri, kan basıncı, laboratuar değerleri, ultrasonografi, ekokardiyografi ve renal biyopsi sonuçları kaydedildi. KBH etiyolojisi ve renal replasman tedavi (RRT) modalitesi değerlendirildi. Çalışmaya 3 aydan daha uzun süre glomerüler filtrasyon hızı 60 ml/dk/1.73m²'den az olan hastalar alındı.

Bulgular: Kronik böbrek hastalığı tanılı 82 hastadan 45'i (%54.9) erkek ve 37'si (%45.1) kız olup erkek/kız oranı 1.21 idi. Yaş ortalaması 8.4 yaş (3ay-18 yaş) idi. Hastaların 33'ünde (%40.2) hipertansiyon vardı. Kronik böbrek hastalığına eşlik eden hastalık olarak meningomyelosel, sistinozis, atipik hemolitik üremik sendrom, joubert sendromu, nefrolitiazis, primer hiperoksalozis, prune belly, Schimke immüno-osseöz displazisi ve seckel sendromu vardı. Hastaların %74.3'ünde anemi vardı. İdrarda proteinüri saptanan hasta sayısı 42 (%51.2) idi. Ultrason bulgularında çoğunlukla hidronefroz, hidroüreteronefroz, renal parankimal hasar, atrofik böbrekler saptandı. Ekokardiyografi bulgularında 10 hastada (%12.2) sol ventrikül hipertrofisi vardı. Hastaların 20'si (%24.4) evre 3 KBH, 26'sı (%31.7) evre 4 KBH, 36'sı (%43.9) evre 5 KBH olarak belirlendi. Periton diyalizi yapan hasta sayısı 21 (%25.6), hemodiyaliz yapan 9 (%10.9) ve böbrek transplantasyonu olan hasta sayımız 6 (%7.3) idi. Etyolojik nedenlere bakıldığında KBH etyolojisinde 36 hastada (%43.9) konjenital böbrek ve üriner sistem anomalileri (CAKUT) olup en sık nedeni oluşturmakta idi. Hastaların 21'inde (%25.7) herediter renal hastalıklar, 19'unda (%23.2) glomerüler hastalıklar saptandı (Tablo1). Renal biyopsi 18 (%21,9) hastaya yapıldı ve fokal segmental glomerüloskleroz en sık görülen histolojik bulgu olarak görüldü. Sonuç:

Merkezimizde, CAKUT, çocuklarda KBH'nin ana nedeni olmaya devam etmektedir. Bunu herediter renal hastalıklar takip etmektedir. KBH'na neden olabilecek faktörler erken tanı ile saptandığında etkin tedavi uygulanarak büyük bir kısmında SDBY'ne gidiş önlenebilmektedir. Bu amaçla sağlık kuruluşlarında düzenli eğitimler yapılarak hastaların ilgili merkeze yönlendirilmesi sağlanmalıdır.

Tablo 1: Kronik böbrek hastalarımızın etyolojik nedenlerinin dağılımı

KBH Etyolojisi	Hasta sayısı n
CAKUT	**36 (%43.9)**
Nörojen mesane ve/veya VUR	16
Vezikoüreteral reflü	11
Hipoplastik böbrek	4
Posterior üretral valv	3
Bilateral üreterovezikal veya üreteropelvik darlık	2
Herediter Renal Hastalıklar	**21 (%25.7)**
Sistinozis	10
Juvenil nefronofitizi	5
Joubert sendromu	2
Polikistik böbrek hastalığı	1
Seckel sendromu	1
Primer hiperoksalüri	1
Renal tübüler asidoz	1
Glomeruler Hastalıklar	**19 (%23.2)**
Nefrotik sendrom - Fokal segmental glomeruloskleroz - Membranoproliferatif glomerulonefrit - C3 glomerülopati	14
Atipik hemolitik üremik sendrom	3
Kronik glomerulonefrit	2
Üriner Sistem Taşı	**1 (%1.2)**
Nedeni bilinmeyen	**5 (%6)**
Toplam	82 (%100)

SB36

Kusma Ayırıcı Tanısında OTC Eksikliğinin Yeri ve Önemi

[1]Fehime ERDEM, [1]Ebru CANDA, [1]Havva YAZICI, [1]Yasemin ATİK ALTINOK, [1]Merve YOLDAŞ ÇELİK, [1]Sema KALKAN UÇAR, [2]Sara HABİF, [1]Mahmut ÇOKER

[1]EGE Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilimdalı
[2]EGE Üniversitesi Tıp Fakültesi Biyokimya Anabilim Dalı

Giriş: Ornitin transkarbamilaz (OTC) enzimi, ornitin ve karbamoil fosfatın sitrüline dönüşümünü katalizler. Enzimi kodlayan OTC geni, 21. X kromozomunun kısa kolu (p) üzerinde yer alır. Hiperamonyemi ile karakterize doğumsal metabolik hastalığa yol açar.

Olgu-1: 5,5 yaşında anaokuluna başlamanın ardından kusma, baş ağrısı, davranış modellerinde değişiklik fark edilen kız hasta, başvurduğu merkezde değerlendirilmiş ve karaciğer fonksiyon testlerinde yükseklik saptanmıştır. Kuşkulu öykü ve anne baba arasında 3. derece akrabalık olan hasta; fizik bakıda hepatomegali mevcut. Karaciğer sentez fonksiyonlarında bozukluk, koagülopati ve hiperamonyemi (366 mg/dl N: <175 mg/dl) saptandı. İdrar analizi, viral serolojik analiz, karaciğerin ultrasonografik değerlendirmesinde patolojik bulgu görülmedi. Hiperamonyemi etyolojisi için yapılan analizlerde ise kan gazı, kan amino asit, idrar organik asit normal, idrar orotik atımı ve ısrarlı glutamin yüksekliği, OTC gende mutasyon (c.433C>T heterozigot) saptandı. Hasta izlemde protein kısıtlı beslenme, amonyak düşürücü ajanlar (karglumik asit ve Na fenilbütirat) ve arjinin desteği uygulandı. Karaciğer fonksiyonları ve koagülasyon parametleri normale döndü, hepatomegalisi geriledi.

Olgu-2: 2 ay önce başlayan kusma ve beslenme bozukluğu, karaciğer fonksiyonlarında bozulma, koagülopati, kranial görüntülemede demiyelizan beyaz cevher hastalığı saptandı. Öz-Soygeçmişte özellik olmayan 13 aylık erkek hastanın yapılan değerlendirmesinde fizik bakı normal. Antropometrik ölçümler normal. Karaciğer sentez fonksiyonlarında bozulma, koagülopati, hiperamonyemi (224 µmol/L N:<100), kan glutamin değerinde yükseklik, sitrülin değerinde düşüklük, artmış idrar orotik asit atımı, normal idrar organik asit atımı saptandı. OTC gen analizinde mutasyon (c.3646G>A hemizigot) saptandı. 8,5 yıldır protein kısıtlı beslenme, amonyak düşürücü ajanlar (Na benzoat) ve arjinin desteği uygulandı. Son değerlendirmede 47.61 kg (>97p +2.15 SDS), 140 cm (80p), VKI: 24.2 (+2.1 SDS) okul başarısı iyi, karaciğer fonksiyonları normal sınırlarda (AST: 23 mg/dl, ALT : 17 mg/dl) , organomegali yok.

Sonuç: İki farklı klinikle başvuran bir kız ve bir erkek çocukta, OTC eksikliği tartışılmıştır. Amonyak analizinin tanıdaki yeri, klinik bulguların farklılığı, hastalığın her iki cinste de görülmesi nedeniyle, pediatristlerin ayırıcı tanısında gündemde tutulması önerilmektedir. Erken tanı yüzgüldürücü olabilir, aksi halde yaşamı tehdit eden metabolik atakla hastalar kaybedilebilir. Tartışma: Gelişim geriliğinden yaşamı tehdit eden karaciğer hastalığına dek çok farklı klinik göstermesi, X'e bağlı kalıtım modeli tanımlanmasına rağmen her iki cinste görülebilmesi nedeniyle, ayırıcı tanıda unutulmamalıdır.

SB39

West Sendromu (Infantil Spazm): Klinik Özellikleri, Kısa ve Orta Dönem Prognozu

[1]Abdullah Hakan Özmen

[1]İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Giriş ve Amaç: West sendromu, bebeklik ve süt çocukluğu döneminde ortaya çıkan yaşa özgü, kötü prognozlu bir epileptik bozukluktur. Epileptik spazmlar, psikomotor gelişimsel gerilik ve elektroensefalografi (EEG)'de hipsaritmi görülmesi hastalığın klasik triadını oluşturur. Bu bebeklerde fleksör, ekstansör veya mikst olabilen epileptik spazm kümeleri görülür. İnfantil spazm, etiyolojik olarak semptomatik veya idiyopatik olarak sınıflandırılır. West sendromunda çoğunlukla antiepileptik tedaviye yanıt zayıf, prognoz ise kötüdür. Bu sunumda, bilim dalımızda West sendromu tanısı bir yıldan uzun süre ile izlediğimiz 126 hastanın klinik, laboratuar ve radyolojik özelliklerini sunmayı amaçladık.

Gereç ve Yöntem: Çocuk Nöroloji polikliniğinde Ocak 2010 ile Ocak 2020 tarihleri arasında West sendromu tanısı ile izlenen olguların klinik, laboratuar ve radyolojik bulguları ve hastalığın prognozu değerlendirildi. Hastaların başvuru yakınması, yaşı, cinsiyeti, fizik muayene ve tetkik bulguları geriye dönük olarak incelendi. West sendromu tanısı, EEG'de hipsaritmi paterni görülmesi ve klinik bulgular (infantil spazm, psikomotor gerilik) ile konuldu. Vakaların tümünde EEG'ye ek olarak nörogörüntüleme, metabolik ve genetik inceleme istendi.

Bulgular: Çalışmamıza 126 çocuk hasta dahil edildi. Hastalığın başlangıç yaşı 1 ila 18 ay arası değişmekteydi, zirve insidans üç ila altı ay arasındaydı. Olgularımızın 61'i kız, 65'i erkekti. Etiyolojiye bakıldığında 94 vaka semptomatik, 32 ise idiyopatik olarak değerlendirildi. Başvuru esnasında 71 hastada mikrosefali saptanırken takipleri sonrasında bu sayı 92 hastaya ulaştı. 33 vakada hastalığa tuberoz skleroz eşlik ediyordu, 37 hastada kortikal displazi, 14 hastada hipoksik iskemik ensefalopati, 8 hastada stroke, 2 hastada Aicardi sendromu tespit edildi. Hastalarımızda ACTH yada glukokortikoid tedavisine ek olarak Valproik asit, pridoksin, vigabatrin, klonozepam, topiramat, klobazam uygulandı. Tedavi ve izlem sonrası 27 hastada EEG bulguları tamamen, 41 hastada ise kısmen düzelme görüldü. Klinik takip ve tedavi sonrasında 106 hastada gelişimsel gerilik (kognitif ve nörolojik) mevcuttu, özellikle semptomatik etiyolojisi olan hastalarda bu oran (68.2 semptomatik, 31.8 idiopatik) daha yüksekti.

Sonuç: Araştırmamızdaki olgu grubunun klinik ve radyolojik bulguları literatürle uygunluk göstermektedir. Etiyoloji, tedavi ve prognozu belirlemede kritik öneme sahiptir. Klinik değerlendirme, EEG ve magnetik rezonans görüntüleme sonrasında etiyoloji belirlenemezse ileri metabolik ve genetik testler yapılmalıdır. Tedaviye erken dönemde başlanması nöbetlerin kontrolü ve nörogelişimsel prognoz üzerinde olumlu etki oluşturmaktadır.

SB42

Atopik Dermatit Tanılı Hastaların ve Ebevenylerin Deramtolojik Yaşam Kalitesinin Değerlendirilmesi

[1]Sevgi Sipahi Çimen

[1]Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları

GİRİŞ VE AMAÇ: Atopik Dermatit (AD) çocukluk çağının en sık görülen kronik, kaşıntılı ve tekrarlayan lezyonlar ile karakterize inflamatuar deri hastalığıdır. Bulgular çoğunlukla erken süt çocukluğu döneminde, sıklıkla da yaşamın ilk 6 ayında görülmektedir. Hastaların ve ailelerin yaşam kalitesini büyük oranda etkileyen AD aynı zamanda "alerjik yürüyüş" ün ilk adımıdır. Bu çalışmada, Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları polikliniğine başvurup AD tanısı almış hastaların ve ebeveynlerin yaşam kalitelerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM: Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları polikliniğine başvuran ve Hanifin Rajka tanı ölçütleriyle AD tanısı alan 40 hasta ve ebeveyni çalışmaya dahil edildi. AD şiddeti SCORAD indeksi ile hafif, orta ve ağır olarak sınıflandırıldı. Total serum IgE, besin spesifik IgE ve eozinofil düzeyleri geriye dönük olarak kayıt edildi. "Bebeklerin Dermatolojik Yaşam Kalite İndeksi" ve "Aile Dermatolojik Yaşam Kalitesi İndeksi" isimli anketler çalışmaya katılmaya gönüllü olan ebeveynlerden biri tarafından doldurduldu. Verilen yanıtlara göre anket sonuçları 0-30 puan arası olacak şekilde değerlendirildi. Verilerin istatistiksel olarak değerlendirilmesi IBM SPSS Statistics 22.0 programında yapıldı.

SONUÇ: Çalışmaya alınan 40 hastanın 27'si erkek, 13'ü kız ve yaş ortalaması 7 ay [min 2- maks 26] idi. Atopik dermatit, hastaların %75'inde ilk 6 ayda başlamıştı. AD şiddeti 27 hastada hafif olarak saptanırken, 13 hastada hastalık orta-ağır şiddette idi. Hastaların %35'inde besin duyarlılığı saptanmış olup en sık yumurta beyazı ve sarısına karşı duyarlılık olduğu gözlendi. AD şiddetinin göstergesi SCORAD indeksi, erkek cinsiyette ve besin duyarlılığı olan hastalarda anlamlı olarak daha yüksek bulundu [$p<0,05$]. SCORAD ile serum total IgE ve eozinofil düzeyi arasında anlamlı ilişki bulunamadı. Bebeklerin Dermatolojik Yaşam Kalite İndeksi puanı, orta-ağır şiddette AD'i olan hastalarda daha yüksek saptandı.

TARTIŞMA: Çalışmamızda, önceki çalışmalar ile uyumlu olarak AD erkek cinsiyette daha sık görüldüğü saptanmıştır. Bazı çalışmalarda AD şiddeti ile kan eozinofil ve total IgE düzeyleri arasında anlamlı ilişki olduğu belirtilmişken çalışmamızda anlamlı ilişki bulunamamıştır. Bu çalışmada elde edilen veriler, literatür ile uyumlu olarak hastalık aktivitesinin yüksek olduğu grupda yaşam kalitesinin daha düşük olduğunu göstermektedir.

SB44

Bronşektazili Çocuklarda 6 Dk Yürüme Testinde Egzersiz İntoleransını Gösteren Eşik(Cut-Off) Değerin ve İlişkili Faktörlerin Araştırılması

[1]Meral Barlık, [2]Melih Zeren , [3]Handan Duman Şenol, [1]Fevziye Çoksüer, [1]Mehmet Mustafa Özaslan, [1]Esen Demir, [1]Figen Gülen

[1]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Bilim Dalı
[2]İzmir Bakırçay Üniversitesi
[3]Ege Üniversitesi Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı

Giriş-Amaç: Bronşektazide primer semptom prodüktif öksürük olsa da hastaların büyük kısmında egzersiz intoleransı mevcuttur. Egzersiz toleransı hastalık şiddeti ve prognozun önemli bir belirteci kabul edilir ve bu nedenle klinikte takip edilmesi önerilir. Bu çalışmadaki amacımız bronşektazili çocuk hastalarda egzersiz intoleransı varlığını pratik şekilde değerlendirmeye yardımcı olması amacıyla 6 dk yürüme testi'nin (6DYT) eşik (cut-off) değerini hesaplamaktır.Gereç ve yöntem Çalışmaya non-kistik fibrozis bronşektazi tanısı ile takipli 40 çocuk hasta (8-18 yaş) ve yaşıtları olan 20 sağlıklı kontrol dahil edildi. Vaka grubunda solunum fonksiyon testi ve 6DYT testi uygulandı ve klinik özellikler kaydedildi. Sağlıklı kontrollerde ise 6DYT uygulandı. Alıcı işletim karakteristiği (ROC) eğrisi kullanılarak 6DYT'nin vaka ve kontrolleri birbirinden ayırt edebilme yeteneği incelendi. En uygun kesme değerin belirlenebilmesi için Youden indeksi kullanıldı. Kesme değerin altında ve üstünde kalan bronşektazili çocukların solunum fonksiyon testi sonuçları ve klinik özellikleri birbirleriyle karşılaştırıldı.

Bulgular: 6DYT mesafesi bronşektazili çocuklarda 488±82 m, sağlıklı kontrollerde ise 602±63 m (p<0,001) olarak ölçüldü. ROC eğrisi analizi, 6DYT'nin bronşektazili çocukları sağlıklı kontrollerden ayırt edebildiğini gösterdi (eğrinin altında kalan alan: 0,87; p<0,001). 6DYT'de egzersiz intoleransını gösteren en uygun değer "535 metre" (sensitivite: 0,85; spesifite: 0,75) olarak saptandı. Bronşektazili çocukların %75'i (n=30) 6DYT'de 535 m altında yürüdü ve egzersiz intoleransına sahip olarak saptandı. Egzersiz intoleransı olan bronşektazili çocuklarda PEF (L/sn) (3,07±1,41'e karşı 5,36), son 1 yılda geçirilen enfeksiyon sayısı (2,43±3,81'e karşı 0,70±1,06) ve son 1 yıldaki hastane yatış sayısı (0,87±2,13'e karşı 0,10±0,32) egzersiz intoleransı olmayan bronşektazili çocuklara kıyasla anlamlı şekilde daha kötüydü (p<0,05).

Tartışma ve Sonuç: Egzersiz toleransını değerlendirme amacıyla en yaygın uygulanan saha testi 6DYT'dir. Klinik pratikte bronşektazili çocuklarda uygulanması durumunda "535 metre" eşik değeri egzersiz kapasitesindeki belirgin etkilenime işaret eden pratik bir gösterge olarak kullanılabilir. Ayrıca, temel spirometrik parametreler olan FEV1 ve FVC'nin egzersiz intoleransı olan ve olmayan hastalar arasında farklı çıkmayışı bu değişkenlerin hastalık şiddetinin iyi bir göstergesi olmadığını düşündürmektedir.

SB46

On Yıllık Neonatal Aritmi Tanı Ve Tedavi Deneyimimiz

[1]Cansu Sivrikaya Yıldırım, [2]Fahrettin Uysal, [2]Özlem Mehtap Bostan, [1]Fatma Kocael, [1]Kevser Üstün Elmas, [1]Hilal Özkan, [1]Nilgün Köksal

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Bilim Dalı
[2]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

Giriş: Neonatal aritmiler (NA), yenidoğan döneminde farklı klinik durumlarla birlikte seyrederek mortalite ve morbiditeye sebep olmaktadır. Yenidoğan döneminde %1-5 arasında aritmi görülebilmektedir. NA fetal dönemdeki aritmilerin devamı olarak ortaya çıkarlar. Bu nedenle prenatal tanı, NA'nın erken tanısı ve tedavisi için önem taşımaktadır. Bu çalışmada yenidoğan yoğun bakım ünitemizde NA'nın insidansı, antenatal tanı oranı, klinik özellikleri ve tedaviye yanıtının retrospektif olarak değerlendirilmesi amaçlanmıştır.Materyal ve MetotUludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'nde Ocak 2011 ile Temmuz 2021 yılları arasında NA tanısı ile izlenen atrial veya ventriküler taşiaritmi, ileti sistemi aritmileri ve kalp bloğu saptanan yenidoğanların dosyaları retrospektif olarak incelenerek çalışmaya dahil edildi.

Bulgular: Çalışma süresince yatırılarak takip edilen 3703 hastanın 39'unda (9 prematüre30 term bebek) NA saptandı. Aritmilerin sıklık sırasına göre dağılımına bakıldığında supraventriküler taşikardi (SVT) (n=15, %38,5), ventriküler ekstrasistol (n=4, %10,3), atrial ekstrasistol (n=3, %7,7), atrial ektopik taşikardi (n=3, %7,7), 3. derece atrioventriküler (AV) blok (n=2, %5,1) olduğu görüldü. On dört hasta prenatal dönemde tanı alırken, yedi hastada multipl aritmi, 13 hasta da ise kompleks konjenital kardiyak patoloji eşlik etmekteydi. En sık etiyolojik neden (n=20, %51,2) kardiyak patoloji iken 2 hastanın annesinde sistemik lupus eritematosus öyküsü mevcuttu. Sadece bir hastanın genetik incelemesinde tip 2 uzun QT sendromu saptanmıştı. En sık eşlik eden kompleks kardiyak patoloji (n=3, %7,6) dilate kardiyomiyopati idi. Hastaların 25'inde (%64,1) postnatal dönemde antiaritmik tedavi ihtiyacı oldu ve bunların 9'unda ilk basamak, 16'sında 2. basamak veya çoklu ilaç tedavisine yanıt alındı. Supraventriküler taşikardiyle birlikte WPW; atrial ekstrasistol ile birlikte ventriküler taşikardi, ventiküler fibrilasyon; ve atrial flutter tanıları olan 3 hastada ise kardiyoversiyon uygulandı. Hastaların prognozu değerlendirildiğinde 16 hastanın izlemde aritmisinin kontrol altına alındığı, 5 hastanın antiaritmik tedaviye devam ettiği gözlendi. İki hastanın holterlerinde tam AV bloğun, üç hastada WPW bulgusunun, bir hastada ise uzun QT sendromu bulgusunun devam ettiği görüldü.

Tartışma: Perinatal dönemdeki aritmiler nadir görülmekle birlikte önemli kardiyak sorunlardandır. Altta yatan farklı kardiyak veya sistemik hastalıklar ile birlikte bulunabilmektedirler. Bu hastalar çoğunlukla birinci basamak ilaç tedavisine yanıt vermeyip, ikinci basamak veya çoklu ilaç tedavisi ile kontrol altına alınmaktadırlar. Kardiyoversiyona ise nadiren ihtiyaç duyulmaktadır.

SB55

Adölesanlarda COVID-19 Enfeksiyonlarına Kısıtlamaların Etkisi

***[1]Beste Devril*, [2]Taylan Çelik**

[1]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çanakkale
[2]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Çanakkale

Giriş: COVID-19 pandemisi nedeniyle uygulanan kısıtlamalar ile birlikte 10-18 yaş arası adolesan populasyonun pandemi açısından riskli olabilecek davranışları minimuma indirilmiştir. Çalışmamızda kısıtlamaların olduğu ve mevsimsel virüslerin dolaşımının başladığı yılın son dört aylık döneminde hastanemiz Çocuk Acil Polikliniği'ne başvuran ve COVID-19 enfeksiyonu nedeniyle yatırılarak takip edilen adolesan hastaların klinik ve laboratuvar özellikleri ile kısıtlamalar sonrası aynı dönemdeki adolesan hastaları karşılaştırmayı amaçladık.

Bulgular: Kısıtlamaların olduğu 01 Eylül 2020-31 Aralık 2020 döneminde hastanemiz Çocuk Acil Polikliniğine COVID-19 şüphesi ile başvuran adolesan hastalardan 69'unun COVID PCR testi pozitif sonuçlandı ve bu hastalardan 9'u klinikte yatarak tedavi gördü. Yatarak tedavi edilen 9 hastadan 6'sı kız hasta olup yatan hastalardan hiçbirinde yoğun bakım ihtiyacı gözlenmedi. Hastalardan 7'sine toraks BT çekilmiş olup 4 hastada COVID-19 pnömonisi ile uyumlu akciğer tutulumu izlendi. Yatışı yapılarak tedavi edilen 9 hastadan bir tanesinin beden kitle endeksi (BMI) >30'du. Kısıtlamaların olmadığı 01 Eylül 2021-01 0cak 2022 döneminde hastanemiz Çocuk Acil Polikliniğinde COVID-19 enfeksiyonu nedeniyle değerlendirilen 414 COVID PCR testi pozitif adolesan hastadan %3,8'i klinikte yatırılarak takip edildi. Yatarak tedavi edilen 16 hastadan 10'u kız hasta olup yatan hastalardan 2'sinde noninvazif mekanik ventilasyon ihtiyacı nedeniyle yoğun bakım ihtiyacı oldu. Hastalardan 12'sine toraks BT çekildi, 8 hastada COVID-19 pnömonisi ile uyumlu akciğer tutulumu gözlendi. Yatırılarak takip edilen hastalardan 3'ünün (%18) beden kitle endeksi >30'du. Her iki hastanın da beden kitle indeksinin 25-29,9 kg/m² aralığındaydı. Her iki hastada da klinik izlemleri sırasında solunum yetmezliğinin artması ve non-invaziv mekanik ventilasyon ihtiyacı olması nedeniyle yoğun bakım takibi gerekti.

Sonuç ve Tartışma: Kısıtlama dönemi ve sonrasındaki dönem arasında hastanemiz Çocuk Acil Polikliniğine başvuran COVID-19 enfeksiyonu pozitif adolesan hastalar arasında 6 kat artış olmasına rağmen iki dönem arasında hastaneye yatışı yapılarak tedavi edilen hasta sayısında 1,7 kat artış gözlenmiştir. Bu durum, adolesanların kısıtlama olmadığı dönemde riskli davranışlarda bulunmalarına bağlı olarak enfeksiyon sayısında artma olduğunu ancak bu durumun hastane yatışı gerektirecek enfeksiyon tablosunda aynı miktarda artışa sebep olmadığını göstermektedir. Dikkat çeken bir diğer bulgu ise kısıtlama döneminde yatırılarak takip edilen hastaların hiçbirinde yoğun bakım ihtiyacı gözlenmemişken kısıtlama sonrası takip edilen hastaların %12,5'unda yoğun bakım ihtiyacı gözlenmesidir.

SB56

Diyabetik Anne Bebeklerinde Kord Kanı Ferritin Düzeyi ve Erken Demir Eksikliği Anemisi Arasındaki İlişki

[2]Zeynep Mustuçu, [1]Hilal Özkan, [3]Melike Sezgin Evim, [1]Salih Çağrı Çakır, [1]Fatma Kocael, [1]Cansu Sivrikaya Yıldırım, [1]Kevser Üstün Elmas, [1]Nilgün Köksal

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Bilim Dalı
[2]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[3]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

Giriş ve Amaç: Diyabet gebelik sırasında karşılaşılan önemli sorunların başında gelmekte ve yenidoğan bebeklerde kısa ve uzun dönemde pek çok soruna yol açmaktadır. Diabetik anne çocuklarının düşük demir depoları ile doğduğu ve demir eksikliği gelişimi açısından risk taşıdığı bilinmektedir. Ancak bu bebeklerde erken demir eksikliğinin sıklığı ve profilaktik demir gereksinimi ile ilgili yeterli veri bulunmamaktadır. Bu çalışmanın amacı, maternal diyabeti olan bebeklerde doğumda ve 4. aya kadar takip eden aylarda seri olarak demir depolarını değerlendirmek ve bu bebeklerde demir eksikliği sıklığını ve gelişme zamanını belirlemektir.

Gereç ve Yöntem: Bu prospektif çalışmaya 25/12/2018 ve 01/07/2021 tarihleri arasında 37 hafta ve üzerinde doğan 86 adet diyabetik anne bebeği dahil edildi. Tüm hastaların demografik özellikleri ve diyabetle ilişkili ek sorunları kaydedildi. Hastaların doğumda ve 1, 2, 3, 4. aylarda hemogram, ferritin, transferrin, demir ve demir bağlama kapasiteleri ölçüldü ve referans değerler ile karşılaştırıldı.

Bulgular: Çalışmaya 8 Tip 1, 12 Tip 2 ve 66 gestasyonel diabet (DM) olmak üzere toplam 86 bebek dahil edildi. Doğumda median ferritin, hemoglobin, demir ve demir bağlama kapasitesi sırasıyla 224 mcg/L, 17 gr/dl, 81 mcg/L, 122 mcg/L bulundu. Dört aylık izlemde laboratuvar bulguları median değerlerinin seyrine bakıldığında, Hb, Hct, demir, ferritin düzeylerinde azalma, demir bağlama kapasitesinde artış olduğu görüldü. Diyabet tiplerine göre değerlendirildiğinde, özellikle Tip 1 DM'li olgularda doğumda en düşük demir ve ferritin, en yüksek Hb ve Hct, takip eden birinci ayda da en düşük hemoglobin seviyesinin olduğu görüldü. Tartışma: Bu çalışmada maternal diyabeti olan bebeklerde doğumdaki yetersiz demir depoları ve takip eden aylarda da Hb, demir ve ferritin düzeylerinde azalma olduğu ve bu bebeklerin demir eksikliği açısından takibinin önemi gösterildi.

SB59

Neonatal Küme Bakımı (Neonatal Care Bundle) Pretermlerde İntraventriküler Hemorajiyi Önlemede Umut Olabilir Mi?

[2]İpek Güney Varal, [2]Pelin Doğan, [1]Güneş Özge İzmir

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Neonatoloji BD

GİRİŞ VE AMAÇ: Germinal matriks kanaması ve intraventriküler kanama(GMK-İVK), özellikle pretermlerde görülen beyin hasarı ve mortalitenin önemli bir nedenidir. Sıklığı maturite ile ters orantılı olup, çok küçük pretermlerin yaklaşık %45'ini etkilemektedir. Son yıllarda gelişen yenidoğan bakımıyla birlikte GMK-İVK oranları azalma sağlanabilmesi için yeni yaklaşımlar denenmektedir. Bu çalışmada neonatal küme bakımının GMK-İVK'yı önlemesi ve azaltmasında etkili olup olmadığının araştırılması hedeflenmiştir.GEREÇ ve YÖNTEM:Retrospektif kohort tarzında düzenlenen çalışmaya Ocak 2020-Aralık 2021 tarihleri arasında hastanemizin yenidoğan ünitesinde yatan 30 gestasyon haftası(GH) ve altında doğan bebekler dahil edilmiştir. Kliniğimizde Ocak 2021 itibariyle neonatal küme bakımı eğitimi alan hemşireler tarafından bu uygulama yapılmaktadır. Bu uygulama, bebeklere ilk 72 saatte başın orta hatta tutulması, küvöz başının 15-30 derece yükseltilmesi, baş aşağı pozisyondan ve bacakların ani kaldırılmasından kaçınılması ve kan alımı/ilaç uygulamasında hızlı uygulamadan kaçınılması protokolüdür. Grup 1, standart neonatal bakım alan bebekler, Grup 2 neonatal küme bakımı alan bebekler olmak üzere 2 grup belirlenmiştir. Her 2 grubun maternal ve neonatal özellikleri kaydedilmiştir. Hastalar preterm ultrasonografik izlem prokolüne göre aynı 2 neonatolog tarafından değerlendirilmiştir.

SONUÇ: İki yıllık çalışma süresince ünitemize yatan 30GH ve altında olan 202 hasta vardı. Dışlanma kriterleri ve verilerine ulaşılamayan hastalar çıkarıldıktan sonra, 105 standart neonatal bakım alan, 81 neonatal küme bakımı alan olmak üzere toplam 186 hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Gruplar maternal ve neonatal özellikler açısından karşılaştırıldığında fark bulunmamıştır. Grup 2'de GMK-İVK (herhangi bir evre), posthemorajik ventirikuler dilatasyon(PHVD) ve müdahale gerektiren intrakraniyal kanamaların istatistiksel olarak anlamlı düzeyde daha az olduğu görüldü ($p<0.05$). Ağır GMK-İVK olarak sınıflanan kanamalar da Grup 2'de istatistiksel olarak anlamlı düzeyde düşüktü ($p<0.05$). Kistik periventriküler lökomalazi, periventriküler hemorajik infarkt(PVHI) ve mortalite de Grup 2'de daha az görülmesine rağmen istatistiksel anlamlılık yoktu.

TARTIŞMA: Biz bu çalışmada neonatal küme bakımı uygulanmasıyla, 30GH ve altında doğan bebeklerde herhangi bir evre GMK-İVK, ağır GMK-İVK, PHVD ve müdahale gerektiren kanamalarda azalma olabileceğini gösterdik. İlk 72 saatte uygulanan neonatal küme bakımı ile serebral perfüzyondaki değişikliklerin önlendiğini, beyine sabit bir kan akışı sağladığını ve başın orta hatta tutulmasıyla venöz staza ve tıkanıklığa eğilimli olan damarlarda hasarı ve kanamanın önlendiğini düşünmekteyiz. Bu bulgular bize neonatal küme bakımı uygulanmasının GMK-İVK'da anlamlı bir azalmaya neden olduğunu göstermektedir. Bu konuda geniş vaka serili prospektif çalışmalara ihtiyaç vardır.

SB64

Peroksizomal Hastalık Tanılı Altı Hastanın Klinik, Laboratuvar, Genetik ve Uzun Dönem Sonuçlarının Değerlendirilmesi

***[1]Tuncer Öztekin*, [2]Sevil Dorum, [3]Cengiz Havalı, [3]Arzu Ekici**

[1]SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği
[2]SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Beslenme Ve Metabolizma Kliniği
[3]SBÜ Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği

Giriş: Peroksizomlar eritrositler hariç tüm hücrelerde bulunan organellerdir. En fazla karaciğer ve böbrek dokusunda olmak üzere tüm dokularda bulunurlar. Peroksizomal hastalıklar spesifik peroksizomal enzimlerin, ilişkili taşıyıcı proteinlerin ya da peroksizomal biyogenezde rol alan spesifik proteinlerin eksikliği sonucu gelişen, oldukça geniş klinik spektruma sahip genetik hastalıklardır. X'e bağlı geçiş gösteren adrenolökodistrofi dışında tümü otozomal resesif geçiş göstermektedir. Sıklıkla yenidoğan ve süt çocukluğu döneminde; hipotoni, düşük ve geniş burun köprüsü, geniş alın, geniş fontaneller, epikantus, pigmenter retinopati, katarakt, renal kistler, patellar kalsifikasyonlar, rizomelik kondrodisplazi gibi bulgular varlığında peroksizomal hastalıklardan şüphe edilmelidir.

Amaç ve Yöntem: Peroksizomal hastalık tanılı 6 hastanın klinik, laboratuvar, genetik ve görüntüleme bulguları retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Bulgular: Peroksizomal hastalık tanısı ile takip edilen 5 aileden toplam 6 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların 3ü kız (%50), 3 ü erkek(%50) idi. Beş aileden 2'sinde (%40) ebeveynler arasında akrabalık mevcut idi. Hastaların başvuru anındaki yaş ortalaması 1.1 yıl (en küçük 4 günlük ,en büyük 3 yaş) idi. Hastalarımızın tamamı hipotoni, nöbet, motor-bilişsel gerilik ve gerileme gibi nörolojik şikayetler ile başvurmuştu. İki hastada (%33) nöbetler , 2 hastada (%33) polikistik böbrek, 1 hastada (%16) nefrolitiyazis, 1 hastada (%16) pigmenter retinopati tespit edildi. Bir hastada patellar kalsikasyon gözlemledik. Tüm hastaların ekokardiyografik değerlendirmesi normaldi. Hastaların tamamında çok uzun zincirli yağ asitlerinde , fitanik ve pristanik asitlerde artış gözlendi. Hastalarımızın genetik analizlerinde 3 hastada PEX1,1 hastada PEX12 ,1 hastada ACOX1 genlerinde homozigot mutasyon saptandı, 1 hastamızın genetik analizi henüz sonuçlanmadı. Dört hastamızın beyin MR görüntüleri değerlendirildi, 1 hastada periventriküler, serebral ve serebellar beyaz cevherde ve pons santralinde sinyal artışları, 1 hastada da özellikle frontoparietal bölgede belirgin olmak üzere periventriküler ve supraventriküler sinyal artışları tespit edildi. Hastalarımızdan ikisi sepsis nedeniyle kaybedildi. Diğer 4 hasta kliniğimizde takip edilmektedir.

Tartışma ve Sonuç: Peroksizmal hastalıklar oldukça nadir görülen multisistemik tutulum ile karakterize bir hastalık grubudur. Mongoloid yüz görünüm, hipotoni, nöbet, motor-bilişsel geriliği olan hastalarda peroksizomal hastalıklar akılda tutulmalıdır.

SB69

Yenidoğanlarda Diazoksit Kullanımının Yan Etkilerinin Retrospektif Değerlendirilmesi

[1]KEVSER ÜSTÜN ELMAS, [1]FATMA KOCAEL, [1]CANSU SİVRİKAYA YILDIRIM, [2]SİNEM İREZ, [1]HİLAL ÖZKAN, [3]ERDAL EREN, [1]NİLGÜN KÖKSAL

[1]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Neonatoloji Bilim Dalı
[2]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[3]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

Giriş ve Amaç: Hiperinsülinemik hipoglisemi; pankreas beta adacık hücrelerinden uygunsuz insülin sekresyonuna bağlı yenidoğanlarda persiste ve tekrarlayan hipogliseminin en yaygın nedenidir. Diazoksit, persistan hiperinsülinemik hipoglisemi tedavisinde kullanılan ilk basamak ajandır. Yaygın yan etkileri hipertrikozis, sıvı retansiyonu, gastrointestinal reaksiyonlar, ödem, nötropeni iken pulmoner hipertansiyon, trombositopeni gibi ciddi yan etkiler de görülebilmektedir. Bu çalışmada diazoksit ile ilişkili yan etkilerin ve buna eşlik eden klinik faktörleri belirlenmesi amaçlandı.

Gereç ve Yöntem: Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi' nde 01.01.2000 ile 15.11.2021 tarihleri arasında yenidoğan yoğun bakım ünitesinde kalıcı ve geçici hiperinsülinizm nedeniyle takip edilen ve diazoksit tedavisi alan 43 hastanın prenatal, natal, postnatal bilgileri ve ilaç ile ilişkili yan etkileri retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Çalışmaya toplam 43 hasta alındı. Hastaların % 60.5 preterm, % 39.5'u term idi. Ortalama gestasyon haftası 35,2±3,5 hafta ve ortalama doğum ağırlığı 2399.5 gram olup, diyabetik anne bebeği oranı %25 olarak bulundu. Diazoksit tedavisine yanıt vermeyip ek ilaç gereksinimi olan % 60.5 hasta saptandı. Kalıcı hiperinsülinemisi olan 2 (%4) hastadan birine pankreatektomi uygulandı. Ortalama diazoksid tedavisine başlangıç postnatal 8.4 gün ve ortalama tedavi süresi 20.5 gün idi. Hastaların % 32.6 'sında diazoksit ilişkili yan etki görüldü. En sık görülen yan etki sırasıyla ödem (% 42.8), hiponatremi (% 42.8) ve sıvı retansiyonu (% 42.8) idi. Üç hastada ise, ağır yan etki olarak sınıflandırılan kalp yetmezliği, pulmoner hipertansiyon ve nekrozitan enterokolit saptandı.

Tartışma: Yenidoğan hipoglisemisinde hiperinsülinizmin önemli bir yeri vardır. Potansiyel yan etkilerine rağmen diazoksit, neonatal hiperinsülizm için birinci basamak tedavidir. Hipogliseminin tanınması, etyolojiye yönelik araştırmaların hızla sonuçlandırılması tedavi ve izlem açısından önem taşımaktadır. Diazoksit başlanan olgular yan etkiler açısından yakın izlenmelidir.

SB70

Glikojen Depo Hastalığı Tanısı ile İzlediğimiz Hastalarımızın Uzun Dönem İzlem Sonuçları

***[1]Hüseyin Bilgin*, [2]Şahin Erdöl**

[1]Diyarbakır Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Diyarbakır, Türkiye
[2]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizm Bilim Dalı, Bursa

Glikojen depo hastalıkları (GSD) glikojenin katabolizması veya anabolizmasına katılan çeşitli enzimler ya da daha nadiren taşıyıcı proteinlerin eksiklikleri sonucu gelişen kalıtsal metabolizma hastalıklarıdır. Organ tutulumu ve klinik bulgulara göre kas, karaciğer ve miks tip glikojenozları olarak sınıflandırılmaktadır. Glikojen depo hastalıklarında hepatomegali, laktik asidoz, hipoglisemi, ürik asit yüksekliği, hiperlipidemi, kas kitlesinde azalma, böbrek büyüklüğü, büyüme geriliği ve ergenlikte gecikme görülebilmektedir. Ayrıca nötropeni ve tekrarlayan enfeksiyonlar izlenebilmektedir. Bu çalışmada glikojen depo hastalığı tanısı ile izlediğimiz olgularımızın klinik özelliklerini, kısa ve uzun dönemdeki komplikasyonlarını incelemeyi amaçladık.

Gereç ve Yöntem: Çalışma Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Metabolizma Bilim Dalı'nda, 2011-2022 yılları arasında Glikojen depo hastalığı tanısı ile izlenen 31 olgu dâhil edilmiştir. Olgularımızın tanısı klinik bulgular, biyokimyasal ve/veya genetik analiz ile konulmuştur. Tanı anı ve izlemdeki klinik verileri, laboratuvar bulguları kaydedilmiştir. Olguların cinsiyeti, tanı yaşı, son değerlendirme yaşı, izlem süresi, ağırlığı, boyu, karaciğer boyutu, aspartat aminotransferaz, alanin aminotransferaz, trigliserit, kolesterol, ürik asit, albümin, glikoz, tam kan sayımı ve diyet içerikleri kaydedilmiştir. BulgularHastalarımızın tanı anındaki ortalama yaşı 17,62±35,83 ay (dağılım, 1-180 ay), ortalama izlem süresi 7,60±5,27 yıl (dağılım, 0,3-22 yıl) idi. Olgularımızın 15'i (%48,3) erkek, 16'sı (%51,7) kız idi. Hastaların %25,8'inde (8/31) akrabalık ve %19,3'ünde (6/31) ailede GSD öyküsü vardı. Olgularımızın en sık hepatomegali ve hipoglisemi şikayeti ile başvurduğu tespit edilmiştir. Hastalarımızın 15'i (%48,3) GSD tip 1a, 6'sı (19,3) GSD tip 2, 4'ü (%12,9) GSD tip 3, 3'ü (%9,6) GSD tip 1b, 1'i (%3,3) GSD tip 4, 1'i (%3,3) GSD tip 6 ve 1'i (%3,3) GSD tip 9c tanısı ile izlenmektedir. Hastalarımızın %70,9'unda hipoglisemi, %64,5'inde hepatomegali, %48,3'ünde hiperlipidemi, %48,3'ünde hiperürisemi, %29,1'inde boy kısalığı, %22,5'inde gelişme geriliği, %19,3'ünde hipotoni ve %6,4'ünde ergenlikte gecikme olduğu görülmüştür. Olgularımızın geç dönem komplikasyonları incelendiğinde %16,1'inde nefrokalsinozis, %12,9'unda mikroalbüminüri ve %9,6'sında kemik mineral yoğunluğunda azalma tespit edilmiştir. Hastalarımızın izleminde karaciğer adenomu saptanmamıştır. Tartışma Glikojen depo hastalıklarında tedavi primer olarak diyet olup, hedef öglisemiyi sağlamak, ikincil biyokimyasal bozuklukları iyileştirmek, normal büyümeyi sağlamak ve uzun dönem komplikasyonları önlemektir. Glikojen depo hastalığından erken dönemde şüphelenmek tanıda temeldir. Bu hastalıktan şüphelenildiğinde tanının erken dönemde konularak tedavinin hemen başlanması çok önemlidir. Böylelikle uzun dönemde ortaya çıkabilecek morbidite ve mortalite önlenebilmektedir.

Tablo 1. Hastalığın alt tiplerinin dağılımı

Sınıflandırma	Hasta sayısı (yüzde)
Glikojen Depo Hastalığı Tip 1a	15/31(%48,3)
Glikojen Depo Hastalığı Tip 2	6/31 (%19,3)
Glikojen Depo Hastalığı Tip 3	4/31(%12,9)
Glikojen Depo Hastalığı Tip 1b	3/31(%9,6)
Glikojen Depo Hastalığı Tip 4	1/31(%3,3)
Glikojen Depo Hastalığı Tip 6	1/31(%3,3)
Glikojen Depo Hastalığı Tip 9c	1/31(%3,3)

SB72

Kistik Fibrozisli 300 Vakanın Klinik ve Laboratuvar Özellikleri

[1]Aslıhan Köse Çetinkaya, [2]Deniz Doğru, [3]Güzin Cinel, [2]Ebru Yalçın, [2]Uğur Özçelik, [2]Nural Kiper, [4]Hasan Özen, [5]Ayfer Alikaşifoğlu, [6]Burçin Şener, [7]Didem Dayangaç Erden

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Yenidoğan Kliniği, Ankara
[2]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara
[3]Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Göğüs Hastalıkları, Ankara
[4]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı, Ankara
[5]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara
[6]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Mikrobiyoloji Anabilim Dalı,Ankara
[7]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı, Ankara

ÖZET

Giriş ve Amaç: Kistik fibrozis (KF) hastalığı, otozomal resesif olarak kalıtılan Kistik Fibrozis Transmembran Regülatör (KFTR) proteinini kodlayan gendeki mutasyonlar sonucu oluşan, ter bezleri, pankreas, solunum, gastrointestinal ve genital sistemin müköz bezlerini tutan kompleks metabolik bir hastalıktır. Bu çalışmada KF tanısıyla çocuk göğüs hastalıkları bölümünde takip edilen hastaların klinik özelliklerinin ve laboratuvar sonuçlarının değerlendirilmesi amaçlandı.

Gereç ve Yöntem: Bu çalışmada Ocak 2011 ve Haziran 2012 arasında çocuk göğüs hastalıkları bölümünde KF tanısı ile izlenen 300 vakanın verileri retrospektif olarak değerlendirildi. Hastaların demografik, klinik ve laboratuvar özellikleri hasta dosyalarından elde edildi. Hastaların beslenme durumları ve büyüme parametreleri yaş gruplarına göre değerlendirildi. Hastaların sahip oldukları mutasyonlar, KF'e bağlı gelişen komplikasyonlar ve kullandıkları tedaviler kaydedildi.

Sonuç: Çalışmaya dahil edilen 300 hastanın %69,5'ine ilk bir yaş içinde tanı konulduğu görüldü. Hastaların %50,3'ü erkekti ve ortanca tanı yaşı 5 ay (çeyrekler arası genişlik 126 ay) olarak hesaplandı. En sık başvuru nedenleri tekrarlayan akciğer enfeksiyonu ve gastrointestinal semptomlardı. Hastaların 241'ne (%80,3) mutasyon analizi yapıldı ve %16,6'sında homozigot F508del mutasyonu saptandı, F508del allel sıklığı %41,4 olarak hesaplandı. *Pseudomonas aeruginosa* kolonizasyonu 83 (%29,7) hastada tespit edildi, kolonize olan hastaların birinci saniyedeki zorlu ekspiratuar hacim (FEV_1)%'lerinin daha düşük olduğu bulundu (p=0,0004). KF'e bağlı diyabet gelişen hastaların ortanca FEV_1%'leri, diğer hastalar ile karşılaştırıldı; diyabet gelişen hastaların %30'unun, gelişmeyen hastaların %12,7'sinin ağır akciğer hastalığına sahip olduğu görüldü (p=0,004). En az bir allelde F508del mutasyonu saptanan hastaların diyabet gelişimi açısından daha riskli olduğu gösterildi (p=0,049). Hastaların yaş gruplarına göre değerlendirilen beslenme durumları ile FEV_1%'leri arasındaki ilişki incelendiğinde, FEV_1%'lerindeki kötüleşme ile beslenme durumları arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki bulunmadı. Hastaların sahip oldukları mutasyonlar ile FEV_1%'leri arasındaki ilişki değerlendirildiğinde, grupların FEV_1%'leri açısından benzer olduğu saptandı.

Tartışma: KF önceleri çocukluk çağı hastalığı olarak kabul edilirken günümüzde tarama metotlarının gelişmesi ve yaygınlaşması, tedavi yöntemlerindeki yeniliklerle birlikte hastaların yaşam süresi uzamıştır ve bir erişkin çağı hastalığı olarak da kabul edilmektedir. KF birçok organ sistemini etkilediğinden bu hastaların özelleşmiş merkezlerde multidisipliner ekipler tarafından izlemi önemlidir.

Anahtar kelimeler: Kistik fibrozis, pulmoner fonksiyonlar, mutasyon

Giriş

Kistik fibrozis (KF) hastalığı, otozomal resesif olarak kalıtılan, daha çok beyaz ırkta görülen, insidansı toplumlar arasında farklılık gösteren kompleks, metabolik bir hastalıktır. Kistik Fibrozis Transmembran Regülatör (KFTR) proteinini kodlayan gendeki mutasyonlar sonucu ter bezleri, pankreas, solunum, gastrointestinal ve genital sistemin müköz bezleri tutulur. KFTR epitel hücrelerinin yüzeylerinde ATP ile aktive olan bir klor kanalı olarak görev yapar. KFTR'deki yapısal ve fonksiyonel bozukluk, epitel hücre membranında klor transportunun bozulmasına neden olur, bunu pasif olarak su atılımı izleyemediğinden oluşan salgılar sudan ve tuzdan fakir, koyu ve yapışkan olur (1).

Ülkemizde Gürson ve ark'nın yaptığı çalışmaya göre KF insidansı 1/3000 olarak bildirilmiştir (2). Ancak ülkemizde akraba evliliğinin yaygın olması nedeniyle prevalansının tahmin edildiğinden daha yüksek olduğu düşünülmektedir. Bu çalışmada KF tanısıyla çocuk göğüs hastalıkları bölümünde takip edilen hastaların klinik özelliklerinin ve laboratuvar sonuçlarının değerlendirilmesi amaçlandı.

Gereç ve Yöntem

Bu çalışmada Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı'nda KF tanısı ile Ocak 2011 ve Haziran 2012 tarihleri arasında KF tanısı ile izlenen 300 vakanın verileri retrospektif olarak değerlendirildi. Hastaların klinik ve laboratuvar özellikleri dosyalarından elde edildi. Hastaların cinsiyeti, ilk başvuru nedenleri, fizik muayene bulguları, laboratuvar sonuçları, pankreatik yetmezlik durumları, ter testi ve mutasyon sonuçları, beslenme durumları, balgam kültüründe üreyen mikroorganizmalar incelendi. Hastalarda KF'e bağlı gelişen komplikasyonlar ve kullandıkları tedaviler kaydedildi.

Hastaların tanı anında ve çalışmaya alındıkları dönemde vücut ağırlığı ve boy ölçümleri yaş gruplarına göre değerlendirildi. İlk iki yaş için boya göre ağırlık (BGA)persentilleri, 2-18 yaş arasındaki vakalar için vücut kitle indeksi (VKİ) persentilleri, 18 yaş üzerindeki vakalar için VKİ hesaplanarak beslenme durumları kaydedildi. Koopere olabilen vakaların solunum fonksiyon testi (SFT) sonuçları kaydedildi, FEV_1 yüzdelerine göre akciğer hastalığının ağırlık derecesi değerlendirildi. FEV_1 %0-40 olanlar ağır, %41-60 olanlar orta, %61-80 olanlar hafif akciğer hastalığına sahip olarak değerlendirildi, FEV_1 %80'nin üstünde olan vakalar normal olarak değerlendirildi.

Altı ay içerisinde birer ay aralıklarla alınan balgam kültürlerinde en az 3 kez *Pseudomonas aeruginosa* veya *Staphylococcus aureus* üremesi olan vakalar, bu mikroorganzimalar ile kronik kolonize olarak tanımlandı.

Bu çalışma Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Etik Kurulu'ndan 12.04.2007 tarihinde alınan referans numarası HEK 07/16-21 olan karar ile onaylanmıştır.

İstatistik

Verilerin özetlenmesinde nitel değişkenler için sayı ve yüzde, nicel değişkenler için normal dağılıma uyum olması durumunda ortalama ve standart sapma, normal dağılıma uyum olmaması durumunda ortanca ve çeyrekler arası genişlik (ÇAG) istatistikleri kullanılmıştır. Gruplar arasında nitel değişkenler açısından fark olup olmadığı Pearson Ki-Kare, Likelihood Ratio testler ile değerlendirilmiştir. Gruplar arasında nicel değişkenler açısından fark olup olmadığı parametrik test varsayımları sağlanamadığında Mann Whitney U ve Kruskal Wallis varyans analizi ile, varsayımlar sağlandığında bağımsız gruplar t-testi ile değerlendirilmiştir. Hipotezlerin test edilmesinde $p<0,05$ anlamlı olarak kabul edilmiştir.

Sonuçlar

Çalışmaya dahil edilen 300 hastanın %50,3'ü erkekti. 119 (%39,7) hastanın anne ve babası arasında akrabalık mevcuttu. Vakaların %69,5'ine ilk bir yaş içinde tanı konuldu, en erken tanı alan hastamız 2 günlük, en geç tanı alan hastamız 31 yaşındaydı, ortanca tanı yaşı 5 ay (ÇAG 126 ay) olarak hesaplandı. Vakaların hastaneye başvuru nedenleri Tablo 1'de gösterilmiştir.

Tablo 1. Vakaların hastaneye başvuru nedenleri

	N	%
Tekrarlayan AC enfeksiyonu	117	39
İshal/kusma	95	31,7
Psödo-Bartter sendromu	55	18,3
Kilo alamama	51	17
Kronik öksürük	44	14,7
Yağlı gayta	35	11,7
KF'li kardeş hikayesi	21	7
Mekonyum ileusu	20	6,7
Anemi	15	5
Öpünce tuzlu tat	13	4,3
Pretibial ödem	8	2,7
Transaminaz yüksekliği	7	2,3
Kabızlık	5	1,7
Uzamış sarılık	5	1,7
Diğer	16	4,3

Hastaların tanı anında %40,9'unda anemi ve %40,9'unda transaminaz değerlerinde yükseklik vardı. Vitamin düzeylerinde düşüklük (A,E,D), elektrolit dengesizliği, metabolik alkaloz, hipoalbuminemi, hiperglisemi ve IgE düzeylerinde yükseklik diğer saptanan sonuçlardı. Hastaların %94,7'sinde pankreatik yetmezlik mevcuttu. Ortalama ter testi sonucu 99,5±24,44 mmol/l idi. İlk başvuru anında çekilen akciğer grafi bulguları değerlendirildiğinde; %36,6'sı normaldi. En sık saptanan patolojik bulgular sırasıyla bilateral havalanma artışı, infiltrasyon, kronik değişiklikler, bronşektazi ve atelektaziydi. Tanı anında alınan balgam kültürlerinde en sık saptanan mikroorganizmalar *Pseudomonas aeruginosa* (n:52) ve *Staphylococcus aureus* (n:54) idi. Hastaların %59,3'ünde üreme saptanmadı.

Vakaların 241'ine (%80,3) mutasyon analizi yapılmıştı, 171 (%70,9) hastada her iki allelde mutasyon tespit edilmişti ve 48 (%19,9) hastada bakılabilen mutasyonlardan hiçbiri saptanmamıştı. F508del homozigot prevalansı %16,6 ve F508del heterozigot prevalansı %22 olarak hesaplandı. Mutasyon tespit edilen 315 allel içinde en sık tespit edilen mutasyon F508del idi. Tablo 2'de vakaların allel frekans dağılımları gösterilmiştir.

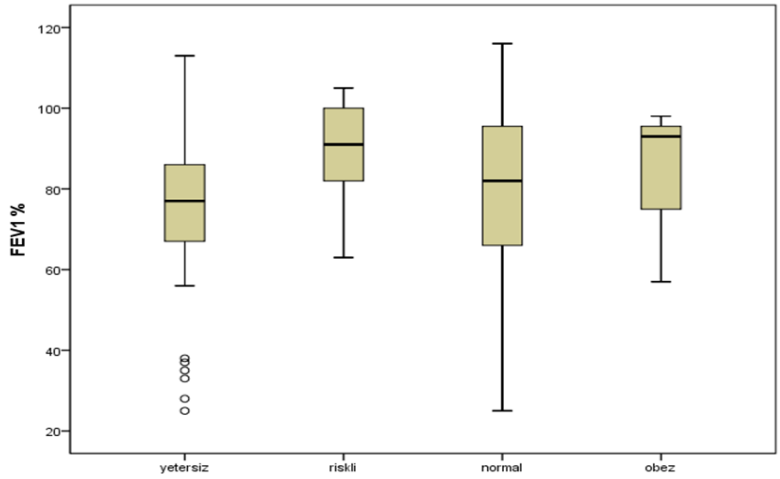
Tablo 2. Vakaların allel frekans dağılımları

Mutasyon	**Allel sayısı (n)**	**Allel frekansı (%)**
F508del	133	41,4
G85E	33	10,2
1677delTA	23	7,1
2789+5G-A	22	6,8
N1303K	18	5,6
2183AA-G	13	4,0
G542X	11	3,4
R334W	9	2,8
W1282X	9	2,8
CFTRdele2,3	7	2,1
3120+1G-A	6	1,8
3849+10kbC-T	6	1,8
621+1G-T	4	1,2
R347P	4	1,2

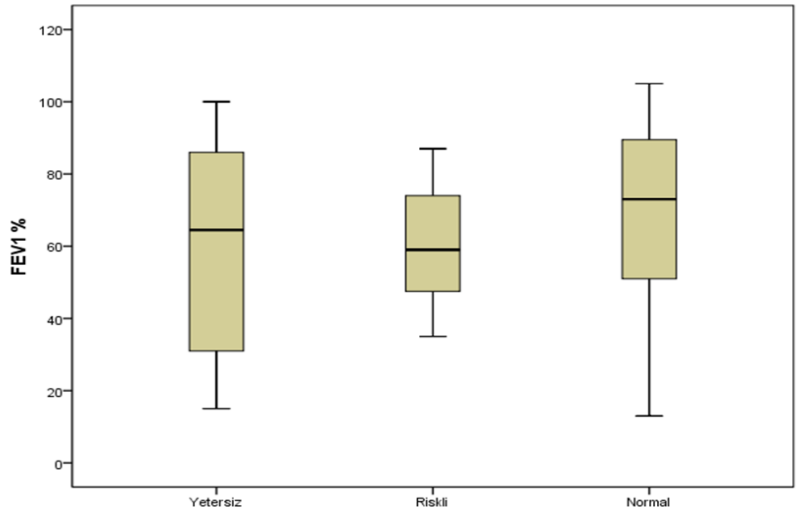
Hastaların son kontrolündeki beslenme durumları değerlendirildiğinde 2 yaş altındaki hastaların % 9,4'ünün ve 2-18 yaş arasındaki hastaların %27,7'sinin 10 persentil altında olduğu görüldü.18 yaş üzerindeki erkek ve kadın hastaların ortalama VKİ sırasıyla 22,2±4,59 ve 21±2,82 olarak hesaplandı. Son kontrolde 128 hastaya SFT uygulandı, hastaların %14,1'i ağır, %12,5'i orta, %28,9'u hafif akciğer hastalığına sahipti. Sekiz hastanın FEV_1%'si %30'un altındaydı.

Son kontrolde hastaların %29,7'sinde *Pseudomonas aeruginosa* kolonizasyonu tespit edildi ve kolonize olan hastaların FEV_1%'lerinin daha düşük olduğu bulundu (p=0,0004).

18 yaş altında ve erişkin yaş grubunda olan hastaların beslenme durumları ile FEV_1%'leri arasındaki ilişki incelendiğinde, FEV_1%'lerindeki kötüleşme ile beslenme durumları arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki bulunmadı (sırasıyla p=0,17 ve p=0,24) (Şekil 1 ve Şekil 2).

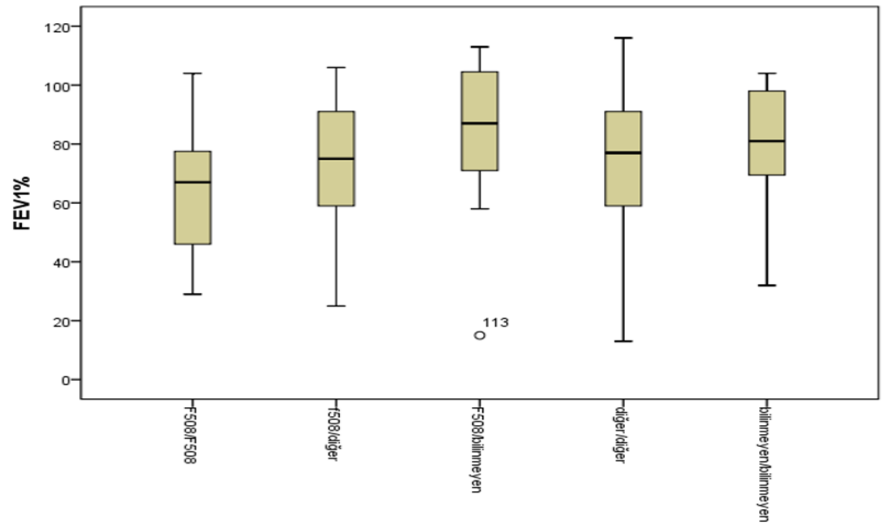


Şekil 1. 18 yaşına kadar olan hastaların beslenme durumları ile FEV_1%'leri arasındaki ilişki



Şekil 2. Erişkin yaş grubundaki hastaların beslenme durumları ile FEV_1%'leri arasındaki ilişki

Hastaların son kontroldeki FEV_1%'leri ile sahip oldukları mutasyonlar arasındaki ilişki incelendiğinde; mutasyonlarına göre grupların FEV_1%'leri açısından benzer olduğu gösterildi (p=0,25). Şekil 3'de hastaların sahip oldukları mutasyonlar ile FEV_1%'leri arasındaki ilişki gösterilmiştir. F508del mutasyonuna sahip olma ile SFT bulgularında kötüleşme arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki gösterilemedi (p=0,36).



Şekil 3. Hastaların sahip oldukları mutasyonlar ile FEV_1%'leri arasındaki ilişki

KF'e bağlı diyabet gelişen hastaların ortanca FEV_1%'leri, diğer hastalar ile karşılaştırıldığında diyabet gelişen hastaların %30'unun, gelişmeyen hastaların %12,7'sinin ağır akciğer hastalığına sahip olduğu görüldü (p=0,004). KF'e bağlı diyabet gelişen vakaların sahip oldukları mutasyonlar değerlendirildiğinde, %57,1'nin F508del homozigot, %71,4'nün F508del mutasyonuna sahip olduğu gösterildi. En az bir allelde F508del mutasyonu saptanan hastaların diyabet gelişimi açısından daha riskli olduğu bulundu (p=0,049).

Tartışma

Çalışmamızda 300 KF'li hastanın klinik ve laboratuvar bulguları retrospektif olarak değerlendirilmiştir. ABD KF Derneği 2018 verilerine göre hastaların %14,4'ünde aile hikayesi saptanmıştır (3), bizim çalışmamızda da literatür ile uyumlu olarak hastalarımızın %14,3'ünde KF'li kardeş hikayesi mevcuttu. Hastalarımızın %69,5'i ilk bir yaş içinde tanı aldı ve ortanca tanı yaşı 5 ay olarak hesaplandı. Vakaların hastaneye ilk başvuru nedenleri incelendiğinde en sık nedenin tekrarlayan akciğer enfeksiyonu (%39) olduğu bunu ishal/kusma (%31,7) ve Psödo-Bartter sendromunun (%18,3) izlediği görülmüştür. Ülkemizden 2017 yılında yapılan ve 1170 KF'li hastanın değerlendirildiği çok merkezli bir çalışmada ortanca tanı yaşı 1.7 yaş olarak bulunmuş ve 240 hastanın yenidoğan tarama programı ile tanı aldığı gösterilmiştir (4). ABD KF Derneği 2018 yılı verilerine ve Avrupa KF Derneği 2017 yılı verilerine göre ortanca tanı yaşı sırasıyla 3 ay ve 4 ay olarak bulunmuştur (3,5). Çalışmamızın yürütüldüğü dönemde KF taraması yenidoğan tarama programına dahil olmadığı için hastalarımız KF öntanısını düşündüren şikayetler ile değerlendirilmiş ve tanı almıştır.

KF'li hastaların yaşam kalitesini etkileyen en önemli parametreler beslenme durumları ve pulmoner fonksiyonlarıdır. KF'li hastalarda beslenme durumlarındaki iyileşme ile pulmoner fonksiyonlarda düzelme olduğu gösterilmiştir (6-8). Forte ve ark. antropometrik ölçümler ve beslenmenin KF'li hastalarda pulmoner fonksiyonları predikte ettiğini ve VKİ 50 persentilin altında olan hastalarda FEV_1%'nin %80 altında olma prevalansının 4,43 kat fazla olduğunu göstermişlerdir (9). ABD KF Derneği bu hastaların normal gelişim ve büyümesinin sağlanabilmesi için yaş gruplarına göre 50 persentilde olmasını önermektedir. Biz çalışmamızda hastalarımızın beslenme durumları ile akciğer fonksiyonları arasında anlamlı bir ilişki gösteremedik. Bu; tanı yaşı, sahip oldukları mutasyonlar, tedavi uyumu ve *P. Aeruginosa* kolonizasyonu gibi akciğer fonksiyonlarını etkileyebilecek diğer faktörlere bağlı olabilir.

Vakaların 171 (%70,9)'unda her iki allelde mutasyon tespit edilmişti ve 48 (%19,9) hastada bakılabilen mutasyonlardan hiçbiri saptanmamıştı. F508del homozigot prevalansı %16,6 ve F508del heterozigot prevalansı %22 olarak hesaplandı. Ülkemizden yapılan çalışmalarda F508del allel frekansı %18,8 ve %20,3 olarak bulunmuştur (10,11). Doğru ve ark'nın yaptığı çalışmada hastaların %8,8'inin homozigot F508del ve %12,9'unun heterozigot F508del mutasyonuna sahip olduğu ve allel frekansının %28 olduğu gösterilmiştir (4). Çalışmamızda F508del mutasyonuna sahip olma ile SFT bulgularında kötüleşme arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki gösterilememiştir. Genotipin hastalığın prognozu için önemli bir belirteç olduğu bilinse de, klinik durumu etkileyen birçok risk faktörü tanımlanmıştır (12). Son zamanlarda spesifik gen mutasyonları için KFTR modülatörleri

geliştirildiğinden, KFTR genotipinin tanımlanması, hastaların bu tedavilere uygunluğunun değerlendirilmesi açısından önemlidir (13).

Ülkemizin 2017 KF verilerine göre *P.aeruginosa* kolonizasyonu %20,9 olarak bulunmuştur (4), biz de çalışmamızda %29,7 olarak tespit ettik ve kolonize olan hastaların FEV_1%'lerinin daha düşük olduğunu gösterdik (p=0,0004). Hudson ve ark. iki yaşından önce solunum yolu kültüründe *P. aeruginosa* üremesi olan hastaların akciğer grafi bulgularının ve SFT'nin kontrol grubuna göre daha kötü olduğunu göstermişlerdir (14). *P. aeruginosa* kolonizasyonu kronik inflamasyon ve progresif akciğer hasarına neden olacağından, geri dönüşümsüz akciğer hasarı gelişmeden bu mikroorganizmanın eradikasyonu çok önemlidir.

Hastalarımızın %3,3'ünde KF ilişkili diyabet ve %5'inde bozulmuş glukoz toleransı saptanmıştır. KF ilişkili diyabet hastalığın önemli bir komplikasyonudur ve kilo kaybı, solunum fonksiyonlarında bozulma ve artmış mortalite ile ilişkilidir (14). Bizim de çalışmamızda KF'e bağlı diyabet gelişen hastaların %30'unun, gelişmeyen hastaların %12,7'sinin ağır akciğer hastalığına sahip olduğu görüldü (p=0,004). En az bir allelde F508del mutasyonu saptanan hastaların diyabet gelişimi açısından daha riskli olduğu bulundu (p=0,049). Marshall ve ark.'nın 8247 hastayı değerlendirdiği çalışmada KF'e bağlı gelişen diyabetin ileri yaş, kız cinsiyet, pankreatik yetmezlik ve F508del homozigot mutasyonu ile ilişkili olduğu gösterilmiştir (15). Bu nedenle KF'li hastaların diyabet gelişimi açısından takip edilmesi önerilmektedir.

Sonuç olarak KF önceleri çocukluk çağı hastalığı olarak kabul edilirken günümüzde tarama metotlarının gelişmesi ve yaygınlaşması, tedavi yöntemlerindeki yeniliklerle birlikte hastaların yaşam süresi uzamıştır ve bir erişkin çağı hastalığı olarak da kabul edilmektedir. KF birçok organ sistemini etkilediğinden bu hastaların özelleşmiş merkezlerde multidisipliner ekipler tarafından izlemi önemlidir.

Kaynaklar:

1. Egan, ME. Cystic fibrosis. In: Nelson Textbook of Pediatrics (19th edition) (Ed R.M.Kliegman, B. Stanton, J.St. Geme, N.Schor, R.Behrman)2011;1481-1497.
2. Gürson CT, Sertel H, Gürkan M, Pala S.Newborn screening for cystic fibrosis with the chloride electrode and neutron activation analysis.Helv Paediatr Acta. 1973 May;28(2):165-174.
3. Cystic Fibrosis Foundation. Cystic Fibrosis Foundation Patient Registry 2018 Annual Data Report. Bethesda, MD. 2015
4. Dogru D, Çakır E, Şişmanlar T et al. Cystic fibrosis in Turkey: First data from the national registry. Pediatr Pulmonol 2020 Feb;55(2):541-548.
5. Zolin A, Orenti A,Naehrlic L, et al. ECFSPR Annual report 2017
6. Zemel BS, Jawad AF, FitzSimmons S, Stallings VA.Longitudinal relationship among growth, nutritional status, and pulmonary function in children with cystic fibrosis: analysis of the Cystic Fibrosis Foundation National CF Patient Registry.J Pediatr. 2000 Sep;137(3):374-380.
7. Dalzell AM, Shepherd RW, Dean B, Cleghorn GJ, Holt TL, Francis PJ.Nutritional rehabilitation in cystic fibrosis: a 5 year follow-up study.J Pediatr Gastroenterol Nutr. 1992 Aug;15(2):141-145.
8. Peterson ML, Jacobs DR Jr, Milla CE.Longitudinal changes in growth parameters are correlated with changes in pulmonary function in children with cystic fibrosis.Pediatrics. 2003 Sep;112(3 Pt 1):588-592.
9. Forte GC, Pereira JS, Drehmer M, Simon MI.Anthropometric and dietary intake indicators as predictors of pulmonary function in cystic fibrosis patients.J Bras Pneumol. 2012 Jul-Aug;38(4):470-476.
10. Onay T, Topaloglu O, Zielenski J et al. Analysis of the CFTR gene in Turkish cystic fibrosis patients: identification of three novel mutations (3172delAC, P1013L and M1028I).Hum Genet. 1998 Feb;102(2):224-230.
11. Köprübasi FF, Malik N, Bösch-al-Jadooa N, Alkan M, Tanac R, Bühler E. Molecular genetic analysis of Turkish cystic fibrosis patients.Ann Genet. 1993;36(3):144-149.
12. Kerem E, Viviani L, Zolin A et al. Factors associated with FEV1 decline in cystic fibrosis: analysis of the ECFS patient registry. European Respiratory Journal 2014; 43(1): 125-133.
13. Çobanoğlu N, Özçelik U, Çakır E et al. Patients eligible for modulator drugs: Data from cystic fibrosis registry of Turkey. Pediatr Pulmonol 2020 May 26.doi: 10.1002/ppul.24854. Online ahead of print
14. Hudson VL, Wielinski CL, Regelmann WE. Prognostic implications of initial oropharyngeal bacterial flora in patients with cystic fibrosis diagnosed before the age of two years.J Pediatr. 1993 Jun;122(6):854-860.
15. Marshall BC, Butler SM, Stoddard M, Moran AM, Liou TG, Morgan WJ. Epidemiology of cystic fibrosis-related diabetes.J Pediatr. 2005 May;146(5):681-687.

SB75

Hafif Seyirli Diyabette Akla Gelmesi Gereken Tanı: Glikokinaz Mutasyonu (MODY Tip 2)

[1]Burak Tula, [2]Erdal Eren, [2]Yasemin Denkboy Öngen, [2]Cansu Şahin, [2]Meltem Buhur Pirimoğlu, [2]Ömer Tarım

[1]Bursa Uludağ Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa
[2]Bursa Uludağ Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Bursa

Giriş: Gençlikte ortaya çıkan erişkin tip diyabet [Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY)], tek gende meydana gelen otozomal dominant mutasyonlar nedeniyle pankreas β hücrelerinde fonksiyon bozukluğuna yol açan diyabet formudur. Günümüzde MODY'ye yol açan 14 farklı gen mutasyonu tanımlanmıştır. Glikokinaz (GCK) geninin heterozigot inaktive edici mutasyonları sonucu meydana gelen GCK-MODY dünyada en sık görülen (%30-60) MODY alt tiplerindendir. Çalışmamızda, Türk pediatrik popülasyonunda en yaygın MODY alt tipi olan GCK-MODY'nin klinik, laboratuvar ve genetik özelliklerine yönelik veri sağlamak amaçlanmıştır. Metot: Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı Polikliniği'ne başvurarak 2012-2020 yılları arasında GCK-MODY genetik tanısı almış, 18 yaşından küçük 21 olgunun klinik, laboratuvar ve genetik sonuçları retrospektif olarak değerlendirildi.

Sonuçlar: Hastaların en sık başvuru şikayetlerinin poliüri-polidipsi (%28,57), rastlantısal plazma glukozu yüksekliği (%23,80), kusma (%14,28), iştahsızlık (%9,52) olduğu görüldü. Hiçbir hastanın ketoasidoz kliniği ile başvurmadı. Hastaların genetik tanı alana kadar ortalama 3,48 yıl kaybettiği, %47,61'inin GCK-MODY tanısı öncesi T1DM (%80), bozulmuş açlık glikozu (%10), bozulmuş glikoz toleransı (%10) gibi yanlış tanı aldığı ve yanlış T1DM tanısı alanların insülin kullandığı öğrenildi. GCK-MODY olgularında beklendiği şekilde hiçbir hastanın obez olmadığı, ilk başvuruda ortalama açlık plazma glukozunun 100 mg/dl üzerinde olduğu (113,6 mg/dl), HbA1c değerinin %7,5'ten düşük olduğu (%6,3) ve hiçbir hastada otoantikor (ICA, GAD65, AIA) pozitifliği bulunmadığı tespit edildi. Tüm genetik mutasyonlar içerisinde 1 hastamızda (%4,76) görülen c.1199A>G (p.Asp400Gly) mutasyonun daha önce literatürde tanımlanmamış olduğu saptandı.Tartışma ve Sonuç: Sonuç olarak GCK-MODY genetik tanısı öncesinde yanlış tanı ve tedavi alan, GCK-MODY tanısı alan hastaların glukoz metabolizma bozukluğu saptanan 1. ve 2. Derece akrabaların büyük çoğunluğunda genetik taramanın yapılmamış olması ülkemizde GCK-MODY klinik ve laboratuvar bulgularının değerlendirilmesi ve GCK-MODY farkındalığı konusunda yetersizlik olduğuna işaret etmektedir. Bu nedenle tanı sonrasında atipik seyreden DM olgularında tüm bulgular tekrar gözden geçirilmeli, gerekliyse GCK-MODY genetik tetkiki düşünülmelidir.

SB76

ADOLESAN KIZLARDA HİRSUTİSMUSUN DEĞERLENDİRİLMESİ

[1]Fevziye Çoksüer, [2]Feyza Mediha Yıldız, [3]Bahar Özcabı

[1]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]Zeynep Kamil Kadın Ve Çocuk Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği
[3]Özel Memorial Bahçelievler Hastanesi Çocuk Endokrin Kliniği

Giriş: Hirsutizm, adolesan kızlarda androjene duyarlı bölgelerde ortaya çıkan erkek tipinde kıllanma olarak nitelendirilmektedir. Görülme sıklığı %5-8 arasında değişmektedir. Hirsutizm, androjen fazlalılığı ya da derideki artmış androjen etkisi sonucu oluşabilir. Hirsutismusun şiddetini anlayabilmek amacıyla, üst dudak, çene, üst ve alt karın, göğüs, sırt, bel, üst kol ve uyluk bölgelerinin değerlendirildiği, Ferriman Gallwey skorlama sistemine göre vücut bölgelerindeki kıllanma subjektif şekilde skorlanır.

Amaç: Çalışmanın amacı hirsutismuslu adolesan kızların klinik ve laboratuar özelliklerinin değerlendirilmesi ve hastaların etyolojilerinin saptanmasıdır. Adolesan kızlarda hirsutismusun ortaya çıkışındaki tüm etkenler geniş bir yelpaze içerisinde değerlendirilmiştir.

Yöntem: Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Pediatrik Endokrinoloji polikliniğinden takipli hirsutismuslu adolesan kızlarda yapılan bu çalışmada; hastalar retrospektif olarak incelenmiştir. Çalışmada olguların boy(cm), kilo(kg), menarş olma yaşı(yıl), doğum kilosu(gr), adet düzeni(gün), ailevi özellikleri, olguları tanımlayıcı özellikler, tanıların özellikleri ve dağılım şekilleri, kullanılan ilaçların sorgulandığı anket olgulara uygulanmıştır. Başvurudaki yakınmaları, hormonal ve biyokimyasal parametreleri, Ferriman-Gallwey(FG) skorlaması, pelvik ultrasonografi bulguları değerlendirilmiştir. Bulgular: : Olguların yaşları ortalama 15,23±1,40 yıl, vücut kitle indeks (VKİ) ölçümlerinin ortalaması ise 25,38±5,10'dir. Olguların %11,8'inde(n=9) akrabalık ve %4'ünde(n=3) annede gestasyonel diyabetes mellitus, %56,8'inde(n=42) ailesinde diabetes mellitus, %70,3'ünde (n=52) ailesinde hipertansiyon, %51,4'ünde (n=38) dislipidemi, %43,2'sinde(n=32) hirsutismus, %24,3'ünde(n=18) polikistik over sendromu(PKOS) ve son olarak %43,2'sinde(n=32) obezite bulunmaktadır. Olguların tanıları incelendiğinde %66,2'sinde (n=51)PKOS, %11,7'sinde(n=9) obezite, %10,4'ünde(n=8) hiperinsülinizm, %2,6'sında(n=2) hiperprolaktinemi, %3,9'unda(n=3) idiopatik hiperandrojenizm, %27,3'sında (n=21) idiopatik hirsutism, %2,6'ünde(n=2) non klasik konjenital adrenal hiperplazi, %11,6'sında(n=9) insülin direnci, %1,3'ünde(n=1) tiroidit ve %1,3'ünde(n=1) over kist olduğu görülmektedir. FG skorları 8-35 arasında değişmekte olup ortalama 16,58±6,33'dir. FG grupları %57,1'inin(n=44) hafif derece hirsutismus iken, %28,6'sının(n=22) orta derece hirsutismus, %14,3'ünün(n=11) ise şiddetli derece hirsutismus'dur. VKİP özellikleri %37,7'sinin(n=29) normal iken, %33,8'inin(n=26) kilolu, %28,6'sının(n=22) ise obez'dir. VKİP özelliklerine göre FG skorları arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık saptanmıştır($p<0,01$).

Tartışma ve Sonuç: Adolesan kızlarda hirsutismusun en sık nedeni PKOS ve idiopatik hirsutismusdur. Daha nadir olarak cushing sendromu, nonklasik adrenal hiperplazi , adrenal ve over tümörleri hirsutismus sebebi olabilmektedir. Hirsutismus şikayeti ile kliniğe başvuran hastalar PKOS ve idiopatik hirsutismus açısından detaylı olarak araştırılmalıdır. Cushing sendromu, hiperprolaktinemi, non klasik adrenal hiperplazi ve androjen salgılayan tümörler gibi nadir görülen durumlar da hirsutizmin ayrıcı tanısında düşünülmelidir.Anahtar Kelimeler: Adolesan, Hirsutismus, Ferriman-Gallwey hirsutismus skorlaması

SB78

LİPODİSTROFİDE HANGİ RADYOLOJİK YÖNTEM: TÜM VÜCUT MR? COLORMAN DEXA?

[1]Gökhan Öngen , [2]Yasemin Denkboy Öngen, [1]Rifat Özpar, [2]Erdal Eren

[1]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji AD, BURSA
[2]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Endokrinoloji BD, BURSA

GİRİŞ: Lipodistrofi nadir görülen, yağ dokusunda total/totale yakın kayıpla karakterize otozomal resesif bir hastalık grubudur. Yağ kaybı parsiyel veya jeneralize ile ailesel veya kazanılmış olarak ortaya çıkabilir. Tanı sıklıkla klinik, laboratuvar ve genetik incelemeler sonrasında konulsa da tüm vücut manyetik rezonans (MR) ve tüm vücut DEXA görüntülemede olguların tanı ve tedavi takibinde önemli yer tutmaktadır. Bu çalışmanın amacı bu iki modalitenin avantaj ve dezavantajlarının değerlendirilmesi ve uygun hastada doğru radyolojik yöntemin seçiminin değerlendirilmesidir.

GEREÇ VE YÖNTEM: Bursa Uludağ Üniversitesinde takipli 3 pediatrik lipodistrofi olguya tüm vücut MR ve tüm vücut DEXA incelemesi yapıldı. MR incelemelerinde Q body coille 3 Tesla (T) MR cihazında koronal planda T1 ve yağ baskılı sekanslar alındı. Sonrasında lipodistrofi için özellikli anatomik lokalizasyonlar olan skalp, retroorbital alan, meme başı seviyesi, pubik düzey, kalça eklemi, diz eklemi ve ayak bileği düzeyinden geçen T1 ve T1 yağ baskılı aksiyel kesitler alındı. MR görüntülemeye ilaveten tüm olgulara tüm vücut DEXA görüntüleme ve "Colorman" yazılım kullanılarak cilt altı yağ araştırıldı. Colorman karşılaştırması amacıyla 2 kontrol olguya değerlendirme yapıldı.

SONUÇLAR: Lipodistrofili üç olgunun ikisi erkek cinsiyet (yaşları 12, 13 ve 14 yıl) idi. Olguların tümünde jeneralize lipodistrofi ön tanısı mevcuttu. MR incelemede tüm olgularda belirgin azalmış mekanik yağ dokusu tespit edildi. İki olguda hepatosplenomegali ve hepatosteatoz mevcutken bir olguda karaciğer ve dalak boyutu normal, karaciğer yağlanması saptanmadı. Tüm vücut DEXA-colorman incelemelerinde ise cilt altı yağ dokusu normal popülasyona göre belirgin şekilde azalmıştı. Kontrol olarak alınan 15 yaşında obez (VKİ SDS 1.9) olguda ise yağ dokusunun belirgin artmış olduğu görüldü. 11,5 yaşındaki normal (VKİ SDS -0.6) olan olgu ise kontrol olarak alındı.

TARTIŞMA: Lipodistrofi ön tanısı olan olgularda radyolojik olarak tüm vücut MR ve tüm vücut DEXA yağ tespiti için kullanılmaktadır. Tüm vücut MR görüntüleme, cilt altı dışında batın içi yağ planlarının, retroorbital alanın değerlendirilmesi ve hepatosplenomegali-hepatosteatoz tespiti açısından değerliyken tetkik süresinin uzunluğu, olası klostrofobi, hasta uyumu özellikle çocuk hastada dezavantajdır. Tüm vücut DEXA ise "Colorman" gibi software programları kullanılarak, düşük doz X ışını ile lipodistrofi ön tanısı olan olgularda kısa sürede yağ dokusu değerlendirmesi sağlayabilir. Bu nedenle ilk değerlendirmede akılda bulunması gereken bir yöntemdir.

SB79

ON YAŞ ALTINDA GÖRÜLEN DELİCİ GÖZ YARALANMALARINDA DEMOGRAFİK VERİLER VE GÖRSEL PROGNOZ: SON 7 YILLIK SONUÇLAR

[1]GAMZE UÇAN GÜNDÜZ*, *[1]ESİN SÖĞÜTLÜ SARI

[1]BURSA ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ GÖZ HASTALIKLARI ABD

Giriş: On yaş altında görülen delici göz yaralanmalarının demografik verileri ve görsel sonuçlarının değerlendirilmesi.

Yöntem: Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı'na 2014-2021 yılları arasında delici göz yaralanması nedeniyle başvuran ve yaşları 10 yılın altında olan hastaların tıbbi kayıtları geriye dönük olarak incelendi. Yaralanmanın nedeni, eşlik eden travmalar, cerrahi komplikasyonlar, ikincil cerrahi gerekliliği ve son görme keskinliği değerleri analiz edildi.

Bulgular: Otuz ikisi erkek (%51,6), 30'u kız (%49,4) olmak üzere toplamda 62 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların ortalama yaşı 7,2±2,3 (2-9) yıldı. Yaralanma nedeni 16 gözde (%25,9) bıçak, 12 gözde (%19,3) cam, 2 gözde (%3,2) plastik, 3 gözde (%4,8) tahta idi, kalan 29 gözde (%46,8) yaralanma nedeni bilinmemekteydi. Yirmibir gözde (%33,9) korneal, 32 gözde (%51,6) korneaskleral, 9 gözde (%14,5) ise skleral perforasyon mevcuttu. En sık eşlik eden patoloji hifemaydı (%48,3). Takiplerde 18 gözde (%29,0) travmatik katarakt , 5 gözde (%8,1) retina dekolmanı tespit edildi. Ondokuz göze (%30,6) en az 1 kez ek cerrahi uygulandı. Son kontrolde görme keskinliği 2 gözde (%3,2) tam olarak ölçüldü, 54 gözde (%87,5) ambliyopi mevcuttu, 2 gözde (%3,2) ise fitizis izlendi.

Sonuç: Çocukluk çağı delici göz yaralanmaları görsel prognozu etkileyen, sıklıkla ambliyopi ile sonuçlanan ciddi bir travma nedenidir. Yaralanmaya neden olabilecek cisimlere çocukların ulaşımı engellenmeli, çocuğun kendisi, ailesi ve sosyal çevresi korunma yolları konusunda bilgilendirilmelidir.

SB81

Çocuk Acil Servisine Kedi ve Köpek Saldırısı Nedeni İle Başvuran Hastaların Beş Yıllık Bir Periyotta Değerlendirilmesi

[1]Orkun Aydın*, [2]Elif Tuğçe Göker, [1]Özlem Tekşam

[1]Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Acil Bölümü
[2]Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

Giriş ve Amaç: Hayvan saldırıları pediatrik travma sebepleri içerisinde önemli bir yere sahiptir. Bu saldırılar en sık köpekler, daha sonra kediler ve nadiren de diğer hayvanlar tarafından gerçekleşmektedir. Hayvan saldırısı minör yaralanmalardan hastane yatışı ve cerrahi müdahale gerektiren majör yaralanmalara kadar geniş perspektifte sonuçlanabilmektedir. Enfeksiyöz komplikasyonlar görülebilmektedir. Uzun dönem için ise kozmetik ve psikososyal problemlere sebep olabilmektedir. Ülkemizde olduğu gibi kuduz için endemik bölgeler için ise hayvan saldırılarında kuduz profilaksisi büyük önem arz etmektedir. Bu çalışmada pediatrik popülasyonda bu konuda az sayıda çalışma olduğu da göz önüne alınarak üçüncü basamak bir çocuk acil servisine yaklaşık beş yıllık bir sürede başvuran kedi ve köpek saldırılarını incelemeyi hedefledik.

Gereç ve Yöntem: Araştırmaya 1 Mart 2017 – 1 Temmuz 2021 tarihleri arasında çocuk acil polikliniğine kedi ve köpek saldırısı nedeniyle başvurmuş tüm hastalar dahil edilmiştir. Hastaların demografik bilgileri, yara bakımı, antibiyotik tedavisi, tetanoz profilaksisi, aşı ve immünglobulin yapılma durumu, yaralanma ve fraktür varlığı, varsa yaralanmanın hangi bölgede olduğu, hastaya yapılan sütür, atel vb işlemler, hastaneye yatma durumu ve hastanın hangi bölümlere konsülte edildiği retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Sonuç: Çalışmaya yaş ortalaması 9 yıl olan (IQR 4-15 yıl) 367 hasta dahil edildi. Hastaların 183'ü (%50) kedi, 184'ü (%50) köpek ile temas öyküsü vardı. 280'i (%75,8) sokak hayvanıydı. Hastaların 240'ına (%65,0) yara bakımı, 120'ine (%32,5) oral antibiyotik tedavisi, 154'üne (%41,7) tetanoz profilaksisi uygulandı. Yara durumu ve bölgesi göz önüne alınarak 145 (%39,2) hastaya kuduz immünglobülini uygulandı. En fazla konsültasyon istenen cerrahi bölüm plastik rekonstrüktif ve estetik cerrahi idi. Geniş yaraları olan 14 hasta geniş aralıklarla ve mümkün olduğunca az sayıda dikiş ile sütüre edildi. 3 hasta çoklu köpek saldırısı nedeni ile başvurdu. Bu hastalardan ikisi çocuk enfeksiyon servisinde yatarak izlendi. Bir hasta ise entübe şekilde önce çocuk yoğun bakıma yatırıldı, pnömotoraks tespit edilerek çocuk cerrahisi tarafından tüp torakostomi uygulandı. Bir hastaya köpekten kaçarken oluşan distal radius fraktürü nedeni ile ortopedi tarafından alçı yapıldı. Bir hasta kedi tırmalaması sonucu gözünde oluşan kesi nedeni ile göz hastalıkları servisine yatırıldı.

Tartışma: Hayvan saldırıları pediatrik travma sebepleri içerisinde yönetimi zor olabilen durumlardan biridir. Sebepleri üzerinde dikkatle durulmalı, ağır yaralanmalar için risk faktörleri belirlenmeli ve gerekli halk sağlığı müdahaleleri yerine getirilmelidir.

SB83

GnRH Analog Tedavisi Başlanan Erken Puberte Olgularının Kesitsel Olarak İncelenmesi

***[1]Gülcan Seymen*, [2]Şükrü Hatun**

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Umraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi Pediatrik Endokrinoloji Bilim Dalı, İstanbul
[2]Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Endokrinoloji Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: Son yıllarda erken puberte yakınması ile başvuran vaka sayılarının ve buna bağlı olarak GnRH analog tedavisi başlanma sıklığının arttığı gözlenmektedir. Bu çalışmada, erken puberte tanısıyla takip ettiğimiz ve GnRH analoğu başladığımız hastaların, tedavi başlangıcındaki özelliklerini değerlendirmeyi amaçladık.Yöntem: Erken puberte tanısı alan ve GnRH analoğu başlanan 81 kız 2 erkek hastanın dosyaları retrospektif olarak incelendi. Tanı anındaki demografik, oksolojik değerlendirme, hormonal testler, pelvik ultrasonografisi (USG) ve kranial magnetik rezonans (MR) görüntülemeleri kaydedildi.

Bulgular: Hastaların demografik ve klinik özellikleri Tablo1'de paylaşılmıştır. Hastaların Pelvik USG değerlendirmesinde uterus uzun çapı ortalama 37,02±11,07 mm olup %50'sinde pubertal değerler (>36mm) mevcuttu. Hastaların ortalama over hacmi 2,89±2,2 mm olup, %72'sinde over hacmi pubertal (>1,2ml) boyutlarda saptandı. Bazal LH ortalaması 1,61±1,90 mIU/ml, GnRH uyarı testi sonrası peak LH ortalaması 12,46 mIU/ml olup, hastaların %72'sinde pubertal (>5mIU/ml) idi. Peak LH/FSH oranı hastaların %42'sinde pubertal (>0,66) olarak bulundu. Bazal LH değeri yükseldikçe, peak LH/FSH oranının da yükseldiği gözlemlendi (p=0,03, r=+0,38). Bazal LH değeri >0,3 olanlarda peak LH/FSH değerleri istatistiksel olarak anlamlı yüksek bulundu (p=0,001). Ortalama kemik yaşı SDS'si ortalama takvim yaşı SDS'sinden ortalama 2 yaş yüksek saptandı (9,78±2,22 vs 7,78±1,82). Olguların %92,5'inde kemik yaşı ileri ve boy SDS'leri hedef boy SDS'inden yüksek bulundu, pubik tüylenme ise vakaların %30,1'inde mevcuttu. Ayrıca 7 kız hasta menarşla başvurdu. Kız hastaların %14,8'inde (12/81); hidrosefali (7), meningomyelosel (2), hipofiz tümörü (2), rathke kleft kisti (1) olmak üzere organik neden saptanırken, iki erkek hastanın birinde organik neden olarak hamartom saptandı. Organik nedenlere bağlı kız puberte prekoks olgularının puberte başlangıç yaş ortalaması idiopatik olgulara göre anlamlı olarak düşük olmakla birlikte (p=0,05), bu olguların %50'sinde puberte bulgularının başlama yaşı >6 yaştı.

Sonuç: Puberte prekokslu olgularda tedavi başlananların çoğunluğunu 6-8 yaş arasındaki idiopatik vakalar oluşturmakla birlikte organik etiyolojiler gözardı edilmemelidir. Organik nedenler 6 yaş üzerindeki çocuklarda da görülebileceğinden, 6 yaş üzerindeki olgulara klinik progresyon ve ek bulgularla değerlendirildiğinde kranial MR değerlendirmesi yapılabilir. Puberte prekokslu olgularda bazal LH ve GnRH testinde peak LH/FSH değerleri korelasyon göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: erken puberte, etiyoloji, GnRH analogu

Tablo.1 Erken puberte Olgularının Demografik ve Klinik Özellikleri

Hasta sayısı (K/E)	83 (81/2)
Yakınmaların başlangıç yaşı (yıl)	6,66±1,87
GnRH analoğu başlama yaşı (yıl)	7,78±1,82
Tedavi öncesi geçen süre (ay)	13,80±11,5
Boy (SDS)	0,96±1,39
Ağırlık (SDS)	1,29±1,16
Hedef boy (SDS)	-0,82±0,95
Tahmini boy (SDS)	-0,86±1,46
Kemik yaşı (yıl)	9,78±2,22
Tedavi başlangıcında Tanner evre (n, %)	evre 2: 6(%7,3) evre 3: 32(%39) evre 4: 37(%45,1) evre 5:7(%8,5)

SB85

Çocukluk Çağı Başlangıçlı Multipl Skleroz Hastalarının Retrospektif Değerlendirilmesi

***[1]İbrahim Öncel*, [2]İsmail Solmaz**

[1]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Ankara.

Giriş ve Amaç: Multipl skleroz (MS) santral sinir sisteminin otoinflamatuar demiyelinizan nörodejeneratif bir hastalığı olup genellikle erişkin yaş grubunda görülmektedir. Tüm MS hastalarının yalnızca %5'i çocukluk yaş grubunda tanı almaktadır. Çocuklarda hastalık seyri erişkin MS'lerden daha aktif SSS inflamasyon bulguları ve yüksek relaps sıklığı nedeniyle farklılık göstermesine karşın çocukluk çağı başlangıçlı MS'lerin tedavisinde kullanılan hastalık modifiye edici ilaç (HMİ) ile ilgili bilgiler çoğunlukla erişkin çalışmalarına dayanmaktadır. Bu çalışmada kliniğimizde takip edilen çocukluk çağı başlangıçlı MS hastalarımızı retrospektif olarak değerlendirmeyi amaçladık.

Gereç ve Yöntem: Hacettepe Üniversitesi Çocuk Nöroloji B.D.'da Aralık 2016-Aralık 2021 tarihleri arasında 18 yaş altında MS tanı almış olan hastalar hastalık başlangıç yaşı, cinsiyet, ilk başlanan HMİ, tedavi altındaki yıllık atak sıklığı (ARR), yeni nesil HMİ kullanım durumları gibi özellikleri retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Toplam 42 hasta değerlendirildi (K/E = 34/8). Hastalık başlama yaşı ortalama 14.1 yıl, hastaların ortalama takip süresi 36 aydı. İlk semptomlar hastaların 13'ünde (%31) beyin sapı ve serebellar, 10'unda (%24) duyusal, 5'inde (%12) optik nörit, 4'ünde (%9) motor, 2'sinde (%5) spinal ve 8'inde (%19) birden fazla sistem tutulumu ile ilgiliydi. BOS'ta oligoklonal bant (OLB) bakılan 32 hastanın 29'unda (%90.7) OLB pozitif saptandı. IgG indeksi bakılan 27 hastanın 19'unda (%70.3) değer normalin üzerindeydi. İlk tedavi olarak 42 hastanın 22'sine (%52) interferon-β (IFN-β), 16'sına (%38) teriflunomid ve birer hastaya dimetil fumarat, glatiramer asetat ve ocrelizumab başlandı. 16 hastada (%38) ARR ve/veya MRG'de lezyon yükündeki artış, yan etki ya da hasta tercihi gibi nedenlerle ilaç değişikliğine gidildi; bu hastalarda yeni jenerasyon ilaçlardan teriflunomid (n=3), dimetil fumarat (n= 7) ve fingolimod (n= 6) tercih edildi. İlk basamak tedavide teriflunomid başlanan 16 hastanın ortalama 2.2 yıllık izleminde sadece bir hastada atak gelişti, 2 hastada yan etki nedeniyle tedavi değiştirildi.

Tartışma: Hastalık başlama yaşı hastaların büyük çoğunluğunda postpubertal dönemdeydi ve literatürle uyumlu olarak kız cinsiyet hakimiyeti vardı. İlk atakta en sık beyin sapı ve sereballar sistem bulguları gözlenirken polisemptomatik başlangıç nadir değildi. Yakın zamanda yayınlanan çocukluk çağı MS'lerinde teriflunomid kullanımı ile ilgili yapılan Faz-3 klinik araştırmada (TERIKIDS) teriflunomidin etkinliği gösterilmiş, bizim çalışmamızda da teriflunomidin birinci tedavi olarak başlanan hastalarda hastalık kontrolünde etkin olduğu gözlenmiştir.

SB90

Çölyak Tanılı Hastalarımızın Karaciğer Enzim Düzeylerinin Tanı Sırasında, Diyet Öncesi ve Sonrası Retrospektif Değerlendirilmesi

[1]İsmail Erokutan, [1]Hanife Ayşegül Arsoy, [1]Taner Özgür, [1]Enes Turan, [2]Nil Kaptan Bezci, [1]Ebru Tayfun Şentürk, [1]Tanju Başarır Özkan

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji BD, Bursa
[2]Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği, Gaziantep

Giriş ve Amaç: Çölyak hastalığı (ÇH), genetik olarak yatkın kişilerde gluten alımıyla tetiklenen sistemik, otoimmun bir hastalıktır. ÇH'da tanı anında transaminaz yüksekliklerinin olduğu gösterilmiş ve bu yükselmiş değerlerin çoğu hastada glutensiz bir diyete başlandıktan sonraki bir yıl içinde normalleştiği gösterilmiştir. Çalışmamızda biyopsi tanılı ÇH'larının, diyet öncesi ve sonrası karaciğer enzimlerinin değerlendirilmesi yanında, diyet uyumu olan ve olmayan hastaların karaciğer enzimlerindeki değişikliklerin karşılaştırılması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Ocak 2019-Mart 2021 yılları arasında Çocuk Gastroenteroloji polikliniğinde glutensiz diyete başlanmış biyopsi tanılı 85 ÇH'larının verileri geriye dönük kayıtlarından incelendi. Tanı anında ve diyet sonrası 6.ay ve 1.yılda AST, ALT, ALP, GGT değerleri ve karaciğer USG bulguları incelendi. Ayrıca hastalar eşlik eden otoimmün hastalıklar ve transaminaz yüksekliği yapabilecek diğer etiyolojik nedenler açısından kayıtları incelendi. Olgular, çölyak serolojisi ve verilen diyet uyumu öyküsüne göre; diyet uyumu olanlar ve olmayanlar olarak 2 gruba ayrıldı.

Sonuçlar: Yaş ortalaması kızlarda (n:59 %69.4) 11.2±5.0; erkeklerde (n:26 %30.6) 11.6±4.2, ortalama tanı yaşı 7.1±4.2 (1-16) idi. Tanıdaki median AST:34U/L (12-1001), ALT:22U/L (6-1068) idi. Tanı sonrası 6.ayda median AST:28U/L (14-698), ALT:17U/L (6-889), 1.yılda median AST:24 U/L (10-70), ALT:14U/L (5-73) saptandı. Tanıdaki 6.ay ve 1.yıl AST, ALT değerlerinde anlamlı farklılık saptadı [sırasıyla ($p<0.001$)($p<0.001$)($p<0.001$)($p<0.001$)($p:0.008$)]. Diyet uyumu olanlarda; tanı, 6.ay ve 1.yılda AST ve ALT median değerlerinde belirgin farklılık mevcuttu [($p:0.004$, $p:0.001$)($p:0.001$)($p:0.001$)]. Diyet uyumu olmayanların tanı ve 1.yıldaki ALT değerleri ile; tanı, 6.ay ve 1.yıl mean ALT değerlerinde belirgin farklılık saptandı [sırasıyla ($p:0.026$)($p:0.049$)(0.043)]. Başlangıçta ALT yüksekliği (>40 U/L) olan 15 hastanın tanıdaki ALT, AST değerleri ile tanı sonrası 6.ay ve 1.yıl ALT, AST değerleri arasında belirgin fark saptandı [($p:0.001$)($p:0.01$)($p:0.001$)($p:0.009$)]. Tanıda ALT yüksekliği olanlarda, diyete uyan ve uymayanların ALT değerleri arasında anlamlı fark mevcuttu [($p:0.028$) ($p:0.043$)]. İki hastada otoimmün hepatit, 2 hastada da karaciğer yağlanması saptandı.

Tartışma: ÇH olan çocukların tanı sırasında %15-57'sinde transaminaz yüksekliği gösterilmiş, %1-2'sinde otoimmun karaciğer hastalığı saptanmıştır. Çalışmamızda hipertransaminazemi ve otoimmun karaciğer hastalığı oranı sırasıyla %18.8 ve %2.35'di. Transaminaz yüksekliği glutensiz bir diyet başlatılmasından sonraki 1 yıl içinde hastaların çoğunda normale gerilemektedir. Transaminaz yüksekliği ısrarla devam eden hastalarda eşlik eden otoimmün karaciğer hastalıkları ve diğer etiyolojiler açısında ileri inceleme yapılmalıdır. Ayrıca ÇH, transaminaz yüksekliği olan tüm hastalarda olası neden olarak ayırıcı tanıda mutlaka akılda tutulmalıdır.

SB91

Pandemi Döneminde Primer İmmün Yetmezlik Tanılı Hastaların İmmünglobulin Tedavi ve Takip Uyumunun Değerlendirilmesi

[1]Zuhal Karalı, [2]Zuhal Karalı, [2]H.Yağmur Şadırvan Oğuzkaya, [2]S.Şebnem Kılıç Gültekin

[1]Uludağ Üniversitesi Çocuk İmmunoloji ve Romatoloji Bilim Dalı, Bursa
[2]Uludağ Üniversitesi Çocuk İmmunoloji ve Romatoloji Bilim Dal, Bursa

Giriş ve Amaç: Koronavirüs hastalığı 2019 (COVID-19) pandemisinin başlangıcından bu yana, dünyanın farklı bölgelerinde sağlık sistemleri, kronik hastalığı olan hastaların yönetiminde büyük zorluklarla karşılaşmıştır. Primer immün yetmezlikliği (PİY) olan hastalarda, tıbbi bakımın yetersizliği durumda komplikasyonlar sık görülür. Hastalık spektrumu, primer imün yetmezlikli hastalarda ciddi solunum yolu enfeksiyonu ve ölüme neden olabildiği gibi asemptomatik seyir de gösterebilmektedir. Bu çalışmanın amacı immünglobulin replasman tedavisi alan PİY'li hastaların pandemi döneminde takip ve tedavi uyumlarını değerlendirmektir.

Gereç ve Yöntem: Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji kliniğinde primer immün yetmezlik tanısı ile immünglobulin replasman tedavisi alan hastaların Mart 2020-Eylül 2021 tarihleri arasında dosya kayıtlarından retrospektif olarak düzenli başvuru sıklığı, tedavi yöntemindeki değişiklikler ve aşı kayıtlarındaki farklılıklar analiz edildi.

Sonuçlar: Toplam 169 hasta dahil edildi (93 erkek, 76 kadın). Hastalarımızın 124'ü (%73,4) intravenöz immünglobulin (İVİG), kırk beşi (%26,6) subkutan tedavi alıyordu. Subkutan ve kolaylaştırılmış subkutan immünglobulin alan tüm hastalar tedavilerini düzenli aldığı, intravenöz (iv) immünglobulin uygulanan hastaların ise % 80,6' sının tedavilerini düzenli aldığı görüldü (Tablo 1). Tedavi devamsızlığının en sık sebebi covid enfeksiyonu bulaş riski nedeniyle hastane başvurusundan kaçınma olarak kaydedildi. Pandemi öncesi dönemde düzenli olarak intravenöz tedavisini merkezimizde alan 18 (%10,7) hasta pandemi döneminde tedavilerini farklı merkezlerde alma sebebi olarak covid enfeksiyon bulaş riski nedeni ile evine en yakın hastanede almak istediklerini belirtti. Pandemi döneminde çoğu hastamıza evde subkutan tedavi önerilmesine rağmen yalnızca 26 hasta (%15,4) subkutan tedaviyi kabul etti. Takip ettiğimiz ≥17 yaş 92 hastanın 17'sinin (%18,4) kendinin, ≤16 yaş 77 hastanın 15'inin (%19,4) anne ve/veya babasının covid aşısı yaptırmadığı görüldü. Aşı yaptırmayanlar en sık aşıya güvensizlik, yan etki korkusu, ivig tedavisinin koruyucu olabileceğini düşünme vs. nedenlerini belirtti.

Tablo 1: İmmunglobülin tedavisi alan hastaların özellikleri	
Cinsiyet dağılımı	
Erkek **:** 93	
Kadın : 76	
Hastaların yaşı (mean ± Std)	
İVİG: 18,5 ±19,1	
SCİG: 24,9 ±17,1	
immünglobulin uygulama yeri (n (%)	
İntravenöz	124 (73.4%)
Subkutan	45 (26,6%)
Pandemi döneminde İVİG alan hastaların uygulamalarındaki değişiklikler	
Hastane değişikliği	18 (10.7%)
Düzensiz uygulama	41 (24.2%)
Marka değişikliği	15 (8.9%)
Uygulam yöntem değişiklikliği	26 (15.4%)

Std: Standart deviasyon

Tartışma: Pandeminin başlangıcında, Avrupa İmmün Yetmezlikler Derneği (ESID), PİY tanılı hastalarında immünglobülin replasman tedavisine devam edilmesini önermiştir. Subkutan tedavi kullanan hastalarda tedaviye uyum intravenöz alanlara göre daha yüksek bulundu. Pandemi döneminde immünglobülin tedavi yöntemi hasta özelliklerine ve beklentilerine göre bireyselleştirilmelidir.

SB92

Endothelial Dysfunction And Developmental Outcomes Of Preterm Newborns With Perinatal Brain İnjury

[1]Saadat Huseynova*, [2]Saadat Huseynova, [2]Jamila Gurbanova, [2]Samaya Alizade, [3]Nushaba Panakhova

[1]Scientific Research İnstitute Of Obstetrics And Gynecology
[2]Scientific Research İnstitute Of Obstetrics And Gynecology, Baku
[3]Azerbaijan Medical University, Baku

Background. The aim of present study was to investigate the levels of endothelial constricting and dilating mediators in preterm infants with hypoxic-ischaemic encephalopathy and prospectively evaluate the association between endothelial activity markers during perinatal period and the further neurodevelopmental disorders till 3 years of age.Methods: This regional observational cohort study was conducted at the Azerbaijan Medical University, Baku, Azerbaijan, from 2011 to 2015, and comprised very-low-birth-weight infants admitted to the intensive care unit during the perinatal period. Blood concentrations of nitric oxide, endothelin-1 and endothelial nitric oxide synthase were measured on days 1-3 and 5-7 of the neonatal period. Concentrations of neurospecific enolase and antibodies against N-methyl-D-aspartate glutamate receptors (NR2) were measured in peripheral blood samples for detection of brain damage in the early neonatal period of life. The infants were divided in 3 different groups: those diagnosed with moderate-to-severe neurodevelopmental disorders or cerebral palsy were included in the first group; those with mild neurologic changes were in the second group; and childrenwithout evidence of neurological impairment were in the third group. The fourth group comprised controls. SPSS 22 was used for data analysis.Results: Of the 62 participants, there were 8(12.9%) in the first group, 20(32.3%) in second, 14(22.6%) in third and 20(32.3%) in the control group. The activity of endothelial nitric oxide synthase was reduced and nitric oxide concentrations were increased in the first group compared to those in the third group ($p<0.05$). Deep endothelial nitric oxide synthase depression and insufficient endothelin-1 synthesis were associated with diagnosis in the first group ($p<0.05$). No differences in concentrations of neuron-specific enolase and NR2 antibodies were identifiedamong infants with and without a subsequent diagnosis of neurodevelopmental disorders ($p>0.05$).Conclusion: The association between depressed endothelial nitric oxide synthase activation and insufficient endothelin-1 synthesis in the early days of life of very-low-birth-weight infants might be one of the causes of more serious and irreversible injury of brain tissue.

SB96

Çocuklarda Kardiyak Presenkop ve Senkop Sıklığının Araştırılması

[1]Hasan TÜRKMEN*, [1]Abdüsselam GENÇ, [1]Tuğberk AKÇA, [1]Fahrettin UYSAL, [1]Özlem Mehtap BOSTAN

[1]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

Giriş ve Amaç: Senkop; yetersiz serebral perfüzyona bağlı gelişen geçici bilinç kaybı ve kas tonusu olarak tanımlanır. Pediatrik senkop etiyolojisinde çoğunlukla benign nedenler yer almasına karşın, ani kardiyak ölüme yol açabilen herediter aritmiler ve konjenital kalp hastalıklarının dışlanması hayati önem taşır. Bu çalışmada presenkop ya da senkop ile başvuran çocuk ve adölesan olgularda kardiyak etiyoloji sıklığı ve çeşitliliği değerlendirilmiştir.

Gereç ve yöntem: Çocuk kardiyoloji, çocuk acil, çocuk genel polikliniği ve çocuk nöroloji polikliniklerine Ocak 2020 – Aralık 2021 tarihleri arasında bayılma ya da bayılayazma yakınması ile başvuran 327 hastanın demografik özellikleri, fizik muayene bulguları, elektrokardiyografi, 24-saatlik ritim Holter ve ekokardiyografi kayıtları retrospektif olarak incelendi.

Sonuçlar: Değerlendirilen 327 hastanın ortalama başvuru yaşı 12.7 ± 4.3 yaş (2-20), %40.7'si (n=133) erkek, %59.3'ü (n=194) kızdı. Hastaların %44.3'ü (n=145) ilk olarak çocuk kardiyoloji polikliniğine, %39.4'ü (n=129) çocuk acil servise, %8.9'u (n=29) çocuk genel polikliniğine, %7.3'ü (n=24) çocuk nöroloji polikliniğine başvurmuştu. Semptomların tekrarlama oranı %63.6, ailede kardiyak hastalık öyküsü ise %14.7 oranındaydı. Hastaların %90.2'si EKG ile, %36.7'si 24-saatlik ritim Holter inceleme ile, %71.6'sı ekokardiyografi ile değerlendirildi. Senkop etiyolojisi, hastaların %63.9'unda (n=209) vazovagal senkop, %9.5'inde (n=31) konvülziyon, %7'sinde (n=23) aritmi, %4'ünde (n=13) ortostatik hipotansiyon idi. Vazovagal senkop kızlarda anlamlı derecede daha yüksek oranda bulundu ($p<0.05$). Senkop ilişkili aritmiler içinde en sık uzun QT sendromu, ventriküler taşikardi ve Wolff-Parkinson-White Sendromu gözlendi. Ekokardiyografi ile değerlendirilen hastaların %36.8'inde bir yapısal kalp hastalığı saptanırken, sadece 2'sinde senkopla ilişkili patoloji izlendi. Aritmi sıklığı açısından her iki cins arasında anlamlı istatistiksel fark izlenmedi.

Tartışma: Çocuklarda presenkop ve senkop görülme oranı tüm yaşam boyunca %15-40 olup, acil servis başvurularının %3'ünü oluşturur. En sık neden vazovagal senkop olup, koruyucu önlemlerle semptomlar 6-12 ay arası sürede kendiliğinden geriler. Senkop sonrası başvurularda çoğunlukla fizik muayene bulguları normal olduğundan her hastada EKG ile bazal ritim değerlendirilmeli, tekrarlayan senkop veya şüpheli fizik muayene bulguları olması durumunda çocuk kardiyoloğuna yönlendirilmelidir.

SB97

Pediatrik Multiple Skleroz Olgularımızın Klinik Özelliklerinin Değerlendirilmesi

[1]Muhittin Bodur

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Bursa

Giriş: Merkezi sinir sisteminin kronik inflamatuar otoimmün bir hastalığı olan Multipl Skleroz (MS), en sık genç erişkinlerde görülür, ancak çocukları da etkileyebilir. Pediatrik MS, ayrıca pediatrik başlangıçlı MS, erken başlangıçlı MS veya juvenil MS olarak da adlandırılır, genellikle 16 yaşından önce (bazen 18 yaşından önce) başlayan MS olarak tanımlanır. MS hastalarının %3 ila %10'u 16 yaşın altında ve <%1'i 10 yaşın altındadır. Bu çalışmada Pediatrik MS tanısıyla izlenen olgularımızın klinik özelliklerinin, laboratuar ve tedavi özelliklerinin araştırılması amaçlanmıştır. Gereç ve Yöntem: Bu çalışmada Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Polikliniğinde Ocak 2019-Aralık 2021 tarihleri arasında Pediatrik MS tanısı ile takip edilen 19 hastanın dosyaları retrospektif olarak incelendi. Tüm olguların yaş, cinsiyet, ilk atak yaşı, tanı yaşı, izlem süresi, başvuru yakınmaları, ailede MS öyküsü, oligoklonal bant, Manyetik rezonans tutulum bölgeleri, lezyon sayıları, kullanılan tedaviler açısından incelendi. Bulgular: Çocuk nöroloji polikliniğinde Pediatrik MS tanısı ile izlenen 19 olgunun 16'sı kız, 3'ü erkek olarak saptandı (K/E:5,3/1), hastaların yaş ortalaması 16,87yıl (11,83-18,16yıl), yakınmaların başlangıç yaşı:15,49yıl(10,41-17,58yıl), tanı yaşı:15,46yıl(10,41-17,66yıl), izlem süresi 16,63 ay(5-32ay) olarak saptandı. 5olguda ailede MS öyküsü mevcuttu. İlk atakta başlangıç semptomlarına bakıldığında 16olgu monosemptomatik 3 olgu polisemptomatik bulgularla başvurdu. Başlangıç semptomlarında 9 olgu duysal, 7 olgu optik nörit, 2 olgu motor, 2 olgu serebellar, 1 olgu beyin sapı bulguları ile başvurmuştu. İlk atak sonrasında 16 olgu MS tanısı alırken 3 olgu klinik izole sendrom tanısı almış ve bu 3 olgu 2.atak sonrasında MS tanısı almış ve bu olguların tümüne immünomodülatör ilaç tedavisi başlanmıştır. Tüm hastalara ilk seçenek olarak IFNbeta 1a(rebif) tedavisi başlanmış olup 1olguda IFNbeta 1a sonrasında tip4 hipersensitivite reaksiyonu gelişmesi nedeniyle tedavisi teriflunomid ile değiştirilmiştir. Atak tedavisinde 1olgu dışında diğer tüm olgulara pulse steroid tedavisi verilmiştir. İlk immünomodülatör tedavisinde geçen süre ortalama 14,78ay (4-31ay) olarak saptandı. Bu dönemde 5 olguda 1er atak izlenmiştir. Olguların tümünde BOSda oligoklonal bant pozitifliği saptandı. MR tutulum yerleri incelendiğinde 16 olguda kortikal/jukstakortikal, 18 olguda periventriküler, 11 olguda infratentoriyal, 13 olguda spinal tutulum mevcuttu. Tartışma: Pediatrik MS uzun süredir yetersiz teşhis edilen ve yeterince tedavi edilmeyen bir durum olmuştur. Ayırt edici özellikleri vardır ve hastalık seyri erişkin başlangıçlı MS'den farklıdır.

SB98

ÇOCUKLARDA BÖBREK NAKLİ SONUÇLARIMIZ: 16 YILLIK TEK MERKEZ DENEYİMİ

[1]Kadirye Betül Akkoyunlu, [2]Mehmet Çağatay Çiçek, [2]Onur Kaygısız, [1]Osman Dönmez

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı
[2]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Üroloji Anabilim Dalı

GİRİŞ: Çocuklarda son dönem böbrek hastalığında renal replasman tedavileri arasında böbrek nakli önemli bir alternatiftir. Böbrek nakil başarısı, karmaşık immün mekanizma ve sistemik tolerans nedeni ile birçok faktörden etkilenmektedir.

AMAÇ: Çalışmamızın amacı hastalarımızın nakil öncesi, nakil sonrası demografik özelliklerini değerlendirmek ve merkezimizin pediatrik böbrek nakli programının sonuçlarını ortaya koymaktır.

YÖNTEM: Çalışmada Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı'nda kronik böbrek hastalığı nedeniyle takip edilen Ocak 2006- Eylül 2021 tarihleri arasında böbrek nakli olan hastalarımızı değerlendirdik.

SONUÇLAR: Olguların 45'i (%54.9) erkek ve 37' si (%45.1) kadındı. Takip süresi 1 ile 10 yıl arasında değişmekteydi. Hastaların tanı aldığı yaş ortalaması 4.88 ± 4.96 yıl, nakil sırasında yaş ortalaması 12.7 ± 4.66 yıldı. Transplanttan önce hastaların çoğu (%57.3) periton diyalizi olmaktaydı. 10 hastaya preemptif nakil yapıldı. Donör tipine göre kadavradan nakil en yaygınıydı (n=43; %52.4) bunu canlı donör (n=39; %47.6) izledi. 15 yıllık takipte 10 hastada rejeksiyon gelişti, 4 hasta kaybedildi.

Toplam hasta sayısı	N:82
Cinsiyet dağılımı	Erkek:45 (%54.9) Kadın:37 (%45.1)
Tanı yaşı	4.88 yıl (min:0yıl, max:16 yıl)
Primer hastalık	Vezikoüreteral reflü:12 (%14.6) Posteriorüreatral valv:7 (%8.5) Konjenital nefrotik sendrom:7(%8.5) Fokal segmental glomerüloskleroz:7(8.5)
Nakil öncesi diyaliz türü	Preemptif:10 (%12.2) Hemodiyaliz:11 (%13.4) Perriton diyalizi:47 (%57.3) Hemodiyaliz+periton diyalizi:14 (17.1)
Nakil yaşı	12 yıl (min:1yıl,max:20 yıl)
Donör tipi	Kadavra:43(%52.4) Canlı:39(%47.6)
sağ kalım	Preemptif: %100 Canlı: %100 Kadavra: %90,2
Greft sağkalımı	Preemptif: %90 Canlı: %89.7 Kadavra: %85

TARTIŞMA: Böbrek nakli, uzun vadeli renal replasman tedavilerinin en uygun şekli olarak kabul edilmiştir. Merkezimizde kadavradan nakil sayısı diğer merkezlerle karşılaştırıldığında daha fazlaydı. Greft sağkalımı ve hasta sağkalımı açısından en iyi olan preemptif nakildi.

SB99

TİP 1 DİYABETES MELLİTUS VE ÇÖLYAK HASTALIĞI BİRLİKTELİĞİ: 10 YILDA TEK MERKEZ DENEYİMİ

[1]Meltem Buhur Pirimoğlu, [1]Kadriye Cansu Şahin, [1]Yasemin Denkboy Öngen, [1]Erdal Eren, [1]Halil Sağlam, [2]Hanife Ayşegül Arsoy, [2]Tanjü Münevver Başarır Özkan, [1]Ömer Tarım

[1]Bursa Uludağ Üniversitesi Çocuk Endokrinoloji Bİlim Dalı
[2]Bursa Uludağ Üniversitesi Çocuk Gastroenteroloji Bİlim Dalı

Giriş: Çölyak hastalığı (ÇH), T1DM'li olgularda genel populasyona göre daha sık görülmektedir. Olguların %85'inin asemptomatik olması nedeni ile T1DM'lilerde çölyak hastalığı için serolojik testlerle tarama yapılması önerilmektedir. Amaç: Bu çalışmada, merkezimizde tanı alan ve takibine devam edilen T1DM'li olgularda doku transglutaminaz IgA (TGA-IgA) düzeyi ile yapılan çölyak hastalığı taramasının sonuçlarının değerlendirilmesi ve çölyak hastalığı tanısı alan olguların klinik özelliklerinin belirlenmesi amaçlandı.

Yöntem: Bursa Uludağ Üniversitesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı'nda 2010 – 2020 yılları arasında T1DM tanısı alan ve takibine devam edilen olguların TGA-IgA düzeyi, antropometrik özellikleri, klinik bulguları retrospektif olarak incelendi. IgA eksikliği olan olgular çalışmaya dahil edilmedi. Serolojik olarak çölyak hastalığından şüphenilen olgulara çocuk gastroenteroloji bölümü tarafından endoskopik biyopsi yapıldı ve biyopsi materyalleri Marsh sınıflamasına göre sınıflandırıldı. TGA-IgA düzeyi normalin üst sınırından yüksek olduğunda, normalin üst sınırının katları ile değerlendirildi.

Sonuçlar: Merkezimizde 2010 - 2020 yılları arasında 687 olgu T1DM tanısı aldı. Olguların 359 (%52)'unda en az 1 kez TGA-IgA ve serum IgA düzeyi bakıldı. IgA eksikliği olan 8 olgu çalışma dışı bırakıldı. Olguların 45 (%12,8)'inde TGA-IgA pozitifti. Bunların 18'inin TGA-IgA düzeyi spontan olarak negatifleşti. Spontan negatifleşme süresi ortanca 7,5 ay (med25-75 : 4,75-12 ay) olarak bulundu. Bu grubun TGA-IgA düzeyi normalin üst sınırının 1,1 ile 9,4 katı aralığındaydı. TGA-IgA pozitif olan olgulardan 9'u poliklinik takibine devam etmedi ve hastalık açısından durumları sonuçlandırılamadı. Seropozitif olgulardan 19 (%42)'una endoskopik biyopsi yapıldı. Biyopside kanıtlı çölyak hastalığı olan 12 (%3,4) olguya ve patolojik bulguları olmamasına rağmen klinik bulguların olduğu potansiyel ÇH düşünülen seropozitif 2 olguya glutensiz diyet başlandı. Potansiyel çölyak hastalığı düşünülen diğer 4 olgu takibe alındı. Biyopsi kanıtlı çölyak hastalığı olan olgulardan biri T1DM tanısından önce, 5'i T1DM tanısından sonra ilk 2 yıl içinde, 5'i 2-5 yıl aralığında, 2'si beşinci yıldan sonra ÇH tanısı aldı. Olguların 8'inde sindirim sistemi semptomu yoktu. Olguların tamamının ortak özelliği; hipoglisemi ve hiperglisemi sıklığının artmasıydı.

Tartışma: Biyopsi kanıtlı ÇH tanısı alan T1DM'li olguların büyük bir kısmında çölyak hastalığında sık görülen kabızlık, ishal, karın distansiyonu gibi semptomların olmaması, bunun yanında kan şekeri regülasyonunun sağlanmasına engel olması, T1DM'li olgularda serolojik taramanın önemini bir kez daha ortaya koymuştur. Bunun yanında TGA-IgA düzeyinde geçici yükseklikler de görülebilmektedir. Bu olguların yakın takibi mutlaka yapılmalıdır.

SB102

Vitamin D Bağımlı Rikets Tip 1 Tanılı Hastalarımızın Klinik Özellikleri

[1]Kadriye Cansu Şahin, [1]Meltem Buhur Pirimoğlu, [1]Yasemin Denkboy Öngen, [1]Erdal Eren, [1]Halil Sağlam, [1]Ömer Tarım

[1]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

Giriş ve Amaç: Rikets büyüyen kemiğin yetersiz mineralizasyonu ile karakterize bir klinik tablodur ve tüm rikets tiplerinin yaklaşık %13'ünü genetik nedenler ile oluşur. Kalıtsal rikets nedenlerinden vitamin D bağımlı (dependent) rikets (VDDR), vitamin D biyosentezindeki enzimleri kodlayan gen defektleri (VDDR tip 1) veya vitamin D reseptörünü kodlayan gen defektlerinden (VDDR tip 2) kaynaklanır.

Gereç ve Yöntem: Merkezimizde tanı alarak izlenen VDDR tip 1 tanılı 7 hastanın klinik özellikleri retrospektif olarak değerlendirildi.

Sonuçlar: Hastaların 6'sı erkek 1'i kız ve iki aileden iki kardeş hasta mevcuttu. Başvuruda ortanca yaş 14 ay (1,7-140,7 ay) iken başvuru yakınması 4 olguda büyüme geriliği, 2 olguda bacaklarda eğrilik, 1 olguda yürümede gecikme ve 1 olguda kardeşte VDDR tip 1 tanısıydı. Kardeşinde VDDR tip 1 tanısı olması nedeniyle 2 aylıkken tarama amacıyla başvuran olgu haricinde tüm olgularda başvuruda fizik muayenede ve direkt grafilerde rikets bulguları mevcuttu ve başvuruda olguların ortanca boy SDS'si -2,67 (-4,7 ile -1,6) bulundu. Başvuruda olguların laboratuvar incelemelerinde kalsiyum ortalama 7,9±1,1 mg/dl, fosfor ortalama 2,6±0,5 mg/dl, PTH ortalama 630,2 ±246,8 ng/l ve ALP ortancası 1609 U/L (868 - 5510) saptandı. Yedi olgudan 4'ünde ilk tanı nutrisyonel rikets olarak düşünüldü, bunlardan 2'sine merkezimize yönlendirilmeden önce 300.000 IU oral D vitamini (kolekalsiferol) verilmişti. Diğer 3 olguda ise ilk tanı VDDR tip 1'di; 2'sinde kardeşte VDDR tip 1 tanısı bilinmekteydi, bir olguda ise merkezimize yönlendirilmeden kalsiyum ve D vitamini (kolekalsiferol) tedavileri verilmiş ancak fayda görülmemişti. Olguların merkezimize başvurması ile tanısı koyularak aktif D vitamini (kalsitriol) başlanmasına dek geçen süre ortanca 14 gündü. Nutrisyonel rikets ön tanılı 4 olguda kalsiyum ve D vitamini (kolekalsiferol) tedavisiyle hipokalsemi ve rikets bulgularında düzelme görülmemesi üzerine tedaviye kalsitriol eklenmiş, diğer 3 olguda ise tedaviye kalsiyum ve kalsitriol ile başlanmıştı. Tamamında akraba evliliği öyküsü bulunan olgularda 1alfa-hidroksilaz enzimini kodlayan CYP27B1 geni dizi analizi yöntemiyle incelendiğinde bir olguda patoloji saptanmazken diğer olgularda kardeş olanlarda aynı olmak üzere homozigot varyantlar bulundu.

Tartışma: Akraba evliliğinin ve genetik hastalıkların sık görüldüğü ülkemizde kalsiyum ve D vitamini tedavilerine yanıt vermeyen kalsiyopenik rikets olgularında vitamin D bağımlı rikets tanısı akılda bulundurulmalıdır.

SB105

ANJİOÖDEM VARLIĞININ ÜRTİKER ETYOLOJİSİNDE PREDİKTİF DEĞERİ VAR MIDIR?

Dr. Havva Hasret Demir[1]
[1]Bursa Yüksek İhtisas Eğitim Araştırma Hastanesi

ÖZET

GİRİŞ VE AMAÇ

Ürtiker sıklığı %20'yi bulan sık bir hastalık olmasına rağmen toplumda endişe ile karşılanmakta, özellikle çocuklarda, ürtiker anjioödem ile birlikte olduğunda aileler etyolojik nedenler hakkında daha ısrarlı olmaktadır. Çalışmamızda Çocuk Alerji ve İmmünoloji polikliniğimize başvuran ürtiker ve anjioödem vakalarının nedenleri değerlendirilmiştir.

GEREÇ VE YÖNTEM

Bir Ekim 2021- 1 Ocak 2022 tarihleri arasında Çocuk Alerji ve İmmünoloji polikliniğine ürtiker nedeniyle başvuran 89 hasta çalışmaya dahil edildi. Sadece ürtiker tespit edilen hastalar Grup 1, ürtikere ek olarak anjioödem de yaşayan hastalar Grup 2'ye alındı. Hastaların yaş, cinsiyet gibi demografik bulguları ve tespit edilen etyolojik nedenler kaydedildi.

SONUÇ

Çalışmaya alınan hastaların median yaşı 4 (min-max;1-17) idi. Gruplar arasında yaş dağılımı açısından istatistiksel anlamlı fark yoktu (p=0.082). Grup 1'de hastaların çoğunluğu kız iken (%60), Grup 2'de hastaların büyük kısmı erkeklerden (%68,4) oluşmaktaydı. Bu farkın da istatiksel olarak anlamlı olduğu bulundu (p=0.028). Spontan ürtiker (%42,7) en sık durum iken, atopi (%30,3) [inhalen allerjenler (%15,7), besin allerjenleri (%14,6)] enfeksiyonlar (%21,3) olarak tespit edildi. Stress nedenli ürtiker ise %5,6 olarak değerlendirildi. Gruplar arasında etyolojik neden açısından anlamlı fark görülmedi (p=0,208).

TARTIŞMA

Ürtikerin etyolojik yönden en sık tipi olarak spontan ürtikeri tespit ettik. Anjioödemin erkek cinsiyette daha sık olduğu görüldü. Anjioödemin ürtikere eşlik etmesinin yaş ve etyolojik neden ile ilgisi yoktu. Ayrıca çocukluk çağında ürtiker etyolojisinde enfeksiyonun çok önemli bir uyaran olduğunu tespit ettik.

Anahtar Kelimeler: Ürtiker, Anjioödem, Etyoloji

GİRİŞ

Ürtiker ciltte , farklı şekil ve boyutlarda, pembe kırmızı renkte, yanma batma ve kaşıntılarla seyreden kabartılarla karakterize mast hücre kökenli bir hastalıktır. Lezyonlar maküler eritem veya papül şeklinde olabilir, bölgesel ya da jeneralize dağılım gösterebilirler. Histolojik olarak üst epidermiste ödem, kan damarlarında ve lenfatiklerde dilatasyon ve dermisde hücre infiltrasyonları görülür(1). Anjiyoödem, mast hücre aktivitesinin derin dermis, cilt altı doku veya mukozada oluşmuş şeklidir. Cilt altında dermise kıyasla daha az mast hücresi ve serbest sinir uçları bulunduğundan anjioödem kliniğinde kaşıntı yok denecek kadar az olup ağrı ve yanma hissi daha belirgindir. Anjioödem dudak, göz kapağı, extremite uçlarında daha sıklıkla karşımıza çıkmakla birlikte eklem üzerinde görüldüğünde artrit ile karışabilmektedir. Ürtiker %50 oranında tek başına oluşurken, %40 oranında anjioödem ile birliktedir. %10 oranında ise anjioödem tek başına görülür (2). Ürtiker ile olmadığı zaman anjioödem vakaları heretider anjioödem gibi nadir tanıların da düşünülmesi gereken daha sistematik araştırmalara ihtiyaç duymaktadır. Çalışmamızda yalnız ürtiker lezyonları olan hastalarla ürtiker beraberinde anjioödem de görülen olguların demografik ve etyolojik verileri karşılaştırılmıştır.

MATERYAL-METOD

Çalışmamıza ürtiker tanısı nedeniyle 1 Ekim 2021- 1 Ocak 2022 tarihleri arasında Bursa Yüksek İhtisas Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Alerji-İmmünoloji polikliniğine başvuran 0-18 yaş arası 89 hasta alınmıştır. Hastalardan sadece ürtiker lezyonları olan 70 hasta Grup 1'e, ürtiker birlikteliğinde anjioödem de saptanan 19 hasta Grup 2'ye alındı. Hasta dosyaları geriye dönük olarak incelendi ve yaş, cinsiyet ve etyolojiye ait bilgiler kaydedildi.

Çalışmada elde edilen bulgular değerlendirilirken, istatistiksel analizler için SPSS (Statistical Package for Social Sciences) 15.0 for Windows programı kullanıldı. Çalışma verileri tanımlayıcı istatistiksel metotların (ortalama, standart sapma, ortanca ve min-max) ve yüzde olarak ifade edildi. Sayısal verilerin dağılımı Kolmogorov-Smirnov testi ile kontrol edildi. Kategorik verilerin kıyaslamasında Pearson Ki Kare, normal dağılıma uymayan bağımsız grup karşılaştırmalarında Mann-Whitney-U testi kullanıldı. $P<0.05$ anlamlı kabul edildi.

BULGULAR

Çalışmaya kriterleri karşılayan 89 hasta alındı. Hastaların 48'i (%54) kız, 41'i (%46) erkekti. Hastaların median yaşı 4 (min-max:1-17), Grup 1'in median yaşı 4 (min-max:1-17), Grup 2'nin median yaşı 5 (min-max;1-16) idi. Hastaların yaş dağılımında istatistiksel olarak fark yoktu (p=0.000) (Tablo-1). Sadece ürtiker yaşayan 70 hasta Grup 1'e, 19 ürtiker ve anjioödem birlikte yaşayan hasta Grup 2'ye alındı. Grup 1'in 42'si (%60) kız, 28'i (%40) erkek idi, Grup 2'nin 6'sı (%31,6) kız 13'ü (%68,4) erkek idi. Hasta grupları arasında cinsiyet dağılımı açısından istatiksel anlamlı fark bulunmuştur (p=0.028). Grup 1'de hastaların büyük çoğunluğu kız iken (%60), Grup 2'de hastaların büyük kısmı erkeklerden (%68.4) oluşmaktaydı. Bu farkında istatiksel olarak anlamlı olduğu bulundu (p= 0.028). Etyolojik nedenler açısından en sık neden spontan ürtiker idi(%42.7). İkinci sıklık atopi idi(%30.3 ve inhalen allerjenler%15.7 ; besin atopileri %14.6). Üçüncü sırada enfeksiyonlar(%21.3) tespit edildi. Stress nedenli ürtiker ise %5.6 olarak değerlendirildi. (Tablo-2) Gruplar arasında etyolojik neden açısından anlamlı fark görülmedi.

Hastaların yaş ve cinsiyet dağılımı

	Yaş (median)(min-max)	Kız	Erkek
Ürtiker	4 (min-max:1-17)	42	28
Ürtiker+anjioödem	5 (min-max;1-16)	6	13
Genel	4 (min-max:1-17)	48	41

Kız ve erkek cinsiyet arasında etyoloji yönünden fark tespit edilmedi.(Tablo-3)

TARTIŞMA

Ürtiker çok sık rastlanan, %15 insanın hayatında 1 kez tecrübe ettiği yaygın bir durumdur. Ağırlıklı olarak kadın nüfusu etkilediği bilinse de çocukluk yaş grubunda bu oran birbirine daha yakındır. Yaşla birlikte sıklığı artmakta ve 20-40 yaş arasında pik yapmaktadır. Çalışmamızda yaş median değeri 4 ve 5 yaş idi, iki grup arasında istatistiksel olarak fark yoktu ve ürtikerin daha çok küçük çocuklarda olduğunu gösterdi; Bu durum bize küçük çocukların daha fazla enfeksiyon geçirip buna bağlı olarak ürtikerin tetiklendiğini düşündürdü.

Ürtiker genelde kendi kendini sınırlayan benign karekterli bir hastalıktır. Altı haftadan kısa süren ürtiker atakları akut ürtiker, altı haftayı geçen şikayetler ise kronik ürtiker olarak sınıflanmaktadır. Altı haftadan kısa süren fakat tekrarlayan ürtiker dönemleri ise epizodik veya rekürren ürtiker olarak adlandırılmaktadır (3). Yetişkin yaş grubunda genelde kronik ve rekürren ürtikerler alerjik değerlendirmeye tabii tutulurken, çocukluk çağında görülen ürtiker atakları sıklıkla alerji hekimine yönlendirilmektedir. Özellikle anjioödem ile birlikte görüldüğünde ürtiker aileleri çok korkutmakta ve ileri tetkikler için ısrarcı olmalarına yol açmaktadır. Etyolojisine göre sınıflandırılırken ürtikerlerin %70-80 kadarı spontan ürtikerdir ve etyolojik bir neden ayırt edilemez. %20-30 gibi daha küçük bir grup ise etyolojinin aydınlatılabildiği gruptur ve indüklenebilir ürtiker diye adlandırılır. Bu grupta başlıca etyolojik nedenler; enfeksiyonlar, atopi, ilaçlar, irritanlara maruziyet, fiziksel uyaranlardır.(4,5). Etyolojik neden araştırılırken dikkatli bir anamnez çok değerlidir. Beslenme anamnezi sorgulanmalı, yeni bir besinle tanışma, farklı tarz pişirme teknikleri irdelenmelidir. Ürtiker öncesi yakın tarihte geçirilen tanılı enfeksiyonlar veya enfeksiyon semptomları

sorgulanmalıdır. Ürtiker atağını tetikleyebilecek ilaç kullanımı, aşı uygulaması, yeni bir ortam veya ürüne maruz kalma, yeni bir hobi veya evcil hayvan edinme, sıcak, soğuk, güneş, titreşim gibi fiziksel uyaranlar, strese neden olabilecek emzirme bırakma, sünnet, okula başlama, okul veya aile içi sorunlar akla gelmelidir. Tetikleyiciler içinde en sık neden olan enfeksiyonlar özellikle küçük çocuklarda sıklıkla karşımıza çıkmaktadır. Üst solunum yolu enfeksiyonları en sık neden iken idrar yolu enfeksiyonları ve gastroenteritler çocuklarda sık rastlanan ürtikere neden olabilen enfeksiyonlardır. Paraziter hastalıklar ve H. Pilory de akılda tutulması gereken enfeksiyon nedenlerindendir (6). Biz çalışma grubumuzda spontan ürtiker oranını çalışmaya alınan hastalarda %42.7 olarak tespit ederek, %57.3 hastanın etyolojik bir nedeni olduğunu gördük. Literatürden yüksek olan bu oranın nedeninin alerji polikliniğine refere edilen hastaların daha sıklıkla tekrarlayan ürtiker atağı yaşayan veya ek olarak başka bir alerjik hastalığı olan vakalar olmasından kaynaklandığını düşünüyoruz. Etyolojik nedenler arasında en sık neden atopi idi (%30.3). Atopik nedenler içinde inhalen allerjen duyarlılığı ön planda idi (%15.7). Besin allerjisi % 14.6 oranında görüldü. Enfeksiyonlar en sık ikinci etyolojik neden olarak karşımıza çıktı(%21.3). Bu oran tek başına bir alerjenin indüklediği ürtikerlerden fazla olması nedeniyle, ürtiker etyolojisi araştırılırken enfeksiyöz nedenlerin atlanmaması konusunda anlamlı bulundu. Ayrıca enfeksiyonla tetiklenen ürtikerin, enfeksiyonlar sırasında kullanılan ilaçlara bağlı alerjik reaksiyon ile karışabileceğine ve yanlış tanıya yol açabileceğinden, ürtikerin enfeksiyonlarla sıklıkla tetiklendiğine dikkat çekmek istedik. Stres en az rastlanan etyolojik nedendi (%5.6). Stres, çocukların ve ailelerin farkındalığının en az olduğu konu olması dolayısıyla daha hassas değerlendirmelere ihtiyaç duyduğunu düşünmekteyiz. Gruplar arasında etyoloji açısından anlamlı fark tespit edilmedi. Bu da, anjioödemle seyreden ürtiker vakalarının daha sıklıkla atopi ile birlikte olduğu ve anaflaksi için uyarıcı olduğu yönündeki yaygın önyargıyı gözden geçirmemiz gerektiğini göstermektedir.

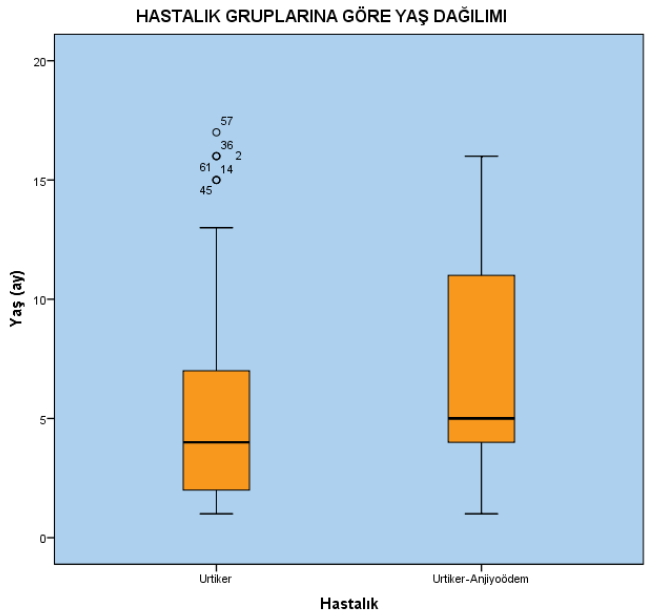
Hasta grupları arasında cinsiyet dağılımı açısından istatiksel anlamlı fark bulunmuştur (p=0.028). Grup 1'de hastaların büyük çoğunluğu kız iken (%60), Grup 2'de hastaların büyük kısmı erkeklerden (%68.4) oluşmaktaydı. Bu farkında istatiksel olarak anlamlı olduğu bulundu (p= 0.028). Bu dikkat çekici farkın literatürde bir karşılığı görülemediği için daha geniş hasta sayısı içeren gruplarda tekrar bakılması gerektiğini düşünüyoruz.

Sonuç olarak çalışmamızda, ürtikerin anjioödemle birlikte olmasının etyolojik yönden farklı bir uyarana işaret etmediği, besin allerjisi ile birlikte olup anaflaksi işareti olduğu yanılgısının yanlış olduğunu tespit ettik. Ayrıca çocukluk çağında ürtiker etyolojisinde enfeksiyonun çok önemli bir uyaran olduğunu tespit ettik.

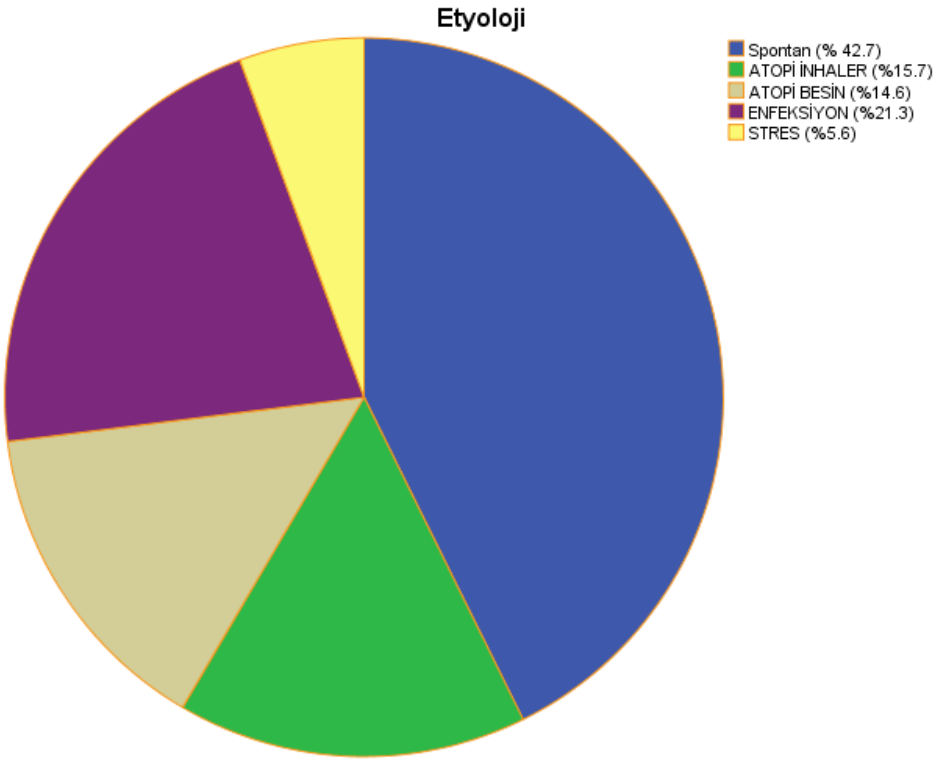
KAYNAKLAR

1) An approach to the patient with urticaria; S. J. Deacock; 2008 British Society for Immunology, Clinical and Experimental Immunology, 153: 151–161
2) Kaplan AP. Clinical practice. Chronic urticaria and angioedema. N Engl J Med 2002; 346:175–9
3) An approach to the patient with urticaria; S. J. Deacock; 2008 British Society for Immunology, Clinical and Experimental Immunology, 153: 151–161
4) Caffarelli C, Paravati F, El Hachem M, et al. Management of chronic urticaria in children: a clinical guideline. Ital J Pediatr 2019;45:101.
5) Zuberbier T, Aberer W, Asero R, et al. The EAACI/ GA²LEN/EDF/WAO guideline for the definition, classification, diagnosis and management of urticaria. Allergy 2018;73:1393-1414
6) Urticaria in childhood; C. Caffarelli, M. Duse, A. Martelli, et al Acta Biomed 2020; Vol. 91, Supplement 11: e2020013

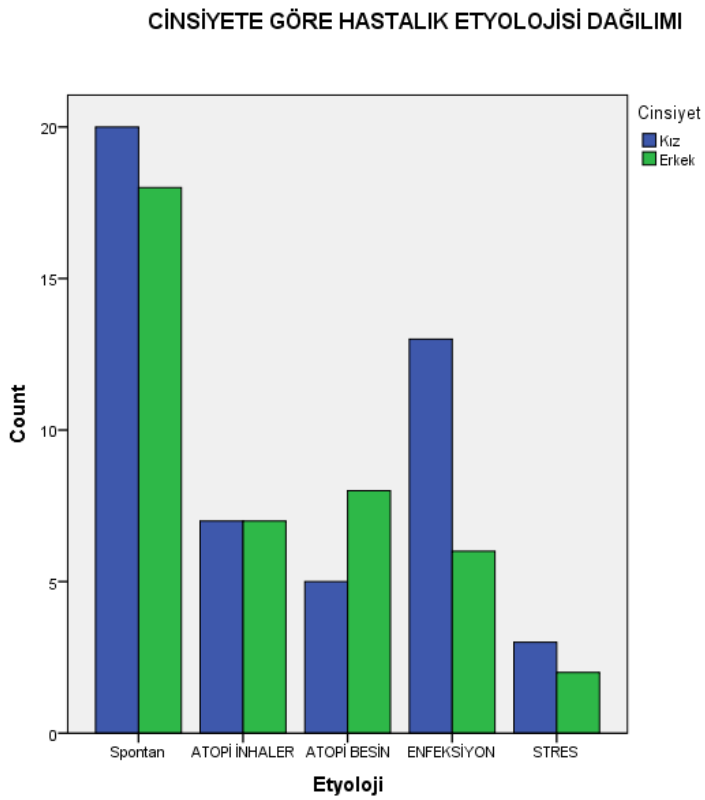
TABLO-1



TABLO-2



TABLO-3:


CİNSİYETE GÖRE HASTALIK ETYOLOJİSİ DAĞILIMI
Cinsiyet
Kız
Erkek
Count
20
15
10
5
0
Spontan
ATOPİ İNHALER
ATOPİ BESİN
ENFEKSİYON
STRES
Etyoloji

SB106

Alerjik Hasta Ebeveynlerinin COVİD-19 Aşısı Hakkındaki Tutumları

[1]Mehmet Geyik, [1]Handan Duman Şenol, [1]Ezgi Topyıldız, [1]Ayşe Aygün Pakel, [1]Figen Gülen, [1]Esen Demir

[1]Ege Üniversitesi Tıp Fakultesi Çocuk Alerji BD

Giriş. Toplumsal bağışıklığın sağlanmasında aşıların önemi büyüktür ve COVİD-19 salgınında yüksek sayıda insanın aşılanması gerekmektedir. Biz de çalışmamızda, polikliniğimizde takip edilen hasta ve ebeveynlerin, aşılanma sıklığını ve buna etki eden faktörleri belirlemeyi amaçladık.Materyal-Metod Ege Üniversitesi Çocuk Alerji polikliniğinde herhangi bir alerjik hastalık tanısı ile takip edilen ve çalışmaya katılmayı kabul eden, 220 hasta ve ebeveynine anket uygulandı. Aşı olup olmadıkları, kaç doz aşı oldukları, ebeveynlerin öğrenim düzeyleri, çocuğuna aşı yaptırma istekleri ve COVİD geçirme durumları sorgulandı.

Bulgular: Anketi doldurmayı kabul eden 220 çocuk ve ebeveyni çalışmaya dahil edildi. Hastaların 73'ü (%33,2) kız, 147'si (%66,8) erkekti. Yaşları 118.5 ±61.6 (2-216 ay) aydı. %34.1'i astım, %27,7'si alerjik rinit (AR), %16,4'ü astım+AR, %8,6'sı besin alerjisi, %6,4'ü kronik ürtiker, %3,6'sı atopik dermatit, %3,2'si ise diğer tanılar ile izlenmekteydi. Hastaların 84'ü (%38,2), 12 yaştan büyüktü ve bunların 71'ine (%84,5) aşı yapılmıştı. Ebeveynlerin 38'i (%17,2) çocuğuna aşı yaptırmak istemiyordu. Bunların 25' inin (%65,7) çocuğu 12 yaştan küçük, 13'ünün (%34,3) ise 12 yaştan büyük olup aşı yaptırmamışlardı. Annelerin 16'sı (%7,3) tek doz, 165'i (%75) çift doz, 21'i (%9,5) üç doz, 6'sı (%2,7) dört doz aşılı idi. 12'si (%5,5) aşı yaptırmamıştı. Babaların 18'i (%8,2) tek doz, 165'i (%75) çift doz, 25'i (%11,4) üç doz, 6'sı (%2,7) dört doz aşılı idi. 6'sı (%2,7) aşısızdı. Hem anne hem babanın aşısız olduğu 3 aile mevcuttu. Aşı yaptırmama nedenleri, biri aşıların etkili olmadığını, biri aşı olmadan da korunabileceğini düşündüğü içindi. Geri kalanı ise, fikir beyan etmemişlerdi. Ailelerin 16'sı covid geçirmişti ve bunların 14'ü covid sonrası aşı yaptırmıştı. 2'si ise, covid geçirmesine rağmen aşı yaptırmamıştı. Çocuğuna aşı yaptırma konusunda ise, tüm hastaların tanıları, astım eşlik etmesi, cinsiyetleri, ebeveynlerin öğrenim durumları, annenin ev hanımı olması, daha önce covid geçirme durumları arasında fark yokken, babası aşı olmayan grubun %83'ü çocuğuna aşı yaptırmak istemiyordu ($p<0.01$) ve babanın aşısız olması cocuğuna aşı yaptırmaması için 3 kat riskli saptandı (OR 3.24, %95 CI 0.04-0.345, p:0,004). Çocuğuna aşı yaptırmak istemeyen grupla, isteyen grup arasında hem ebeveyn yaşı, hem de çocukların yaşları arasında da fark saptanmadı ($p>0,05$).

Sonuç: Çalışmamızda çocuk ve ebeveynlerin aşılanma oranı yüksek saptanmakla beraber, aşı yaptırmayan babaların aşı hakkındaki düşünceleri, çocukların aşı olup olmamasında daha etkili bulundu.

SB109

Aşılı ve Aşısız Çocuklarda Hepatit A Seroprevalansı

[1]Metin Yiğit

[1]Ankara Şehir Hastanesi

Giriş ve Amaç: Çocukluk çağı viral hepatitlerinin en sık nedeni Hepatit A virüsüdür (HAV). HAV enfeksiyonunu önlemenin en etkinli yöntemi ise bağışıklamadır. Dünya Sağlık Örgütü, HAV aşılamasının, 12 ay ve üstü çocuklar için ulusal aşılama şemalarına dâhil edilmesini önermektedir. Ülkemizde de HAV aşısı 2012 yılında çocukluk çağı rutin aşı takvimine girmiştir.01.03.2011 ve sonrasında doğan çocuklara immünizasyon uygulanmaya başlanmış olup halen 18. ve 24. ayda 2 doz olarak uygulanmaktadır. Retrospektif olan çalışmamızda 0-18 yaş grubu hastaların HAV serolojilerini incelemeyi, rutin aşılama şemasına göre aşılanmış çocukların ve aşılanmamış adölesan hastaların HAV seroprevelanslarını karşılaştırmayı amaçladık.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi'nde Ağustos 2019 ile Aralık 2021 arasında muayene ve tetkik edilmiş, Total ve IgM Anti HAV serolojisi istenmiş 0-18 yaş arasındaki çocuklar dâhil edildi.18 ay altı çocuklar ve 01.03.2011 öncesinde doğan çocuklar aşısız,18-24 ay arası çocuklar tek doz aşılı, diğer hastalar tam doz aşılı olarak kabul edildi. Total Anti HAV titresi > 19.90 mIU/mL saptanan hastalar üretici firmanın önerdiği prosedüre göre seropozitif olarak kabul edildi.Anti HAV IgM pozitif olarak saptanan hastalar ve mükerrer testler çalışmaya dâhil edilmedi. Sonuç: Çalışmaya alınan 2528 hastanın %45.1'i kızdı, hastaların yaş ortalaması 6.98±4.66'ydı (median:6).Hastaların %75.4'ü tam doz aşılı,%17.5'i aşısız,%7.1'i tek doz aşılıydı.Ortalama total anti HAV titresi 70.12±35.98 mIU/mL olarak saptandı. Hastaların %12.9'u seronegatif, %87.1'i seropozitifti. Tam doz aşılı hastalarda ortalama total anti HAV titresi 78.66±31.77 mIU/mL ve seropozitiflik oranı %93.7, tek doz aşılılarda 67.95±37.94 mIU/mL ve % 90.6, aşısız hastalarda 34.19±20.60 mIU/mL ve % 57.5 olarak görüldü. Tam doz aşılıların antikor titresi tek doz aşılılardan($p=0.001$) ve aşısızlardan($p<0.001$), tek doz aşılıların antikor titresi aşısızlardan($p<0.001$) anlamlı olarak yüksek bulundu. Tam doz aşılılarla yarım doz aşılılar arasında seropozitivite açısından anlamlı fark bulunmadı($p>0.05$), ancak gerek tam doz aşılılarda gerekse yarım doz aşılılarda seropozitiflik oranı aşısızlara göre anlamlı olarak yüksek bulundu($p<0.001$, her biri). Seropozitif hastalarda yaş arttıkça antikor düzeyinde düşüş izlendi ($r=-0.46$,$p<0.001$)saptandı.

Tartışma: Hastalığın ülkemizde orta düzeyde endemik olması ve ileri yaşlarda ağır hastalık ve komplikasyon risklerinin yüksek olması dikkate alındığında aşılanmamış adölesanların HAV ile karşılaşma risklerinin değerlendirilerek aşılama şemasının planlanması uygun görünmektedir. Bu açıdan çocuk hekimlerine HAV enfeksiyonu ve aşısı hakkında ebeveynlerde ve adölesan hastalarda farkındalık oluşturulması açısından büyük görev düşmektedir.

SB112

Azerbaycanda Bir Qrup Çocukta Vitamin D Düzeyinin Değerlendirilmesi

[1]Aygül Şahbazova, [2]Dilara Alakbarli

[1]German Hospital
[2]HB Güven Klinik

Giriş: Vitamini; vücutta kalsiyum ve fosfor metabolizmasını düzenleyen, büyüme, gelişme ve sağlıklı bir iskelet yapısı için önemli bir hormondur. İnsan vücudunda bulunan vitamin D'nin %90-95 i güneş ışınlarının etkisi ile deride sentezlenir, karaciğer ve böbrekte hidroksilasyona uğrayarak aktif formları olan 25(OH)D ve 1,25(OH)2D'ye dönüşür. Kemik dokusunun mineralizasyon yetersizliğinde raşitizm gelişmektedir. Emilim bozukluğu, güneşten yeterince yararlanamama, hızlı büyüme sırasında ihtiyacın artması ve alım eksikliğinde vücutta D vitamini eksilir, bu da riketsin oluşumuna katkı sağlar. D vitamini eksikliği kemik dokusunun etkileri dışında birçok hastalıkların oluşmasında rolü olduğu bildirilmiştir. Bazı çalışmalarda serum D vitamini eksikliğinin üst solunum yolu enfeksiyonunu arttırdığı ileri sürülmüştür. D vitaminin bağışıklık sistemini destekleyerek birçok hastalığı önlediğine dair yayınlar vardır. Yarılanma ömrünün uzun olması ve vücuttaki depo durumunu göstermesi nedeniyle serum düzeylerinin ölçümünde 25-(OH)D tercih edilmektedir. Ülkemizde doğan tüm bebeklere 1 yaşına kadar 400 IU/gün vit D desteği verilmektedir. Vücutta yeterli D vitamini sentezi için günde 10-15 dakika gün ortası güneş ışığına maruziyet gerekmektedir. Kış aylarında D vitamini düzeyinin yeterli seviyede tutulmasının sağlanması açısından, yaz aylarında vit D takviyesinin azaltılması veya kesilmesi önerilmemektedir.

Gereç ve yöntem: Çalışmamızda, 1 Ocak 2021- 12Aralık 2021 tarihleri arasında HB Güven Kliniği ve German Hospitale başvuran 0-18 arası yaş grubu çocukların D vitamini düzeylerinin retrospektif olarak değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Serum 25 (OH) D düzeyinin <10 ng/ml olması ciddi eksiklik, 10-24 ng/ml hafif eksiklik, 25-100 ng/ml optimal seviyye, olarak değerlendirildi. Vit D düzeyleri Cobas E411 immün ölçüm otoanalizötörü kullanılarak çalışılmıştır.

Sonuç: Çalışmaya 318 çocuk hastanın sonuçları dahil edilmişdir. Bunların %3.14 sı 10 ng/ml altında olup ciddi eksiklik grubunda, %37,42 si 20ng/ml altında olup hafif-orta derecede eksiklik ve %57,54'si 25-30 ng/ml arasında olup optimal grubunda, %1.88 D vitamin fazlallığı grubunda yer almaktadır. Hastalar yaş grubuna ve cinsiyyetine göre gruplara ayrılmışdır. Kız çocuklarında D vitamini yetersizliği daha fazla görülmüştür.

SB114

Neonatal Sepsis Tanısında Kültür İçin Alınan Kan Miktarı Vücut Kan Hacmine Göre Değişmeli Mi?

[2]Pelin Doğan, [2]İpek Güney Varal, [1]Hilal Meteris

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Bursa Yüksek İhtisas Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Bursa Yüksek İhtisas Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı

GİRİŞ VE AMAÇ: Neonatal sepsis yenidoğanlar için önemli bir morbidite ve mortalite nedenidir. Neonatoloji alanında yaşanan pek çok gelişmeye rağmen neonatal sepsisin nonspesifik belirti ve bulgularının olması ve halen erken tanıda kullanılabilecek mükemmel bir belirtecin bulunamaması nedeniyle klinik önem arz etmektedir. Sepsis tanısında altın standart kan kültüründe üreme saptanmasıdır. Bu çalışmada, sepsiste kültür için alınan kan örneği miktarının, hastanın vücut kan hacmine oranının, kültürde üreme saptanmasına olan etkisinin değerlendirilmesi hedeflendi.

GEREÇ VE YÖNTEM: Retrospektif kohort tarzında düzenlenen çalışmaya Ocak 2020 -Aralık 2021 tarihleri arasında hastanemizin yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatan ve EMA skorlamasına göre klinik sepsis tanısı almış olan hastalar dahil edildi. Klinik sepsisde hastalardan tedavi öncesi standart olarak 1ml kan kültürü alındı. Hastaların vücut hacimleri preterm infantlar için 100ml/kg, term infantlar için 80 ml/kg olarak tanımlandı. Kan kültürü için uygun örnek alımı vücuttaki kan hacminin en az % 1'i kadar örnek alınması şeklinde tanımlandı. Çalışma grubundaki hastaların demografik verileri, sepsis günü, sepsis esnasındaki tartıları, kültür üremesi olan vakalarda üreyen mikroorganizma tipi ve kan kültürü ile eş zamanlı alınmış olan hemogram, CRP değerleri kaydedildi. Hastalardan uygun kan örneği alınan hastalar Grup 1, yetersiz kan örneği alınan hastalar Grup 2 olarak sınıflandırıldı.

SONUÇ: İki yıllık çalışma süresince ünitemize yatan ve klinik sepsis tanısı alan 179 hasta çalışmaya dahil edildi. Grup 1 de 46, Grup 2'de 133 hasta vardı, gruplar maternal ve neonatal özellikler açısından karşılaştırıldığında doğum ağırlığı, gestasyonel haftası, sepsis anındaki tartı Grup 1'de anlamlı olarak düşük izlendi ($p<0.001$). Grup 1'de kültür kanıtlı sepsis oranı Grup 2'ye göre anlamlı yüksek izlendi ($p<0.001$). Klinik sepsis şüphesinde kültür ile eş zamanlı alınan CRP değeri Grup 2'de anlamlı yüksek izlendi ($p=0.001$). TARTIŞMA: Bu çalışmada uygun miktarda kan örneği alınan hastalarda kültür kanıtlı sepsis tanısının anlamlı olarak yüksek tespit edildiği gösterildi. Vücut kan hacmi dikkate alınmadan numune alınmasının kültürde mikroorganizmanın izolasyonunu zorlaştıracağı dolayısıyla gecikmiş antibiyotik tedavisi ya da gereksiz geniş spektrumlu antibiyotik kullanılmasının morbidite ve mortaliteyi arttıracağıı aşikardır. Bu konuda geniş vaka serili prospektif çalışmalarla ihtiyaç vardır.

SB116

Güneydoğu Anadolu Bölgesindeki Çocuklarda Biyotinidaz Genotipleri ile Biyokimyasal Fenotipler Arasındaki Uyum

[1]Murat Karaoglan, [1]Gülper Nacarkahya, [1]Emel Hatun Aytaç, [1]Mehmet Keskin

[1]Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi

Arka plan/amaç: Biyotinidaz eksikliği (BTD), geniş genotipik varyantlarla karakterizedir. Biyotinidaz enzim (BT) aktivitesi ile genotipleri arasındaki uyum, ülkeden ülkeye önemli ölçüde farklılık göstermektedir. Bu çalışma , Güneydoğu Anadolu'da biyotinidaz aktivitelerinin genotipleri ile uyumunu ortaya koymayı amaçlamaktadır .

Katılımcılar/Yöntemler: BTD geninde varyantları olan toplam 711 yenidoğan tek bir merkezde tarandı. Biyokimyasal fenotipleme, takip sırasında ölçülen en yüksek enzim aktivite düzeyine göre dört gruba ayrıldı: Derin(≤%10), Kısmi(%10,1-30), Heterozigot (%30,1-66,5) ve Normal(>66,6).).

Bulgular: Biyokimyasal fenotip grupları, enzim aktivitesi ölçümüne göre derin, kısmi, heterozigot ve normal gruplar olarak atandı. Enzim aktivite ölçüm değerlerine göre gruplardaki katılımcı sayısı sırasıyla 22, 95, 333 ve 261'dir. En yaygın varyant aleller ve yüzdeleri şu şekildedir: p.D444H (%47.4), p.R157H (%18.3) ve p.C33Ffs (%9.0). Enzim aktivitesi ölçümüne dayalı olarak genotipler ve biyotinidaz aktiviteleri arasındaki genel uyum %50,7 idi.

Sonuç: Bu çalışma Güneydoğu Anadolu'da biyokimyasal fenotip ile genotipi arasında düşük bir uyum olduğunu göstermektedir. Bu bulgular, tedavi kararının belirlenmesinde biyotinidaz enzim aktivitelerinin izlenmesinin önemli rolünü göstermektedir.

Tablo 3: Genotip ve biyokimyasal fenotip arasındaki uyum

Genotipler				Biyokimyasal fenotip*						Uyum
				Beklenen	Gözlenen					
Grup	**Zigosite**	**Allele 1**	**Allele2**	**Group**	**n**	**pro**	**par**	**het**	**nor**	**%**
S-S	HZM	**Total**			**48**	**12**	**30**	**5**	**3**	**25**
		En sık ilk üç			42	12	25	4	1	28,5
		p.R157H(c.470GA)	**p.R157H** (c.470G>A)		23	3	17	2	1	13
		p.C33Ffs (c.198_104delGCGGCTGinsTCC)	**p.C33Ffs** (c.198_104delGCGGCTGinsTCC)	pro	10	6	3	1	0	60
		p.Q456H(c.1368A>C)	**p.Q456H**(c.1368A>C)		9	3	5	1	0	33,3
	C/H	**Total**			**15**	**4**	**7**	**4**	**0**	**26,6**
		The most common			5	1	2	2	0	20
		p.R157H (c.470GA)	**p.T532M** (c.1595C>T)		5	1	2	2	0	20
S-no	HTZ	**Total**			**180**	**1**	**8**	**89**	**82**	**49.4**
		En sık ilk dört			150	1	6	77	66	51,3
		p.R157H(c.470G>A)	**no**	het	65	0	3	30	32	46,1
		p.C33Ffs (c.198 104delGCGGCTGinsTCC)	**no**		35	0	1	22	12	62,8
		p.T532M (c.1595C>T)	**no**		25			16	9	64
		p.Q456H (c.1368A>C)	**no**		25	1	2	9	13	36
S-M	C/H	**Total**			**125**	**1**	**37**	**68**	**19**	**29,6**
		En sık ilk üç			84	1	28	51	4	33,3
		p.R157H (c.470GA)	**p.D444H** (c.1330G > C)	par	54	1	11	39	3	20,3
		p.C33Ffs (c.198_104delGCGGCTGinsTCC)	**p.D444H** (c.1330G > C)		21		11	10		52,3
		p.T532M(c.1595C>T)	**p.D444H** (c.1330G > C)		9		6	2	1	66,6
M-M	HMZ	**Total**			**145**	**3**	**8**	**102**	**32**	**70,3**
		En sık		het	141	3	8	100	30	71
		p.D444H (c.1330G > C)	**p.D444H** (c.1330G > C)		141	3	8	100	30	71
	C/H	**Total**			**18**	**0**	**0**	**12**	**6**	**66,6**
		En sık			18	0	0	12	6	66,6
		p.D444H (c.1330G > C)	**Other M**		18	0	0	12	6	66,6
M-no	HTZ	**Total**			**125**	**0**	**4**	**44**	**77**	**61,6**
		En sık		nor	112	0	3	39	70	62,5
		p.D444H (c.1330G > C)	**no**		112	0	3	39	70	62,5
Mutasyon saptanmadı				nor	**55**	**1**	**1**	**9**	**44**	**80**
Total (mutasyon dahil)					**711**			**377**		**53**
Total (mutasyon hariç)				**656**			**333**			**50.7**

** Biyokimyasal fenotipler, enzim aktivitesi bazında sınıflandırıldı. Enzim aktivitesine dayalı biyokimyasal fenotipler (%): derin (0-10); kısmi (10.1-30); heterozigot (30.1-66.5); normal (>66.6) Enzim aktivitesi, sağlıklı çocukların ortalama referans aralıklarının yüzdesi (%) olarak verilir. Normal gruba heterozigot grup eklendiğinde uyum oranları S-no, M-M, M-no ve mutasyonsuz genotip grupları için %95, %91, %96.8 ve %96.3 idi.*

SB119

Tip 1 Diyabet Mellitusda Vitamin D Bağlayan Protein Düzeylerinin İncelenmesi

***[1]Durmuş Doğan*, [1]Eda Gül Özcan**

[1]Çanakkale 18 Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.D

Giriş ve Amaç: Dolaşımdaki 25(OH)D'nin %85 kadarı vitamin D bağlayan protein (VDBP) ile güçlü bir şekilde bağlanır, %10-15 oranında ise zayıf olarak albümine bağlanır. Serbest 25(OHD) ise %1 den daha azdır. Serum vitamin D bağlayan protein düzeyinde değişiklikler doğal olarak serum 25(OH)D düzeyini etkilemektedir. Bu çalışmada, Tip 1 diyabet mellitusda VDBP düzeylerinin nasıl değiştiği, kan şekeri regülasyonun ve insülin dozlarının bu değişime etkilerinin incelenmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Çanakkale 18 Mart Üniversitesi çocuk endokrinoloji polikliniğinden takip edilmekte olan 11-17 yaşlarında, en az iki yıldır diyabet tanısı olan olgular çalışmaya alındı. Sağlıklı kontrol olguları benzer yaşlarda adolesan olgulardan oluşturuldu. HbA1c, serum 25(OH)D3, albümin, Paratiroid Hormonu (PTH), serum kalsiyum fosfor, serum VDBP değerleri için kan örnekleri alındı.

Sonuçlar: Diyabet ve kontrol grupları yaş, cinsiyet ve vücut kitle indeksi sds değerleri dağılımları açısından benzerdi. Diyabet grubunda serum 25OHD düzeyi (median, İQR) 16,9 (10,07) ng/ml, kontrol grubunun ise 19,8 (12,95) ng/ml saptandı (p=0,136). D vitamin yetersizliği diyabet grubunda daha fazla saptandı. Serum VDBP değerler diyabet grubunda anlamlı düşük bulundu. Hesaplanan biyoavaible 25(OH)D değerleri gruplar arasında anlamlılık göstermese de biyoavaible 25(OH)D oranlarının diyabet grubunda anlamlı olarak daha yüksek olduğu görüldü. Diyabet grubunda serum VDBP düzeyine etki eden faktörler incelendiğinde HbA1c değerlerinin ve insülin dozlarının etkili birer faktör olmadığı görüldü.

Tartışma: Tip 1 diyabet mellitusda literatürdeki yapılmış az sayıdaki çalışmalar ile uygun olarak serum VDBP değerleri düşmektedir. Bu düşüş diyabet olgularında ölçülen 25OHD düzeylerini etkileyebilir ve yanlış yorumlamalara neden olabilir. Tip 1 diyabette biyoavaible 25OHD, PTH, VDBP etkileşimlerinin incelenmesi, bu hastalıktaki vitamin D fizyolojisini daha iyi anlamamızı sağlayabilir.

SB120

Duchenne Musküler Distrofide Oksidatif Stresin Saptanması

[1]Pembe Gültutan, [2]Özlem Yayıcı Köken, [3]Salim Neşelioğlu, [4]Esra Gürkaş, [3]Özcan Erel, [4]Aydan Değerliyurt

[1]Ankara Şehir Hastanesi, Pediatrik Nöroloji Kliniği, Ankara, Türkiye
[2]Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Antalya, Türkiye
[3]SBÜ, Ankara Şehir Hastanesi, Biyokimya Kliniği, Ankara, Türkiye
[4]SBÜ, Ankara Şehir Hastanesi, Pediatrik Nöroloji Kliniği, Ankara, Türkiye

Giriş ve Amaç: Yüksek oksidatif stres, distrofin eksikliği varlığında yani kişi Duchenne musküler distrofi (DMD) ise kas hasarına katkıda bulunan bir mekanizma olarak öne sürülmüştür. Oksidatif stres, DMD ilerlemesinin önemli bir düzenleyicisi olabilir ve prognostik bir belirteç olabilir ve ayrıca yeni tedavilerin hedefi olabilir ve bu açıdan belirlenebilmesi önemlidir. Bu çalışmada ; DMD'li çocuklarda oksidatif stres belirteci olarak tiyol/disülfid dengesini ve iskemik modifiye edilmiş albümin düzeylerini (İMA) aynı yaştaki sağlıklı akranlarla karşılaştırarak kullanılabilirliğini denetlemeyi hedefledik.

Gereç ve Yöntem: Prospektif ve kesitsel özellikteki bu çalışmaya dahil etme/etmeme kriterleri değerlendirildikten sonra DMD'li 17 çocuk ile 16 sağlıklı çocuk çalışmaya dahil edildi. DMD''li çocuklar ile kontrol grubu arasında plazma tiyol, disülfid ve İMA seviyeleri karşılaştırıldı.

Sonuç: DMD hastaları ile kontrol grubu arasında yaş ve cinsiyet açısından istatistiksel fark yoktur. Nativ tiyol, toplam tiyol ve disülfid ortalama değerleri sırasıyla 443,20±58,79 µmol/L, 485,01±52,70 µmol/L ve 20,90±6,90 µmol/L idi. DMD grubunda sırasıyla 487,29±56,12 µmol/L, 524,09±57,92 µmol/L ve 18,40±5,66 µmol/L kontrol grubundadır. Nativ tiyol değeri, kontrol grubu ile karşılaştırıldığında DMD grubunda önemli ölçüde azaldı (p:0.035). Ortalama İMA değerleri DMD ve kontrol gruplarında sırasıyla 0,71 (0,13) (g/L) ve 0,73 (0,15) idi (p:0.533). Ayrıca 12 yaş altı hasta ve kontrol grubu arasında her üç parametrede de istatistiksel fark yoktu.

Tartışma: Nativ tiyol düzeylerinin DMD grubunda sağlıklı kontrollere göre daha düşük olduğunu saptadık. Bu sonuçlar dinamik TDH'nın DMD ile yapılan klinik deneylerde oksidatif stresin bir belirteci olarak kullanılabileceğini, ancak IMA'nın DMD'de oksidatif stresin bir belirteci olarak kullanışlı olmadığını desteklemektedir.

SB122

Konjenital Kalp Hastalığı Olan Çocuklara Gelişimsel Açıdan Bakış: Çalışma Ön Sonuçları

[1]Ayşe METE YEŞİL, [2]Aysel HAJİYEVA, [3]H.Hakan AYKAN, [1]Elif N. ÖZMERT

[1]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Gelişimsel Pediatri Bilim Dalı, Ankara
[2]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara
[3]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Kardiyoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş ve Amaç: Konjenital kalp hastalığı (KKH) olan çocukların sağlıklı çocuklara göre nörogelişimsel sorunlar açısından daha yüksek risk altında olduğu bilinmektedir. İzlemdeki yenilikler, yeni cerrahi tekniklerin gelişmesi, koruyucu kardiopulmoner bypass teknikleri, yoğun bakım şartlarındaki iyileşmelerle birlikte mortalite oranları yüz güldürücü şekilde düşmüş ve uzun dönem morbiditeler önem kazanmıştır. Bu çalışmada KKH olan çocukların gelişimlerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Çocuk Kardiyoloji Polikliniğinde takip edilmekte olan; 18-60 ay arası KKH olup nörogelişimsel ve genetik hastalık tanısı olmayan 18 çocuk ve aynı yaş aralığındaki 15 sağlıklı çocuk çalışmaya dahil edildi. Konjenital kalp hastalıkları opere olmuş çocuklarda siyanotik/asiyanotik; opere olmamış çocuklarda ise antikonjestif tedavi gereksinimlerine göre hemodinamik olarak önemli/önemsiz olarak sınıflandırıldı. Sosyodemografik veriler aileden elde edilerek çocukların gelişimleri kişisel-sosyal, ince motor, kaba motor, problem çözme ve iletişim alanlarında Erken Gelişim Envanteri (EGE) kullanarak değerlendirildi.

Sonuçlar: Konjenital kalp hastalığı olan çocukların yaşlarının median değeri 28.4 ay olup 11'i (%61.1)'i erkek cinsiyetteydi. Kontrol grubuyla KKH olan çocuklar arasında yaş ve cinsiyet açısından anlamlı farklılık yoktu ($p>0.05$). Konjenital kalp hastalığı olan çocukların 10 'u (%56) opere olmuş olup; bu çocukların sekizinin (%80) kalp hastalığı asiyonotik olarak sınıflandırıldı. Opere olmamış çocukların yedisinin (%87.5) KKH ise hemodinamik olarak önemli değildi. Konjenital kalp hastalığı olan çocukların 15'inin (%83); sağlıklı çocukların ise 3'ünün (%20) EGE'de değerlendirilen gelişim alanlarının en az birinde gecikmesi mevcuttu ($p<0.05$). Kişisel-sosyal, kaba motor, problem çözme ve iletişim alanlarında KKH olan çocuklarda sağlıklı çocuklardan daha sık gecikme görüldüğü saptanmış olup ($p<0.05$); KKH olan çocukların 8'inde (%44.4) EGE'de 3 ve daha fazla alanda gecikme olduğu dikkat çekmekteydi.

Tartışma: Konjenital kalp hastalığı tanısı olan çocukların takibinde multidisipliner bir yaklaşım gerekmektedir. Bu çocukların gelişimle ilgili sahip oldukları çoklu risk faktörleri göz önünde bulundurulmalı ve gelişim değerlendirmesi bu çocukların izleminin mutlak bir bileşeni haline getirilmelidir.

SB132

Mevsimsel Alerjik Rinit Tanılı Hastalarda COVID-19 Sıklığı

***[1]Emine Aylin Yılmaz*, [2]Öner Özdemir**

[1]Sakarya Üniversitesi Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü
[2]Sakarya Üniversitesi Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Allerjisi Bölümü

Giriş ve Amaç: Alerjik rinit hastalığı prevalansı Dünya genelinde %10-40 arasında değişkenlik göstermektedir. Hipertansiyon, diabet, malignite, böbrek yetmezliği, immün yetmezlik ve obezite gibi kronik hastalıklar Covid-19 hastalığı için risk faktörü olarak kabul edilmektedir. Alerjik rinit, atopik dermatit gibi pediatrik popülasyonda yaygın görülen alerjik hastalıklar Covid-19 hastalığı için risk faktörü olarak görülmemektedir. Ancak bu konuda yeterli çalışma ve güncel veri yoktur.

Çalışmamızda alerjik rinit tanısı ile takipli hastalarda Covid-19 hastalığı sıklığı ve şiddeti üzerine retrospektif bir araştırma yapmayı amaçladık.

Gereç ve Yöntem: Mart 2020 – Aralık 2021 tarihleri arasında Çocuk Alerji ve İmmünolojisi polikliniğine başvuran ICD J.30.2 ve J30.4 kodlu alerjik rinit tanısı almış 12-18 yaş arası hastalar taranarak RT-PCR SARS-CoV-2 testi pozitif saptananlar dahil edilmiştir.

Bulgular: 1421 alerjik rinit tanısı ile takip edilen hastada 72 hastanın RT-PCR SARS-CoV-2 testi pozitif olarak bildirilmiştir. Bu durum alerjik rinit tanısı ile takipli hastalarda %5,06 oranında SARS-CoV-2 pozitifliği anlamına gelmektedir. Katılımcıların % 51,3'i erkek (n:37), %48,7'i kadın (n:35) normal dağılım göstermektedir. Katılımcıların yaş ortalaması 15,13 olarak tespit edildi. Şikâyetlerin ortalama süresinin 6,35 gün olduğu tespit edilmiştir. Ateş şikâyetinin ortalama 38,2o C olduğu tespit edilmiştir. %6,9 oranla (n:5) hastanede ve/veya çocuk acil serviste desaturasyon nedeniyle takip edilen vaka tespit edilmiştir. Sadece 1 vakada öksürük şikâyeti 6 haftadan uzun (5 ay) sürdüğü tespit edilmiştir. Hastalığın alerjik rinit tanısı ile takipli hastalarımızda rekürrens sıklığı %5,5 (n:4) olarak tespit edilmiştir.

Sonuç: COVID-19 piki gözlenen aylarda Türkiye'de olgu insidans oranları ortalaması %6.57 bulunmuştur. Çalışmamızın sonucunda; alerjik rinit tanılı hastaların daha az sıklıkta (% 5,06) SARS-CoV-2 pozitifliği tespit edilmiştir. Alerjik rinitli popülasyonunda Covid-19 hastalığı sıklığı, şiddeti, süresi dikkate alındığında Covid-19 hastalığına yakalanma ve hastalığın seyri açısından bir risk teşkil etmemektedir.

Tartışma: Alerjik rinitli hastalarının havayollarında Th2- aracılı kronik enflamasyondan dolayı ACE-2 ekspresyonu daha düşüktür. Bu sebeple Covid-19 hastalığının görülme sıklığı ve şiddetinin diğer ko-morbid hastalıklara göre daha az/ hafif olduğu düşünülmektedir.

SB136

Plevral Effüzyonla Başvuran Hodgkin Lenfoma Tanılı Olgularımız

[1]Fatma Aslan*, [1]Melek Erdem, [1]Betül Berrin Sevinir, [2]Hülya Öztürk Nazlıoğlu, [3]Zeynep Yazıcı, [4]Candan Demiröz Abakay

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Onkoloji BD. BURSA
[2]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji BD. BURSA
[3]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji ABD, BURSA
[4]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyasyon Onkolojisi ABD, BURSA

Giriş: Hodgkin Lenfoma çocukluk çağı kanserlerinin yaklaşık %6'sını oluşturur. Düşük sosyoekonomik düzey ve enfeksiyon ajanlarına erken ve yoğun maruziyet riski artırır. Çocukluklarda 4 yaşın altında oldukça nadir görülür , hastalık 10 yaşın üstünde ve 50 li yaşlarda en sık görülür.Plevral efüzyon Hodgkin Lenfomalı hastaların %7-30 'unda saptanmaktadır ve kötü prognostik faktör olduğu düşünülmektedir.Amaç: Bu çalışmada Hodgkin Lenfoma tanısı alan ve tanıda plevral efüzyon saptanan hastaların demografik özelliklerinin ve plevral efüzyonun tedavi yanıtı ile ilişkisinin araştırılması hedeflenmiştir.Metod: 2019-2021 yılları arasında Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Onkoloji Bölümü'nde Hodgkin Lenfoma tanısı alan 20 hasta retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Sonuç: Çalışmaya alınan hastaların 11'i erkek (%55) , 9'u kız (%45) saptandı. Hastaların ortanca yaşı 131 ay (min:45ay – max: 207) saptandı. Hastaların en sık başvuru şikayetinin boyunda şişlik olduğu (%75) 2. sıklıkla solunum sıkıntısı(%15) olduğu görüldü. En sık primer tutulum bölgesi servikal lenf nodları (%70) idi. Hastaların çoğunda patolojik alt grup nodüler sklerozan tip (%70) idi. Hastaların tanı anında %10'u evre 1, %55'i evre 2, %5'i evre 3, %30'u evre 4 idi.Tanı anında plevral efüzyon hastaların dördünde (% 20) saptandı . Plevral efüzyonu olan hastaların ortalama yaşı 182 ay , efüzyonu olmayanların ise 115 ay saptandı, plevral efüzyonu olan hastaların yaşı anlamlı olarak daha büyüktü (p:0,015). Plevral efüzyonu olan olgularda cinsiyet arasında anlamlı fark yoktu(p:1).Plevral sıvı miktarı hastalarda >7 cm (7,5-13 cm) idi ve mediastinel kitle boyutu>3 cm idi (3-20 cm). Hastaların hepsine torasentez yapıldı .Hastaların üçünde plevral sıvı eksüda özelliğinde olup sitolojisi benign karakterliydi, bir hastada ise şilöz vasıflı sıvı saptanmış olup sitolojisinde malign tutulum mevcuttu.Plevral efüzyonu olmayan olgularda 3 kür sonrası tam remisyon yada kitlelerde belirgin regresyon saptanırken , plevral efüzyonu olan olgularda literatürle uyumlu olarak 2 hastada tedavi yanıtının daha geç olduğu ve 1 hastada tedaviye yanıtsızlık olduğu, 1 hastada tedavi kesiminden 3 ay sonra relaps olduğu görüldü.

Tartışma: Hodgkin lenfomada plevral effüzyonla başvuru nadir görülmekle birlikte bizim çalışmamızda %20 saptandı. Literatürle uyumlu olarak tanıda plevral sıvı varlığında ; tanı yaşının daha büyük,tedavi yanıtının daha geç yada yanıtsız olduğu görüldü. Bu nedenle plevral sıvı ile başvuran olgularda ayırıcı tanılar

SB137

Çocuk Acil ve Çocuk Kardiyoloji Polikliniğine Göğüs Ağrısı İle Başvuran Çocukların Etiyolojik Açıdan Değerlendirilmesi

[1]Abdüsselam Genç, [1]Hasan Türkmen, [1]Tuğberk Akça, [1]Fahrettin Uysal, [1]Özlem Mehtap Bostan

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Kardiyoloji BD, Bursa

Giriş ve Amaç: Göğüs ağrısı çocuklarda sık görülen bir yakınma olup, hastada ve ailesinde ciddi endişe oluşturabilmektedir. Erişkinlerin aksine kardiyak kökenli göğüs ağrısı oldukça nadirdir, ancak çocuk kardiyoloji poliklinik başvuruları ve konsültasyonlarının önemli bir kısmını teşkil eder. Bu çalışmada göğüs ağrısıyla başvuran çocuk hastaların etiyolojik olarak değerlendirilmesi amaçlandı.

Gereç ve Yöntem: Çocuk acil ve çocuk kardiyoloji polikliniklerine 2021 yılında göğüs ağrısı yakınmasıyla yapılan 1272 başvuru değerlendirildi. Çocuk kardiyolojinin takibinde olan hastalar çalışmadan çıkarıldı. Toplam 683 başvuru çalışmaya dahil edildi. Hastaların demografik verileri, göğüs ağrılarının özellikleri, eşlik eden semptomları, özgeçmişleri, soygeçmişleri, fizik muayene ve tetkikleri ile son tanıları retrospektif olarak değerlendirildi.

Sonuç: Çalışmaya dahil edilen 666 hasta, toplam 683 kez göğüs ağrısı yakınmasıyla başvurmuştu. Hastaların %50,5'i erkek (n=336), %49,5'i kız (n=330) olup, ortalama başvuru yaşı 12,6±3,5 (3-18) yıldı. Başvuruların %38,2'si (n=261) acil servise, %61,8'i (n=422) çocuk kardiyoloji polikliniğine yapılmış olup, hastaların %72,9'u çocuk kardiyoloji bölümü tarafından veya bu bölüme konsülte edilerek değerlendirilmişti. 257 hastanın (%37,6) akut başlangıçlı yakınmaları (<1 hafta) mevcuttu. Göğüs ağrısı 104 hastada (%15,2) baskı şeklinde, 74 hastada (%10,8) efor ile ilişkiliydi. Hastaların 151'ine çarpıntı (%22,1), 12'sine senkop (%1,8) eşlik etmekteydi. Hastaların özgeçmişi incelendiğinde 28'inde sporculuk, 26'sında FMF, 22'sinde astım ve 20'sinde Covid-19 geçirme öyküsü mevcuttu. 91 hastanın soygeçmişinde ani ölüm, erken yaşta geçirilen miyokard enfarktüsü, aritmi veya konjenital kalp hastalığı mevcuttu. Hastaların %85,9'unun fizik muayenesi normaldi, üfürüm ve üst solunum yolu enfeksiyonu bulguları en sık rastlanan anormalliklerdi. Başvuruların %96,9'u elektrokardiyogramla, %58,4'ü ekokardiyografiyle, %14,5'i ritim Holterle, %8,5'i efor testiyle, %37,2'ü troponin-I düzeyiyle değerlendirilmişti. Göğüs ağrısı etiyolojileri incelendiğinde, 44 hastada (%6,4) kardiyak sebep saptanmış, bunların 17'si akut miyokardit ve perikardit, 16'sı çarpıntı atağı olarak değerlendirilmişti. Nonkardiyak göğüs ağrısı olarak değerlendirilen hastaların 497'sine (%72,8) spesifik bir tanı konamamış olup, tanı konulanlar içinde en sık müsküloskeletal ağrı (%10,2), psikojenik kökenli ağrı (%3,7), gastroözofageal reflü (%3,1), akciğer problemleri (%1,9) ve FMF atak (%0,6) gelmekteydi.

Tartışma: Göğüs ağrısı, çocuk yaş grubunda sık görülmekte olup, çocuk acil ve poliklinik başvurularının önemli bir kısmını teşkil etmekle birlikte çoğunlukla iyi huylu ve nadiren kardiyak kökenlidir. Ayrıntılı bir anamnezi takiben yapılacak iyi bir fizik muayene ve elektrokardiyogram incelemesiyle göğüs ağrısının kardiyak ve nonkardiyak nedenlerinin ayırt edilmesi çoğunlukla mümkündür.

SB140

Çocuklarda Gastrointestinal Sistem Kanaması Nedeniyle Yapılan Endoskopilerin Retrospektif Değerlendirilmesi

***[1]Aslı Nur Ören Leblebici*, [1]Erkan Akkuş, [1]Ahsen Dönmez Türkmen, [1]Ömer Faruk Beşer, [1]Aliye Fügen Çullu Çokuğraş**

[1]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı

Giriş ve Amaç: Çocuklarda gastrointestinal sistem (GİS) kanamaları; ağızdan anüse kadar gastrointestinal sistemin herhangi bir kısmında meydana gelebilir. Etiyolojide hayatı tehdit edici varis kanaması olabileceği gibi ciddi kayıplara neden olmayacak anal fissür de olabilir. Mortalite riski, etiyoloji ve hastanın başvurduğu merkezin deneyim ve olanakları doğrultusunda değişmektedir. Son yıllarda tanı ve tedavi yaklaşımlarındaki gelişmelerle mortalite oranı önemli düzeyde azalmıştır. Bu çalışmada klinik olarak anlamlı üst ve alt GİS kanamalarının retrospektif olarak taranması ve değerlendirilmesi amaçlandı.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya 2021 yılında İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı'na başvuran alt ve üst GİS kanaması tanısı alan 0-18 yaş aralığındaki 20 çocuk hasta alındı. Hastaların yaş, cinsiyet, geliş yakınmaları, aldıkları tanılar, tedavi yöntemleri, özofagogastroduodenoskopi ve kolonoskopi bulguları incelendi.

Sonuç: 2021 yılında merkezimizde endoskopi yapılan 420 hastanın 20'si (%4.8) GİS kanama nedeniyle tetkik edildi. Hastaların 8'i (%40) kız ve 12'si (%60) erkekti. 3 (%15) hasta üst GİS kanaması, 15 (%75) hasta alt GİS kanama ve 2 (%10) hasta alt ve üst GİS kanama idi. Hastalar endoskopik veya cerrahi girişim gereksinimi olmadan medikal tedavi ile taburcu edildi.

Tartışma: Çocukluk döneminde GİS kanamalar önemli bir problemdir. GİS kanamalar acil tanı ve tedavi gerektiren ciddi durumlardan basit medikal tedavi ile yönetilebilen hastalıklara kadar geniş bir yelpazede bulunmaktadır. GİS kanamalı hastalarda kanamanın şiddetinin ve etiyolojik nedenlerin belirlenmesi hastanın takip ve tedavi sürecinde önemlidir.

SB142

Terapötik Hipotermi Uygulanan Hipoksik İskemik Ensefalopatili Yenidoğanlarda İşitme Bozukluğu Sıklığı ve Risk Faktörleri: Tek Merkez Deneyimi

[1]Nuran Üstün

[1]İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

GİRİŞ ve AMAÇ: Terapötik hipotermi, orta-ağır hipoksik iskemik ensefalopati (HIE)' li bebeklerde standart bir tedavi metodudur. HIE nedeniyle hipotermi alan yenidoğanların bir kısmında çeşitli derecelerde işitme kaybı geliştiği gösterilmiştir. İşitme kaybı gelişme riski yüksek olan bebekleri belirlemek, bu tür işitsel komplikasyonlara erken müdahale için esastır. Bu çalışmada hipotermi almış HIE'li bebeklerde işitme bozukluğu sıklığı ve risk faktörlerini belirlemek amaçlanmıştır.

GEREÇ ve YÖNTEM: Ocak 2016-Haziran 2021 yılları arasında HIE tanısı ile hipotermi uygulanmış 71 olgunun yenidoğan yoğun bakım ve takip verileri retrospektif olarak toplandı. İşitme taramasından önce ölen 5 hasta ve işitme taraması verileri eksik olan 7 hasta çalışma dışı bırakıldı. İşitme taraması sonuçlarına ulaşılabilen 59 olgunun demografik ve klinik özellikleri ile birlikte laboratuvar değerleri analiz edildi.

SONUÇLAR: Çalışmaya alınan 59 (33 erkek, 26 kız) olgunun ortalama gebelik yaşı 38.7±1.6 hafta idi. Olgularımızın 7'sinde (% 11.9) işitme bozukluğu tespit edildi. İşitme bozukluğu olan bebeklerin kordon kanı baz açığı seviyeleri anlamlı olarak daha düşük (-19.07 ± 6.51'e karşı -14.91±4.52, p = 0.034), yatış sırasındaki laktat düzeyleri anlamlı olarak daha yüksek idi (14.54±5.49'a karşı 9.45±4.71 mmol/L, p = 0.011). Hipoglisemi (<47mg/dL) işitme bozukluğu olan bebeklerde daha yüksek olmakla birlikte fark anlamlı değildi (%42'ye karşı %13.5, p = 0.052).

TARTIŞMA ve SONUÇ: İşitme bozukluğu terapötik hipotermi ile tedavi edilen orta-ağır HIE geçirmiş bebeklerde sık görülen bir durumdur. Laktat ve baz açığı fazlalığı gibi parametreler, işitme bozukluğu geliştirme riski yüksek olan HIE'li bebeklerin belirlenmesinde prognostic bir rol oynayabilir. Bu popülasyonda işitme kaybı için risk faktörlerini tam olarak belirlemek için daha büyük çalışmalara ihtiyaç vardır.

SB144

Gebelik Haftası 32 Hafta ve Altında Olan Prematüre Yenidoğanlarda Hemodinamik Anlamlı PDA İle 25-Hidroksivitamin D Düzeyleri Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi

***[1]Erbu Yarcı*, [2]Emre Baldan**

[1]Dörtçelik Çocuk Hastanesi, Yenidoğan Yoğun Bakım Servisi, Bursa
[2]Dörtçelik Çocuk Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, Bursa

Amaç: Prematürite ilişkili morbiditeler ile neonatal vitamin D düzeyleri arasindaki ilişkiyi değerlendiren çok sayıda çalışma bulunmaktadır. Bu çalışmanın amacı, gebelik yaşı ≤32 hafta olan prematüre bebeklerde 25-hidroksivitamin D (25-OHD) düzeyinin hemodinamik anlamlı patent duktus arteriosus (hsPDA) gelişimine etkisini değerlendirmektir.Gereç ve Yöntemler: Çalışma grubunu gestasyon yaşı ≤32 hafta olan ve ekokardiyografik değerlendirme ile hsPDA saptanan yenidoğanlar oluştururken, yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatan, ≤32 gebelik haftası olan ve klinik veya ekokardiyografik olarak hsPDA olmayan yenidoğanlar kontrol grubunu oluşturmakta idi.

Bulgular: Çalismaya dahil edilen 122 premature yenidoğanın, 97s'inde (%79.5) hsPDA (çalışma grubu) varken, 25'inde (%52.5) klinik veya ekokardiyografik olarak hsPDA saptanmadı (kontrol grubu). Çalışma grubunun gebelik haftası, doğum ağırlığı, 1. ve 5. dakika Apgar skorları kontrol grubuna göre daha düşük saptandı. Respiratuar distres sendromu, bronkopulmoner displazi ve ölüm oranları çalışma grubunda kontrol grubuna göre anlamlı şekilde yüksek saptandı (sırasi ile; p=0.0001, p=0.01 ve p=0.027,). Ancak, erken başlangıçlı sepsis, intrakranial kanama, nekrotizan enterokolit ve prematüre retinopatisi açısından gruplar arasında farklılık saptanmadı. Çalışma grubunun ortanca 25-OHD seviyeleri, kontrol grubunun ortanca 25-OHD seviyelerinden anlamlı derecede düşüktü (10.2 ng/ml'ye karşın 15.4 ng/ml; p=0.0001). Çalışma grubunda kontrol grubuna kıyasla istatistiksel olarak anlamlı daha yüksek oranda düşük D vitamini düzeyleri (25-OHD düzeyi

Değişkenker	Non-hsPDA n=97	hsPDA n=25	p
Anne yaş, yıl	29 (15-44)	30 (18-37)	0,52
Gebelik yaşı, hafta	31 (26-32)	30 (24-32)	**0,0001**
Doğum ağırlığı, gr	1505 ± 343	1272 ± 272	**0,002**
Antenatal steroid, n (%)	38 (39)	10 (40)	0,94
Çoğul gebelik, n (%)	22 (23)	6 (24)	0,89
Doğum şekli, CS n (%)	85 (88)	23 (92)	0,54
Cinsiyet, Erkek n(%)	43 (44)	17 (68)	**0,035**
Apgar 1. Dakika	8 (4-10)	5 (5-8)	**0,0001**
5. Dakika	9 (6-10)	8 (7-9)	**0,0001**
Vitamin D grup, n(%)			
Yetmezlik	5 (6)	5 (20)	

Düşük	46 (47)	17 (68)	**0,001**
Normal	46 (47)	3 (12)	
Vitamin D grup, n(%)			
Düşük	51 (53)	22 (88)	**0,001**
Normal	46 (47)	3 (12)	
Anne hastalık varlığı, n(%)	53 (54)	14 (56)	0,9
SGA	27 (28)	5 (20)	0,43
TPN süre, gün	22 (6-103)	37 (2-105)	**0,008**
İnvaziv MV süre, gün	0 (0-42)	8 (0-37)	**0,0001**
Non-invaziv MV süre, gün	1 (0-34)	4 (0-45)	**0,007**
Oksijen tedavisi süre, gün	2 (0-33)	10 (0-40)	**0,0001**
Taburcu kilo, gr	2320 (1400-3570)	2500 (1200-4220)	0,75
Yatış süre, gün	36 (11-115)	60 (2-280)	**0,002**
RDS, n (%)	34 (35)	22 (88)	0,000
Erken neonatal sepsis, n (%)	11 (11)	6 (24)	0,1
Nekrotizan enterokolit, n (%)	19 (20)	7 (28)	0,36
İntrakranial kanama, n (%)	25 (26)	9 (36)	0,3
Prematür retinopatisi, n (%)	20 (21)	8 (32)	0,22
Bronkopulmoner displazi, n (%)	0 (0)	4 (16)	**0,001**
Ölüm, n (%)	1 (1)	3 (12)	**0,027**
25-hidroksivitamin D (ng/ml)	15,4 (4,4-47,3)	10,2 (4,2 – 38)	**0,003**

Tablo 1. Çalışma ve Kontrol Gruplarının Maternal-Neonatal ve Klinik Özelliklerinin Karşılaştırılması

P < 0.05 istatistiksel olarak anlamlı

<15 ng/ml) gözlendi (51/97, %53'e karşın 22/25, %88; p=0.001).

Sonuç: Prematüre ve term yenidoğanlar için belirlenmiş bir optimal 25-OHD seviyesi yoktur. Bu çalısma hsPDA ile 25-OHD düzeyleri arasındaki ilişkiyi değerlendiren ilk çalışmadır. HsPDA ile 25-OHD düzeyleri arasındaki ilişkiyi değerlendiren yeni ve daha fazla hasta içeren çalışmalar ile daha kesin sonuçlara ulaşılabilir.

SB151

COVİD- 19 Pandemi Döneminde Alerjik Rinit Tanılı Çocuklarda Hastalık Şiddetini Etkileyen Faktörlerin Değerlendirilmesi

[1]Nurşen Ciğerci Günaydın, [2]Ceren Tanç

[1]Namık Kemal Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Alerji ve İmmünoloji, Tekirdağ, Türkiye
[2]Namık Kemal Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Tekirdağ, Türkiye

Giriş ve Amaç: Alerjik Rinit (AR) çocukluk çağında sıklıkla görülen alerjik hastalıklardan olup; burun akıntısı, burun kaşıntısı hapşırık, burun tıkanıklığı gibi semptomlar görülmektedir. Bu çalışmanın amacı alerjik rinit tanılı çocuklarda COVİD-19 pandemi döneminde hastalık şiddeti üzerine etki eden faktörlerin değerlendirilmesidir.

Gereç ve Yöntem: Bu çalışmada, çocuk alerji polikliniğinde AR tanısı ile takip edilen 7-15 yaş arası 90 hasta çocuk alerji polikliniğinde değerlendirildi; alerjik rinit şiddeti, düzenli takibe gelip gelmemeleri, klinik, laboratuvar ve demografik özelliklerine göre hastalık şiddetini etkileyen faktörler araştırıldı. Alerjik rinit şiddeti Vizüel Analog Skor ile değerlendirildi.

Sonuç: Çalışmada değerlendirilen hastaların yaş ortalaması 9,1±2,2(7-15) yıl idi. Hastaların %58,9(n=53)'u erkek, %41,1(n=37) kız idi. Hastaların %40(n=36)'sı AR; %60(n=54)'ü AR+ Astım tanılı idi. Eşlik eden başka hastalık varlığı %14,6(n=13) idi. Evde sigara maruziyeti %45,6(n=41), ev içi hayvan varlığı %33,3(n=30) sıklıkta idi. Ailede atopi öyküsü %48,8(n=42) mevcuttu. Hastaların %76,7(n=69)'unda en az bir aeroallerjen ile duyarlılık mevcut olu en sık alerjen %62,2 ev akarlarıydı. Pandemi sürecinde %32,2(n=29) hasta takibe gelmiş, %67,8(n=61) hasta ise takibe gelmemişti. Alerjik rinitli hastaların semptomları %79,8(n=67) hastada intermitant, %20,2(n=23) hastada ise persistan idi. Vizüel Analog Skoru ile değerlendirilen hastalık şiddeti %60(n=54) hafif, %40(n=30) orta/ağır idi. Laboratuvar parametrelerinde WBC: 6601±2022(3320-13470)/mm3, PNL:3505±1461(1400-10600)/mm3, lenfosit:2287±575(1190-4080)/mm3, eozinofil:269±208(30-1040)/mm3, % eozinofil: 4058±2612(600-13400), median Total IgE:181 (5-2500) IU/l.Alerjik Rinit şiddetine göre hafif şiddetteki vakaların %40,7(n=22)'si pandemi sürecinde düzenli takibe geliyor, %59,3(n=32) si ise takibe gelmiyorken; orta/ağır şiddette AR'li olguların %19,4(n=7)'si pandemi sürecinde takibe gelmiş, %80,6(n=29)'u takibe gelmemiş olup bu fark anlamlıydı (p=0.03). AR şiddeti ile cinsiyet, alerjen duyarlılık varlığı, başka hastalık varlığı, pasif sigara maruziyeti, evcil hayvan varlığı, aile öyküsü, laboratuvar bulguları arasında ise ilişki saptanmadı (p>0.05).Tartışma: Bu çalışmada alerjik rinit tanılı çocuklarda COVID-19 pandemisinde düzenli takibe gelmeyen hastalarda orta/ağır şiddette alerjik rinit sıklığı, düzenli takibe gelen hastalara göre daha yüksekti. Bu çalışmanın sonucu, alerjik rinitte hastalık şiddeti üzerine düzenli hasta takibinin önemli olduğunu göstermektedir.

POSTER BİLDİRİLER

PB3

Sık Görülen Bir Genetik Ataksi Nedeni Olarak: Friedreich Ataksi

***[1]Büşranur Tırtır Yılmaz*, [2]Rıdvan Avcı**

[1]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul
[2]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İstanbul

GİRİŞ: Friedreich ataksisi (FA), herediter ataksinin en sık sebebi olup otozomal resesif kalıtım gösteren nörodejeneratif bir hastalıktır. Hastalığa anormal sayıda tekrar eden GAA kodon artışının yol açtığı frataksin (FXN) genindeki fonksiyon bozukluğu neden olmaktadır. Başlıca klinik tablo nörolojik disfonksiyon, kardiyomiyopati ve diabetes mellitustan oluşmaktadır. Burada erken tanı konulmuş olmasına rağmen takiplerine devam etmeyen bir olgu sunulmuştur.

OLGU: 16 yaşında kız hasta, 5 yıl önce giderek artan ve sebepsiz meydana gelen sık düşmeleri olması üzerine dış merkeze başvurmuş. Özgeçmişinde özellik olmayan hastanın soy geçmişinde kuzeninin Friedreich ataksisi tanısı ile takip edildiği öğrenilmiş. Genetik inceleme ile Friedreich ataksisi tanısı konulan hasta sonraki takip ve tedavilerine devam etmemiş. Şikayetlerinin devaam etmesi üzerine tarafımıza başvuran hastanın 20017 yılında yapılan genetik incelemede FXN geninde 200'ün üzerinde GAA tekrarı olduğu ve anne ile baba arasında 2.derece akraba evliliği olduğu öğrenildi.

Fizik muayenede boy: 159 cm (-0.69 SDS), kilo: 62 kg (0.6 SDS), genel durumu iyi, oryante koopere, mental gelişimi normal idi.Derin tendon refleksleri hipoaktifti, ataksik yürüyüşü mevcuttu ve tandem yürüyüşü bozuktu. Serebeller muayenede dismetri ve disdiadikokinezi mevcuttu ve romberg testi pozitifti. Hafif derecede skolyoz mevcuttu. Konuşma, görme, işitme ve kardiyak muayeneleri normal olarak değerlendirildi.

Tam Kan Sayımı, böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri normaldi. E vitamini düzeyi normal sınırlarda tespit edildi. Ekokardiyografisi (EKO) normaldi.

Kraniyal magnetik rezonans görüntülemede herhangi bir patolojik bulgu yoktu. Spinal magnetik rezonans görüntülemede en belirgin yerinde dorsal seviyede spinal kord AP çapı 3 mm ölçülmüş olup kalibrasyonu ince olarak izlendi.

Elektromiyografide (EMG) yaygın duyusal nöronal veya aksonal hasara sebep olan polinöropati mevcuttu. Klinik bulguları Friedreich ataksisi (FA) uyumlu olan ve genetik inceleme ile tanısı kesinleşen hastaya idebenon tedavisi başlanıp hasta takibe alındı.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Friedreich ataksisi (FA) progresif seyreden ve birçok sistemi etkileyen bir hastalıktır. Tanı sonrası aile bireyleri taranmalıdır. Biz bu olguda FA hastalarının multisistemik bir yaklaşım gerektirdiği ve yavaş progresyon gösteren hastalıklarda aile farkındalığının önemini vurgulamak istedik.

PB6

Posttravmatik Serebellar Enfarkt: Olgu Sunumu.

[2]Müjgan Arslan, [3]Veysel Atilla Ayyıldız, [1]Mervegül Efe, [1]Kübra Boztepe

[1]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Isparta.
[2]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi, Isparta.
[3]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı,Isparta.

Giriş: Minör kafa travması, çocukluk çağında sık görülen, genellikle ciddi komplikasyonlara sebep olmayan, ancak nadiren vasküler komplikasyonlara sebep olan bir sağlık sorunudur. İskemik enfarkt, çocuklarda kafa travması sonrasında nadir görülen, fokal nörolojik bulgularla presente olan bir komplikasyondur. Vasküler kompresyon, vasküler hasar, sistemik hiporperfüzyon, embolizasyon gibi farklı mekanizmalar sebep olarak gösterilmiştir. Kafa travma sonrasında serebellar enfarkt gelişen bir hastamızı sunmak istedik.

Olgu: 22 aylık erkek hasta, travma sonrasında gelişen bilinç değişikliği ve kusma yakınması ile Acil Servis'e getirildi. Yatağında oynarken başını duvara çarpmış, kısa bir süre sonra kusmaları başlamış, tepkileri azalmıştı. Öz ve soy geçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenede, uykuya meyili vardı, Glaskow Koma ölçeğine göre değerlendirildiğinde puanı 12 idi. Desteksiz oturmada güçlük, dismetri, koordinasyon bozukluğu ve ataksisi vardı. Diğer sistem muayenelerinde özellik yoktu. Bakılan laboratuvar değerlerinde patoloji saptanmadı. Koagülasyon parametreleri ve tromboz tetkikleri normaldi. Kardiyak değerlendirmede özellik yoktu. Kraniyal manyetik rezonans görüntülemede (MRG) sağ serebellar hemisferde ve serebellar vermiş sağ yarısında akut iskemik enfarkt ile uyumlu diffüzyon kısıtlanması görüldü (Resim1). MR anjiografide, sağ vertebral arterin kraniyum giriş düzeyi öncesinde görüntülenemediği görüldü. Hasta fizik tedavi programına alındı. Konservatif takip ve tedavi sonrasında 7. günde taburcu edilirken nörolojik muayenesi normaldi.

Sonuç ve Tartışma: Minör kafa travmalarından sonra gelişebilen bir komplikasyon olan enfarktın farkındalığını arttırmak ve nadir görülen bu durumun ayırıcı tanıda hatırlanması gerektiğini vurgulamak istedik.Anahtar kelimeler: Minör kafa travması, enfarkt, iskemik, pediatrik.

PB11

İnfuenza A Enfeksiyonu İle İlişkili Miyozit Olguları.

[2]Müjgan Arslan, [1]Mervegül Efe, [1]Rüveyda Karataş

[1]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi,Pediatri Anabilim Dalı,Isparta.
[2]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi, Isparta.

Giriş: Çocukluk çağının bening akut miyoziti, influenza virüsü enfeksiyonu sonrasında görülen, nadir, solunum yolu dışı komplikasyonlarındandır. İnluenza A H3 alt tipi enfeksiyonu sonrasında miyozit tanısı alan iki hastamızı sunmak istedik.Olgu 1: 6 yaşında erkek hasta, yürüyememe yakınması ile polikliniğe getirildi. Öz ve soy geçmişinde özellik yoktu. İki hafta önce üst solunum yolu enfeksiyonu geçirme öyküsü vardı. Fizik muayenede; her iki alt ekstremitede, özellikle gastrokinemius kasında, hassasiyeti vardı; yürümeyi reddediyordu, derin dendon reflkeksleri alınıyordu, duyu muayenesi ve kas gücü normaldi. Diğer sistem muayenelerinde özellik yoktu. Bakılan laboratuvar değerlerinde; kreatin fosfokinaz: 3181 U/L, aspartat aminotransferaz: 123 U/l satandı, diğer tetkiklerde patoloji yoktu. Solunum yolu viral panelinde, influenza A H3 tipi pozitif saptandı. Hidrasyon ve ağrı tedavisi sonrasında hastanın yakınması üç günde geriledi.

Olgu 2: 5 yaşında erkek hasta, yürümede zorluk yakınması ile polikliniğe getirildi. Öz ve soy geçmişinde özellik yoktu. Bir hafta önce üst solunum yolu enfeksiyonu geçirme öyküsü vardı. Fizik muayenede; her iki gastrokinemius kasında hassasiyeti vardı, destekle yürüyordu, derin dendon reflkeksleri alındı, duyu muayenesi ve kas gücü normaldi. Laboratuvar değerlerinde; kreatin fosfokinaz: 2449 U/L, aspartat aminotransferaz: 103 U/l, lökosit sayısı: 3700 (%52 lenfosit) satandı, diğer tetkiklerde patoloji yoktu. Solunum yolu viral panelinde, influenza A H3 tipi pozitifti. Hidrasyon ve ağrı tedavisi sonrasında hastanın yakınması iki günde geriledi.

Sonuç ve Tartışma: Çocukluk çağının benign akut miyoziti, başlangıç bulgularının ani ve hızlı olması sebebi ile ailelerde endişe yaratsa da, kendini sınırlayan, iyi prognozlu bir durumdur. Yürüme zorluğu yakınması olan hastaların ayırıcı tanısında hatırlanmalı, ayrıntılı muayene ve basit tetkiklerle tanı konularak gereksiz incelemeler engellenmelidir.

PB12

Akut Sinuzite Bağlı Gelişen Nazal Septal Apse: Olgu Sunumu

***[1]Beste Devril*, [2]Taylan Çelik, [1]Nazan Kaymaz**

[1]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çanakkale
[2]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Çanakkale

GİRİŞ: Fasiyal selülit olarak presente olan nazal septal apse, travma öyküsü olmayan çocuklarda oldukça az rastlanır bir durumdur. Yaygın antibiyotik kullanımının sinuzite bağlı gelişen komplikasyonları önlemesi nedeniyle günümüzde sinuzite bağlı nazal septal apse üzerine literatür çok azdır (1). Kliniğimizde sol maksiller sinuzite bağlı gelişen nazal septal apse ile takip ettiğimiz 7 yaşındaki kız hasta sunulmuştur.

OLGU: Daha önce bilinen sağlık sorunu olmayan 7 yaşındaki kız hasta, başvurusundan bir hafta önce sol gözde ağrı, şişlik şikayeti ile dış merkezde muayene olmuş, amoksisilin-klavunat 60 mg/kg/gün tedavisi başlanmış. Antibiyotiği düzenli kullanan hastanın bu sırada sol nazal kavite üzerinde ısı artışı, kızarıklık, ödem, hassasiyet şikayetleri başlayan hasta tarafımıza başvurdu. Çekilen kontrastlı Paranazal BT incelemesi "Paranazal sinuslerde yer yer aerasyon içeren yumuşak doku opasifikasyonları dikkati çekmiş olup solda maksiler sinus ve etmoid hava hücrelerinde, sol taraf nazal kaviteyi de dolduran, çevresel kontrastlanma gösteren, santrali kistik-nekrotik karakterde yumuşak doku lezyonları izlenmiştir. Apse komplikasyonu ile uyumlu gözlenmiştir. Tanımlı görünümler nazolakrimal duktus ve sol taraf nazal bölge cilt-ciltaltı dokuya doğru uzanım göstermektedir." olarak raporlanan hastaya akut sinuzite bağlı nazal septal abse tanısı ile klindamisin ve sefotaksim antibiyoterapisi başlandı. Başvuru tetkiklerinde BK:12.390/mm³, AGS:9.530/mm³, CRP:1,9 mg/dl, Prokalsitonin:0,042 ng/mL, Sedimantasyon:80 mm/saat olarak sonuçlandı. Kulak Burun Boğaz'a konsulte edilen hastaya endoskopik sinus cerrahisi yapıldı, apse içeriği drene edildi. Apse kültürü gönderildi, anerob gram pozitif zincirli kok üremesi gözlendi (tür tayini yapılamadı), antibiyogram yapılamadı. İmmün yetmezlik açısından alınan tetkiklerinde özellik saptanmadı. Takiplerinde klinik bulguları gerileyen hastanın intravenöz tedavisi 2 haftaya tamamlandı, 90 mg/kg/gün oral amoksisilin-klavulonik asit ile 4 hafta devam edilmesi planlanarak taburcu edildi. Takiplerinde özellik saptanmadı.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Tedavi edilmemiş bakteriyel rinosinuzit gözlenen çocuklar ciddi komplikasyonların görülmesi açısından risk altındadır. Hastaneye başvuru nedeni komplikasyonlar olabilir. Akut bakteriyel rinosinuzitin komplikasyon oranı tam olarak bilinmemekle birlikte rinosinuzit nedeniyle hastaneye yatan olguların %5 kadarında komplikasyon geliştiği düşünülmektedir (2). Komplikasyonlar orbital veya intrakraniyal uzanıma bağlı gelişebilir. Orbital ve intrakraniyal komplikasyonlara spesifik klinik durumlar Tablo'da gösterilmiştir (3). Olgumuzda izlenen nazal septal apse ise oldukça nadir görülen bir komplikasyon olup literatüre katkısı olabileceğini düşünüyoruz.

Tablo. Bakteriyel rinosinuzit komplikasyonu olarak gelişebilecek orbital ve intrakraniyal klinik durumlar	
• Preseptal selülit	• Frontal kemik ile ilişkili osteomyelit
• Orbital selülit	• Epidural apse
• Orbital subperiostal apse	• Subdural apse
• Septik kavernöz sinüs trombozu	• Beyin apsesi
• Menenjit	

PB17

Konjenital Miyotoni Olgusu.

[2]Müjgan Arslan, [3]Halil Özbaş, [1]Yasin Yılmazer, [1]Rüveyda Karataş, [1]Kübra Boztepe

[1]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Isparta.
[2]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi, Isparta.
[3]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Genetik Anabilim Dalı, Isparta.

Giriş: Konjenital miyotoni, kontraksiyon sonrası kasların gevşemesinde güçlük ile karakterize, iskelet kasının nadir, kalıtsal bir hastalığıdır. Kanalopati olarak da tanımlanır. Klor kanalını kodlayan CLCN1 geni mutasyonu sonucunda, kaslarda klor iletkenliği azalır ve anormal aksiyon potansiyeli oluşmasına neden olur. Tedavide meksiletin, fenitoin, asetozolamid ve karbamezepin gibi sodyum kanalını bloke eden ilaçlar kullanılır. Miyotoninin klinik görünümü oldukça değişkendir. Konjenital miyotoni tanısı alan hastamızı sunmak istedik.

Olgu: 17 yaşında kız hasta, yürüme güçlüğü, bacaklarda kasılma, hareketlerde yavaşlama, çabuk yorulma şikayetiyle başvurdu. Bu yakınmaların, iki yıldır, giderek sıklaşan ataklar şeklinde var olduğu öğrenildi. Bir hareketin ilk kontraksiyonu normal iken, ikinci kontraksiyonda gücün aniden azaldığı ve hareket sürdürüldükçe, güçsüzlüğün giderek düzeldiği ve normale döndüğünü ifade edildi. Öz ve soy geçmişinde özellik yoktu. Anne ve baba arasında akrabalık ve ailede benzer yakınması olan birey yoktu. Fizik muayenesinde; kas gücü üst ve alt ekstremite proksimalinde 4/5, diğer kas gruplarında tamdı, derin tendon refleksleri alındı. Taban derisi refleksi bilateral fleksör bulundu, perküsyon miyotonisi yoktu. Hastanın sıkıca yumruk yapması söylendiğinde gevşemekte güçlük çektiği, birkaç kez tekrarlayınca gevşediği gözlendi. Oturur pozisyondan ayağa kalkarken zorlanıyor, hareketin başında yavaş oluyor, fakat yürümeye başladıktan sonra hareketler kolaylaşıyordu. Laboratuvar incelemelerinde; hemogram, iyonlar, karaciğer fonksiyon testleri, kreatin fosfokinaz değeri, tiroid fonksiyon testleri normal saptandı. İğne elektromiyografide miyotonik deşarjlar görüldü. Hastamız; öykü, klinik ve elektrofizyolojik bulgular ile miyotoni konjenita tanısı aldı. CLCN-1 gen analizinde patojenik mutasyon saptandı. Hastaya karbamezepin 10 mg/kg/gün tedavisi başlandı, tedavi sonrasında kliniğinde belirgin iyileşme gözlendi. Aileye genetik danışmanlık verildi. Poliklinik takiplerine devam edilmektedir.

Sonuç ve Tartışma: Non-distrofik miyotoniler, kasın klor ve sodyum kanallarını kodlayan genlerdeki bozukluklarla olarak ortaya çıkan, miyotoninin ön planada olduğu hastalıklardır. Geçici güçsüzlük atakları ve kasılma yakınması ile gelen hastalarda, ayırıcı tanıda miyotoniler hatırlanmalı, detaylı öykü ve fizik muayene ile hasta değerlendirilmeli, genetik tetkiklerle tanı desteklenmelidir.

PB20

Nadir Bir Sendrom: Pitt-Hopkins Sendromu ve Nadir Genetik Hastalıkların Tanısında Yeni Nesil DNA Dizi Analizi Yönteminin Önemi

***[1]Özgür Erkal*, [1]Muhammet Gültekin Kutluk**

[1]Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş: Pitt-Hopkins sendromu psikomotor gelişme geriliği, entellektüel gerilik, ataksi, mikrosefali, kaba yüz yapısı, hipotoni ile seyreden otozomal dominant kalıtım kalıbı gösteren nadir bir genetik sendromdur. Temel özelliklerinin yanında erken başlangıçlı miyopi, nöbetler, konstipasyon, hiperventilasyon-apne periyodları ve birçok olguda otizm spektrum bozukluğu sendroma eşlik etmektedir. Hastalığa TCF4 geninde meydana gelen patojen mutasyonlar neden olur. TCF4 geni18q21.2 kromozom bölgesinde lokalizedir. TCF4 geni basic helix-loop-helix (bHLH) proteini üretir. Bu protein diğer bHLH proteinleri ile birlikte homodimer veya heterodimer olarak bir transkripsiyon faktörü olarak işlev görür.

Olgu: Genetik hastalıklar tanı merkezimize çocuk nöroloji bölümünce mental motor gerilik, konuşma geriliği, sterotipik hareketler ve ataksi nedeniyle ileri genetik araştırma amacıyla danışılan 8 yaşındaki kız olguda kaba yüz yapısı, sık ve derin solunum öyküsü mevcuttu. Hastaya uygulanan tüm ekzom dizi analizinde TCF4 Geni NM_001243226.2 transkriptinde heterozigot c.1459C>T (p.R487X) mutasyonu tespit edildi. Tespit edilen bu değişim ClinVar genom veritabanında tanımlı patojen bir değişimdir. Pitt-Hopkins tanısı alan bu olguda en belirgin özellik ataksi ve stereotipik hareketlerdi. Yine çocuk nöroloji bölümünce MMR, epilepsi nedeniyle ileri genetik araştırma için yönlendirilen 7 yaşındaki erkek hastada TCF4 geni NM_001243232.1 numaralı transkriptte heterozigot c.17dupT p.Gln7ProfsTer27 mutasyonu tespit edildi. Tespit edilen mutasyon çerçeve kaymasına neden olarak erken stop kodonuna neden olan bir mutasyondur. ACMG kriterlerine göre patojen bir değişim olarak sınıflandırılmıştır.

Sonuç ve tartışma: Genetik hastalıklar değerlendirme merkezine refere edilen 2 olguya da uygulanan tüm ekzom dizi analizi sonucunda Pitt-Hopkins sendromu tanısı kondu. Pitt-Hopkins sendromu ataksi, mental motor geriliği, konuşma geriliği ve bozukluğu olan ve bu şikayetlere otizm bulguları eşlik eden olgularda düşünülmesi gereken bir sendromdur. Nadir görülen birçok genetik sendrom olmakla birlikte bu nadir sendromların birçoğunda benzer fenotip ve klinik bulgular olabilmektedir. Ayırıcı tanıda sendromun tüm bulgularının tanımlanabilmesi önemlidir. Tüm bu fenotipik ayrımın net yapılamadığı olgularda yeni nesil DNA dizileme yöntemi ile uygulanan tüm ekzom dizi analizi tanı koyma ihtimalini oldukça arttırmaktadır.Anahtar Kelimeler: Pitt-Hopkins, ataksi, TCF4, otizm

PB21

Risk Factors Of İntraventricular Hemorrhage İn Preterm Newborns

[1]Sabina Garayeva, [1]Gulnaz Agayeva

[1]Azerbaijan Medical University, Department Of I Children Diseases

Introduction. Intraventricular hemorrhage (IVH) remains a serious complication in newborn children, especially common in premature infants with gestational age up to 27 weeks. Approximately 50–75% of preterm newborns with IVH develop cerebral palsy, mental retardation, and/or hydrocephalus. Objective. The aim of the present study was to identify risk factors of intraventricular hemorrhage in preterm newborns.Materials and methods. A prospective study 74 very preterm newborns of gestational age less than 32 weeks with respiratory distress syndrome (RDS) was carried out. Pacients divided into 2 groups: group I - 38 children with IVH; group II - 36 newborns without IVH. The diagnosis was verified by neurosonography. Results. It was found that placental insufficiency and chronic arterial hypertension statistically significantly more common in mothers of children without IVH ($p = 0.011$ and $p = 0.034$, respectively). Antenatal prevention of fetal RDS in group II is statistically significant more often it was carried out completely ($p = 0.025$). During primary resuscitation and stabilization in the delivery room, tracheal intubation in children with grade I IVH was carried out in 4.9% of cases, with grade II hemorrage - in 49.3% of cases ($p = 0.014$); with grade III-IV hemorrage - in 58.7% of cases ($p = 0.129$), without IVH - in 17.4% cases ($p = 0.139$).The analyzing respiratory support showed that children requiring compulsory mechanical ventilation were significantly more likely to have grade II hemorrage and more ($p = 0.033$). When comparing expiratory volume, significant differences were revealed between children with grade II and III IVH ($p = 0.038$). In the group of children with grade II IVH, respiratory support was carried out significantly more often for more than 7 days ($p <0.001$), respectively, these newborns spent a statistically significantly larger number of days in the NICU ($p = 0.032$).Conclusion. Thus, significant risk factors for the development of IVH in very preterm newborns with RDS are the need for tracheal intubation in the delivery room, forced mechanical ventilation, the absence of antenatal prophylaxis of RDS of the fetus, as well as the number of manipulations more than 20 in the 1st day of life.

PB23

Status Epilepticus İle Gelen Kardiyak Atriyoventriküler Blok

[2]Rabia Tütüncü Toker, [1]Derya Köse, [3]Hakan Altın

[1]Bursa Şehir Araştırma ve Uygulama Merkezi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü
[2]Bursa Şehir Araştırma ve Uygulama Merkezi, Çocuk Nöroloji Bölümü
[3]Bursa Şehir Araştırma ve Uygulama Merkezi, Çocuk Kardiyoloji Bölümü

Giriş: Epileptik nöbet; metabolik, toksik, yapısal, ,enfeksiyöz, inflamatuvar sebeplerle, akut santral sinir sistemi hasarı ile yada idiopatik olarak ortaya çıkabilir. Epileptik nöbeti klinik olarak tanımlayabilmek her zaman kolay olmayabilir. Bazen senkop, apne gibi paroksismal olaylar epileptik nöbet olarak değerlendirilebilir. Bu neden ile paroksismal olayı tanımlamak çok önemlidir. Paroksismal olayalara neden olabilecek kardiyak, solunumsal, toksik durumları doğru değerlendirmek önemlidir. Kanalopatilerin hızlı keşfi ile epilepsi ve kalp ritm bozukluklarının bir arada olabileceği gösterilmeye başlanmıştır. Bununla birlikte epilepsi tedavisinde kullanılan bazı ilaçlar kalp ritm bozukluklarına yol açabilir. Bir başka olasılıkta paroksismal olay epilepsiye bağlı değil kalp ritm bozukluğuna bağlı gelişmiş olabilir. Ayırıcı tanıda video elektroensefalografi (EEG) monitorizasyonu altın standartttır.

Olgu: 10 yaşında sağlıklı erkek çocuk, jeneralize nöbet şikayeti ile ambulansla Acil Kliniğine getirildi. Ambulansta iki kez benzodiazepin verildiği öğrenildi.Hastaya status epileptikus tanısı konuldu.Bilinci kapalı olan hastanın Acil Kliniğinde sağ kol ve gözünde seğirmesi vardı ve bu nedenle önce levetirasetam ardından fenitoin infüzyonu başlandı.Nöbet ilk saatte tekrarlamadı, bilinci yerine geldi. Nörolojik muayenesi normaldi. Ateşi ve meningeal irritasyon bulguları yoktu.Nöromotor gelişimi normaldi. Prenatal, natal ve postnatal öyküde özellik yoktu. Ailede epilepsi öyküsü yoktu. Elektrolit (Na, Ca, Mg) seviyeleri ve kan şekeri normal bulundu.Kranial MRI: mega sisterna magna ve cavum septum pellucidum ve vergae olarak rapor edildi..Hasta nöbet sonrası 8. saatte EEG'ye alındı. EEG'de epileptik deşarj görülmedi, ancak kardiyak elektrotta bradikardi, ventriküler ekstrasistoller ve atriyoventriküler blok görüldü(Resim 1). Ritim holter takıldı. Holter: Sık ventriküler ekstrasistol ve 2:1 AV blok görüldü. Hasta uyku aktivasyonlu EEG monitorizasyonuna alındı. Epileptik deşarj gözlenmedi. Antiepileptik başlanmadı. Kardiyak elektrofizyolojik çalışma ve kalp pili takılmasına karar verildi.

Sonuç ve Tartışma: Kardiyak kökenli ataklar, tedaviye dirençli akut tekrarlayan nöbetler olarak yanlış yorumlanabilir. Acil Servise nöbet şikayeti ile gelen hastalara EKG önerilebilir.

PB24

Covid 19 Hastada Beyin Sapı Ensefaliti

[1]Zeynep Şenocak*, [1]Gülsüm Elif Şenkan, [2]Rabia Tütüncü Toker, [3]Şefika Elmas Bozdemir, [1]Murat Tutanç

[1]Bursa Şehir Araştırma ve Uygulama Merkezi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü
[2]Bursa Şehir Araştırma ve Uygulama Merkezi, Çocuk Nöroloji Bölümü
[3]Bursa Şehir Araştırma ve Uygulama Merkezi, Çocuk Enfeksiyon Bölümü

Giriş: Şiddetli akut solunum sendromu koronavirüs 2'ye (SARS-CoV-2) bağlı olan koronavirüs hastalığı 2019 (COVID-19) pandemisi, sağlık sistemleri üzerinde dramatik bir etki yaratmıştır.Ülkemizde ilk COVID-19 vakası 11 Mart 2020'de saptanmıştır.Covid-19'un meningoensefalit, influenza ile ilişkili ensefalopatiye benzer virüsle ilişkili nekrotizan ensefalopati ve sekonder sitokin kaynaklı akut nekrotizan ensefalopati sendromları dahil olmak üzere nörolojik hastalıklarla ilişkisi olduğu bildirilmektedir.

Olgu: 14 yaşında kız çocuk, dengesiz yürüme, konuşmada bozulma ve yutamama yakınmaları ile başvurdu. Öyküsünden Covid-19(delta varyantı) nedeni ile evde izolasyonda olduğu öğrenildi.Tanısı nazofaringeal polimeraz zincir reaksiyonu (PCR) ile konulmuştu. Babadan alınan öyküye göre 1 gündür olan dengesiz yürümesi giderek artmış, yürüyemez hale gelmiş, konuşmaya çalıştığında hım hım şeklinde anlaşılmaz ses çıkarabiliyormuş, yutkunmakta zorluk çekmeye başlamış.Prenatal, natal ve postnatal öyküsnde özellik yoktu. Bilinen hastalığı yoktu. Covid -19' a yönelik aşısı yoktu. Annesi Covid -19 pnömonisini hastanede yatarak geçirmekteydi. Hastanın nörolojik mauyenesinde bilinç açık, oryante , koopere, nazone konuşması mevcut, dilde hafif fasikülasyon mevcut, gözler her yöne serbest, nistagmus yok, göz dibi normal, ağız kenarından salya akıyor,nazolabial sulkus sağda silik, belirgin yürüyüş ataksisi mevcut, proksimal ve distal kas gücü 4/5 olarak saptandı. Diğer sistem muayene bulguları doğaldı. Hasta yatırılarak monitorize edildi. Oral beslenemeyeceği için nazogastrik sonda takılarak enteral beslenme başlatıldı. Viral serolojiler, Lyme, kan, idrar, boğaz kültürleri, metabolik testler, vaskülit testleri gönderildi. Sinir ileti çalışması yapıldı. Çekilen Kontrastlı kranial ve Spinal Manyetik Rezonans Görüntüleme(MRG)'de anlamlı tutulum yoktu, Kranial MRG difüzyon sekansında kapsüla interna bilateral arka bacağında hafif bir difüzyon kısıtlması vardı. Hastaya lomber ponksiyon(LP) yapıldı. BOS'dan viral ve Covid-19'a yönelik tetkikler gönderildi. İzlemde 1 kez nöbeti olan hasta midazolam ile müdahale edildi. Antiepileptik başlanmadı. Hasta mevcut nörolojik tutulumları hem 1. motor hem 2. motor ve kranial sinir tutulumları nedeni ile beyin sapı ensefaliti olarak değerlendirildi. 1-2 gr/kg/total doz olacak şekilde İntravenöz imünoglobilin(İVİG) verildi. İzlemde bulguları 3 hafta içinde gerilemeye başladı. Fizik egzersiz programına alındı. Beslenmesi kademeli olarak oral beslenmeye geçildi. Hasta 5. haftanın sonunda oral beslenebiliyor, ataksi gerilemiş, konuşması normale dönmüştü, kas gücü 4-5/5 olması nedeni ile fizik egzersiz programı evde devam etmek üzere öneriler ile taburcu edildi.

Sonuç ve Tartışma: Covid-19, solunum sistemi bulguları olmadan nörolojik bulgular ile de seyredebilir.

PB25

OSTEOPOROZ-PSÖDOGLİOMA SENDROMU (OPPG): OLGU SUNUMU

[1]Kazım Taşkın, [2]Esin Karakılıç Özturan, [3]Ayça Aslanger, [2]Şükran Poyrazoğlu, [2]Firdevs Baş, [2]Feyza Darendeliler

[1]İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, İstanbul
[2]İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İstanbul
[3]İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, İstanbul

GİRİŞ: Osteoporoz-psödoglioma sendromu (OPPG), jüvenil osteoporoz, kemik deformiteleri, nöromotor gerilik ve konjenital körlük ile karakterize, nadir görülen otozomal resesif bir hastalıktır. LRP5 (Düşük yoğunluklu lipoprotein reseptörü ile ilişkili protein 5) geninde fonksiyon kaybına yol açan mutasyonlar neden olur. LRP5 geninde daha önce bildirilmemiş homozigot varyant saptanan iki kardeşin ve heterozigot varyant saptanan aile üyelerinin klinik özellikleri sunulacaktır.

OLGU SUNUMU: Doğuştan körlük ve takiplerinde tespit edilmiş skolyoz ve osteoporoz nedeniyle tıbbi genetik ve göz kliniklerinde takip edilen biri 11.3 yaşında kız ve 8.8 yaşında erkek olan 2 kardeş osteoporoz açısından değerlendirildi. Aile öyküsünde anne-baba arasında 3. derece akraba evliliği mevcuttu. Her iki kardeş gebelik yaşına uygun ağırlıklarda doğmuştu ve postnatal 2. hafta civarında görme bozuklukları gelişmişti. Olgu 1'in kırığı yokken; olgu 2'nin ise basit travmayla gelişmiş 2 adet kırık öyküsü (ayak bileği, sol kol) mevcuttu. Başvuruda olguların boy SDS'leri sırasıyla -1.8 ve -3.1 olarak tespit edildi. Fizik muayenede mikroftalmi, korneal opasitenin yansıra dorsal kifoz ve lordozda artış gibi bulguları mevcuttu. Olguların serum kalsiyum, fosfor, kreatinin, alkali fosfataz, parathormon, 25-OH D vitamini, düzeyleri idrar kalsiyum/kreatinin oranı ve üriner ultrasonografisi normaldi. DXA'da L1-L4 kemik mineral yoğunluğu (KMY) ölçümleri z-skorları sırasıyla -2.7 ve -2.1 olarak saptandı. Moleküler analizde, LRP5 geninde daha önce bildirilmemiş, c.1715A>G (p.H572R) homozigot varyant (yanlış anlamlı) saptanmasıyla tanı doğrulandı. Segregasyon analizinde anne, baba ve sağlıklı kız kardeşlerinin bu değişimi heterozigot olarak taşıdığı saptandı. Tedavide D vitamini ve kalsiyum replasmanlarının yanı sıra intravenöz bifosfanat tedavisi verilmesi planlandı. Sırt ağrıları olan sağlıklı kız kardeşte vertebra fraktürü saptanmadı. Olguların anne ve babasının L1-L4 KMY ölçümleri z-skorları sırasıyla -0.5 ve -0.3 olarak saptandı. Babada daha önce iki kez basit travmayla el bilek kırığı olduğu öğrenildi. Tetkiklerinde 25-OH D vitamini seviyeleri düşük saptandı ve D vitamini replasmanı önerildi.

TARTIŞMA: Konjenital oküler semptomların eşlik ettiği osteoporozlu hastalarda osteoporoz-psödoglioma sendromu (OPPG) akla getirilmelidir. Hastalarımızda LRP5 geninde daha bildirilmemiş yeni bir varyant saptadık. Primer osteporoz nedenlerinden olan OPPG'li hastalarda tedavide kırık sıklığını azaltmak ve vertebra fraktürlerini önlemek için bisfosfonatlar tedavide olumlu etki sağlar ayrıca hastalara kolekalsiferol ve kalsiyum desteği sağlanmalıdır. Taşıyıcı kişiler de göz bulguları olmadan, kemik bulguları ile başvurabilir, osteoporoz tedavisi gerekli olabilir.

PB28

İNTRATEKAL METOTREKSAT UYGULAMASINA BAĞLI GELİŞEN NÖROTOKSİSİTE

[1]Muzaffer Enes PEHLİVAN*, [1]Aslıhan DAĞDEVİREN ERCAN, [2]Çetin TİMUR

[1]Yeditepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]Yeditepe Üniversitesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

GİRİŞ: Metotreksat, çocukluk çağı kanserlerinin tedavisinde sıklıkla kullanılan kemoterapötik ajanlardan biridir. Etkisini dihidrofolat redüktaz enzimi üzerinden sağlar. İntravenöz veya intratekal yollarla verilebilir. Tedavi sonrası hastalarda nörotoksik yan etkileri görülebilir. Bunlar; baş ağrısı, fokal güçsüzlük, bilinç değişikliği, afazi şeklinde olabilir. Bu semptomların vasküler hastalıklarla ayırıcı tanısı yapılmalıdır.

VAKA: 6 yaş kız hasta 7 aydır common b akut lenfoblastik lösemi tanısıyla takip edilen ve ALL IC BFM 2009 protokolünü alan hasta hasta acil servise sabah uyandığında fark edilen konuşamama, sağ kol ve bacakta güçsüzlük ve yutma güçlüğü şikayetleri nedeniyle başvurdu. Hastanın en son aldığı tedavi protokolünde 5 gün ve 11 gün önce yapılan intratekal methotrexate(mtx)(12 mg) ve intravenöz sitarabin tedavileri mevcuttu.Hastanın yapılan fizik muayenesinde sağ kolda ve bacakta kas gücü 4-/5, sol kol ve bacak kas gücü 5/5, sol fasial paralizisi mevcuttu. Vücudunda peteşi, purpura veya ekimozu yoktu. Karaciğer kot altı 1 cm ele geliyordu. Splenomegalisi yoktu. Kalp sesleri ritmikti, üfürüm veya ek ses yoktu. Hastanın kan tetkiklerinde hb:11,1 g/dl wbc:2160 u/L, nötrofil:1480 u/L, trombosit:26.000 u/L, PT:15,1 saniye aPTT:33,9 saniye Fibrinojen:294 mg/dl, elektrolitler normal aralıkta, crp:2,1 mg/L, ALT:248 U/L, AST:63 U/L, BUN:6 mg/dl Kreatinin:0,21 mg/dl olarak sonuçlandı. Hastadan beyin MR istendi. Beyin MR'ında patolojik difüzyon kısıtlılığı gözlenmedi. Normal olarak değerlendirildi. Hastaya tedavi olarak trombosit süspansiyonu(300 ml) ve deksametazon(4x2 mg) tedavisi başlandı. Hastanın takiplerinde nörolojik semptomları 6 saat sonra kademeli olarak düzelmeye başladı ve 12. saatinde yapılan fizik muayenesinde dört ekstremite kas gücü 5/5'ti ve konuşması normaldi. Hastanede yatışının 2. Gününde EEG'si çekildi. EEG'de hiperventilasyonla aktive olan sağ hemisfer fronto-temporal bölgede hafif derecede fonksiyonel bozukluk gözlendi. Hastaya santral lösemik infiltrasyon ekarte etmek amacıyla lomber ponksiyon yapıldı. BOS(Beyin-Omurilik Sıvısı) bakıldı. Lösemik infiltrasyon gözlenmedi. Hasta 4 gün daha gözlem altında tutuldu, deksametazon tedavisi azaltılarak kesildi ve hasta taburcu edildi.

SONUÇ: Akut lenfoblastik lösemi veya diğer kanser hastalıkları nedeniyle intratekal MTX alan hastaların takiplerinde gelişen akut nörolojik semptomların ilaç yan etkisi de olabileceği ayırıcı tanılar arasında yer almalıdır. Böylece hastaların yanlış tedavi almasının önüne geçilebilir.

PB30

HİPERTANSİYONA EŞLİK EDEN HİPOKALEMİDE AKLA GELMESİ GEREKEN TANI: CONN SENDROMU

[1]Yasemin Denkboy Öngen, [1]Erdal Eren, [2]Durmuş Doğan, [3]Fatih Çelik, [4]Gökhan Öngen, [1]Meltem Buhur Pirimoğlu, [1]K. Cansu Şahin, [1]Halil Sağlam, [1]Ömer Tarım

[1]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Endokrinoloji BD, Bursa
[2]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Endokrinoloji BD, Çanakkale
[3]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi AD, Bursa
[4]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji AD, Bursa

GİRİŞ: Hipertansiyon daha çok erişkinde görülmekle beraber çocukluk çağında görülme sıklığı giderek artmakta olan önemli bir sağlık sorunudur. Büyük çocuklarda esansiyel hipertansiyon görülmekle birlikte, daha küçük çocuklarda altta yatan bir etiyolojiye bağlıdır. Sekonder hipertansiyon nedenlerinin büyük kısmını renovasküler ve renal parankimal hastalıklar oluştururken; daha az sıklıkla endokrin, kardiyovasküler ve ilaca bağlı nedenler görülmektedir. Endokrin hipertansiyon genellikle feokromasitoma, Cushing sendromu, primer hiperaldosteronizm (Conn sendromu) ve hipertiroidiye ikincil olarak karşımıza çıkmaktadır. Bu olgu sunumunda çocukluk çağı hipertansiyon etiyolojisinde nadir olarak karşımıza çıkan; hiperaldosteronizme yol açan fonksiyonel adrenal kitle ile "Conn sendromu" tanısı alan bir olgu sunulacaktır.OLGUBilinen kronik hastalığı olmayan 16 yaş olgu, 1,5 ay önce baş dönmesi şikayetiyle başvurduğu dış merkezde hipertansiyon saptanması, metabolik alkaloz, hipokalemi görülmesi nedeniyle tarafımıza yönlendirildi. Dirençli tansiyon yüksekliği (150/80, 148/102, 154/95, 164/95 mm-hg) ve dirençli hipokalemi (2,53-2,9-2,7-2,6 mmol/L) nedeniyle çoklu antihipertansif tedavi (amlodipine, spironolakton) ve yüksek doz oral potasyum tedavisi idame edildi. Tansiyon yüksekliği, ekokardiyografide sol ventrikül hipertrofisi, dirençli hipokalemi ve metabolik alkalozu olan olguda Conn sendromu ön tanısı ile bakılan aldosteron/renin oranı 102 (<30) saptandı. Adrenal bez manyetik rezonans (MR) görüntülemesi yapıldı; sağ sürrenal gland lateral bacağında 14 mm çapında kimyasal şift görüntülemelerde out faz incelemede belirgin sinyal kaybı gösteren (adrenal sinyal intensite indeksi %61,4) lipitten zengin adenom ile uyumlu nodüler lezyon izlendi. Lezyon düzgün sınırlı olup, infiltrasyon saptanmadı (Resim 1-2). Çocuk cerrahisi tarafından laparoskopık sağ sürrenalektomi yapıldı (Resim 3). Histopatolojik tanısı "adrenokortikal neoplazi" olarak sonuçlanan olgunun izlemde tansiyon yüksekliği geriledi ve ayaktan izleme alındı. Takibe gelmeyen olgunun kontrol klinik ve radyolojik izlemi yapılamadı.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Endokrin hipertansiyon, çocukluk çağı hipertansiyon etiyolojisinde yaklaşık %10-15 sıklıkta görülür. Primer hiperaldosteronizm en sık endokrin neden olarak bilinse de çok nadir olarak karşımıza çıkar ve çocukluk çağında insidansı bilinmemektedir. Adrenal adenoma, bilateral/unilateral adrenal hiperplazi ve daha nadir olarak da ektopik aldosteron sentezleyen tümör ve adrenokortikal adenokarsinoma nedeniyle oluşabilmektedir. Tedavi şekli nedene bağlı olarak medikal veya cerrahidir. Adrenal adenoma bağlı primer hiperaldosteronizm olgularında cerrahi tedavi ile küratif normotansiyon sağlanabilmesi nedeniyle; özellikle çoklu antihipertansif alan olgularda, metabolik alkaloz, hipokalemi, poliüri, polidipsi gibi bulguların fark edilip uç-organ hasarı oluşmadan erken tanı konulması önemlidir ve çocuk hekimlerinin akılda bulundurması gereken bir hastalıktır.

PB33

Enerji İçeceği Kullanımına Bağlı Akut Tübülointerstisyel Nefrit: Olgu Sunumu

[2]Nuran Çetin, [1]Meliha Merve Coşkun, [2]Aslı Kavaz Tufan, [3]Nazlı Sena Şeker

[1]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Eskişehir
[2]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Eskişehir
[3]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Bilim Dalı, Eskişehir

Giriş: Akut tübülointerstisyel nefrit, böbrek interstisyumunda inflamasyon ve ödem ile karakterize olup böbrek fonksiyonlarında ani bozulmaya neden olmaktadır. Bu yazıda enerji içeceği tüketimine bağlı akut tübülointertisyel nefrit gelişen bir hasta sunulmuştur. Olgu On dört yaşında kız hasta 10 gündür olan bulantı, kusma, iştahsızlık şikayetleri olması nedenli getirildi. Öyküsünden yakın zamanda enfeksiyon geçirmediği ve ilaç kullanmadığı öğrenildi. Öz ve soygeçmişinde bir özellik yoktu. Fizik muayenesinde vücut ısısı: 36,4 ℃, kalp tepe atımı 84/dk, solunum sayısı 18/dk, kan basıncı 120/72 mmHg olup sistem bakıları doğaldı. Laboratuvar tetkiklerinde tam kan sayımı normal, sodyum 137 mEq/L, potasyum 3,8 mEq/L, klor 105 mEq/L, üre azotu 18,2 mg/dL, kreatinin 1,8 mg/dL, AST 16 U/L, ALT 15 U/L, kalsiyum 9,1 mg/dL, fosfor 3,3 mg/dL, ürik asit 2,9 mg/dL, total protein 7,2 g/dL, albumin 3,9 g/dL, kompleman C3 1,134 g/L, kompleman C4 0,293 g/L idi. Tam idrar tetkikinde dansite 1006, ph 6,5, lökosit 3/hpf, eritrosit (-), glikoz 1+, protein 1+ olarak bulundu. Yirmi dört saatlik idrarda protein atılımı 11 mg/m2/saat olarak hesaplandı. Viral serolojisinde ve romatolojik tetkiklerinde bir özellik yoktu. Böbrek ultrasonografisi normaldi. Öyküsü derinleştirildiğinde son 2 haftadır günde 2 adet arpa maltı, taurin ve kafein içerikli enerji içeceği içtiği öğrenildi. Kreatinin değerlerinde düşme olmaması nedenli yatışının 7. gününde yapılan böbrek biyopsisinde tübülointersitisyel alanda şiddetli eozinofil lökositleri de içeren enflamasyon ve tübüler hasarlanma görüldü. Tübüler atrofi ve interstisyel fibrozis izlenmeyan hasta akut tubulointerstisyel nefrit olarak değerlendirildi. Hastaya 60 mg/m2/gün prednizolon başlandı. Tedavinin 3. haftasında kreatinin değeri normale dönen hastanın steroid tedavisi kademeli olarak azaltılarak kesildi.

Sonuç ve Tartışma: Akut böbrek hasarı gelişen ve akut tübülointerstisyel nefrit saptanan çocuklarda enerji içeceği kullanımı olabileceği akla getirilmeli ve anamnezde sorgulanması unutulmamalıdır.

PB37

Renal Fanconi Sendromu'nun Nadir Bir Nedeni: Deferosiroks Kullanımı

[1]Büşranur Tırtır Yılmaz, [2]Hüseyin Adil Öner, [2]Zeynep Nagehan Yürük Yıldırım, [2]Bağdagül Aksu, [2]Alev Yılmaz, [2]Ahmet Nayır, [3]Hikmet Gülşah Tanyıldız, [3]Zeynep Karakaş

[1]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul
[2]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı, İstanbul
[3]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Hematolojisi Bilim Dalı, İstanbul

Giriş: Renal Fanconi Sendromu; aminoasit, glukoz, fosfat, bikarbonat, ürik asit ve proksimal tübülden emilen diğer solütlerin idrarla aşırı atılımı olarak tanımlanmaktadır. Hastalar klinikte, hiperkloremik, normal anyon açıklı metabolik asidoz, dehidratasyon, elektrolit dengesizliği veya büyüme gelişme geriliği ile tanı alabilir. VakaÜç yıldır talasemi intermedia tanılı, aylık eritrosit transfüzyonu ve ek olarak 9 aydır şelasyon amacıyla deferasiroks kullanan 5 yaş 6 aylık kız hasta; ateş, öksürük, halsizlik ve sık idrara çıkma şikayetleri ile merkezimize başvurdu. Poliüri ile uyumlu olarak idrar çıkışı 6 cc/kg/saat saptandı. Fizik muayenede tartısı 19 kg (-0,19 SDS), boyu 115 cm (0,61 SDS) idi. Başvuru anında vital bulguları; kalp tepe atımı 140/dak (taşikardik), kan basıncı 111/ 94 mmHg, dakika solunum sayısı 30/dak (takipneik) ve vücut ısısı 37,1 0 C idi. Sistem muayenesinde özellik yoktu. Laboratuvarında pH 7,28, HCO3: 14,5 mEq/L, baz açığı -12,6 (normal anyon açıklı metabolik asidoz), Hb 10,1 g/dl MCV 70 fL, sodyum 131 mmol/L (hiponatremi), magnezyum 0,66 mmol/L (hipomagnezemi), potasyum 3,24 mmol/L (hipopotasemi), kalsiyum 8,53 mg/dl (hipokalsemi) ve fosfor 2,78 mg/dl (hipofosfotemi), kreatinin: 0,59 mg/dl idi. Tahmini Glomerüler Filtrasyon Hızı ≥ 90 ml/dk/1,73 m2 olarak hesaplandı. Tam idrar analizinde pH: 6 ve glukozüri mevcuttu. Fraksiyone sodyum atılımı (FeNa): 2,61, fraksiyone potasyum atılımı (FeK): 21,63 ve tübüler fosfor reabsorbsiyonu (TRP %) %68 olarak hesaplandı. FeNa ve FeK değerleri referans değere göre yüksek; TRP değeri ise düşük idi. Ayrıca, idrar anyon açığı pozitifti. Hastadaki mevcut tüm bu bulgularla deferasiroks kullanımına bağlı proksimal renal tübüler asidoz ve Renal Fanconi Sendromu düşünüldü. Hastaya elektrolit ve HCO3 replasmanı yapıldı. Defarasiroks tedavisine ara verildi. Tedavi sonrası klinik tablosu düzelen hasta oral elektrolit replasmanı ile taburcu edildi.

Tartışma: Talasemi hastalarında proksimal tübüllerde hücre hasarına bağlı gelişen Fanconi Sendromu olgularına hem çocukluk hem de erişkin yaş grubunda rastlanmaktadır. Hastalardaki yüksek ferritin seviyeleri ve dokulardaki demir birikimi ya da kullanılan deferoksamin ve deferosiroks gibi demir şelasyon tedavileri nedeniyle böbrek fonksiyon bozukluğu oluşabilir. Özellikle transfüzyona bağımlı talasemi hastalarında idrar konsantrasyon yeteneğinde azalma, renal tübüler asidoz ve böbrek tübül fonksiyon bozukluğunun bu mekanizma ile oluşabileceği bilinmektedir.

Sonuç: Bu hastaların izlemi sırasında düzenli hasta takibi, ferritin seviyelerinin kontrol edilmesi ve seviyesine göre ilaç dozunun ayarlaması renal toksisite riskini azaltabilir.

PB38

Molibden Kofaktör Eksikliği Tip A Olgusu

[1]Tuğba Topu, [2]Cansu Sivrikaya Yıldırım, [3]Muhittin Bodur, [4]Şahin Erdöl, [2]Fatma Kocael, [2]Hilal Özkan, [2]Nilgün Köksal

[1]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıklar ABD
[2]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıklar ABD, Neonatoloji BD
[3]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıklar ABD, Çocuk Nöroloji BD
[4]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıklar ABD, Çocuk Metabolizma BD

Tuğba Altunkaynak, Cansu Sivrikaya Yıldırım, Muhittin Bodur, Şahin Erdöl, Fatma Kocael, Hilal Özkan, Nilgün Köksal

GİRİŞ: Molibden kofaktör, sülfit oksidaz, ksantin dehidrogenaz ve aldehit oksidaz enzimlerinin fonksiyonu için gerekli olan nadir bir otozomal resesif bozukluktur. Fatal bir hastalık olan molibden kofaktör eksikliğinde, belirtiler genellikle postnatal ilk 1-2 haftada, oral protein alımının artmasıyla başlar. Beslenme güçlüğünün ardından tonik-klonik kasılmalarla kendini gösteren dirençli nöbet ve periferal hipertonisite gözlenir. Yenidoğan döneminde molibden kofaktör eksikliği (MKE) tanısı alan bu olgu nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur.

OLGU: Yirmi beş yaşında annenin üçüncü gebeliğinden üçüncü yaşayan olarak miadında sezeryan ile 3100 gram dış merkezde doğan erkek bebek postnatal 2. gününde emmede azalma ve myoklinik nöbeti olması nedeniyle sevk ile kabul edildi. Gebelik takiplerinde özellik olmayan hastanın soy geçmişinde anne-baba arasında 2. dereceden akrabalık mevcuttu. Fizik muayenesinde doğum ağırlığı 3100 gr (10-50 p), boyu 50 cm (10-50 p), 33,5 cm (10-50 p) idi. Genel durumu orta, hiperalert olan hastanın kaba yüz görünümü, yenidoğan reflekslerinden emme refleksinin azlığı dışında belirgin patoloji yoktu. Hastanın ilk alınan tetkiklerinde ürik asit düzeyi <1,0 mg/dL, transfontanel ultrasonografisinde beyin parankiminde septalı görünümde kistik lokulasyonlar saptanması üzerine çekilen kraniyal görüntülenmesinde her iki serebral hemisferde yaygın multikistik ensefalomalazik alanlar saptandı. Hastanın myoklonik nöbetleri, ürik asit düşüklüğü, kraniyal görüntülemede hipoksi benzeri periventriküler kistik ensefalomalazik alanlar saptanması üzerine MKE ön tanısıyla gönderilen idrarda sülfit düzeyi 60 mg/L (üst sınırı:<10 mg/L) saptandı. Genetik olarak Tip A saptanan hastaya cyclic pyranopterin monophosphate (cPMP) tedavisi başlanması planlandı; ancak kraniyal MR ve klinik bulgularında progresyon olması nedeniyle tedavi başlanmadı.

TARTIŞMA: MKE; iki yüz bin canlı doğumda bir meydana geldiği tahmin edilen nadir bir durumdur. Literatürde 100'den fazla vaka bildirilmiştir; ancak tanı konulamayan hastalar düşünüldüğünde etkilenen hasta sayısının daha fazla olduğu düşünülmektedir. Yenidoğan döneminde başlayan dirençli nöbetler, hipotoni, mikrosefali ve ağır psiko-motor gerilik en sık klinik bulgular arasındadır. Nöbet ve ürik asit düşüklüğü ile başvuran hastalarda MKE unutulmaması gereken tanılar arasındadır.

PB40

Hemifasyal Mikrozomi (Okulo-Aurikulo-Vertebral Spektrum)

[1]Sema Keser Arabacı, [2]Fatma Kocael, [2]Kevser Üstün Elmas, [2]Cansu Sivrikaya Yıldırım, [2]Hilal Özkan, [3]Çağlar Ödek, [2]Nilgün Köksal

[1]Uludağ Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]Uludağ Üniversitesi Yenidoağan Bilim Dalı
[3]Uludağ Üniversitesi Yoğun Bakım Bilim Dalı

Hemifasyal Mikrozomi (Okulo-Aurikulo-Vertebral Spektrum) embriyonal dönemde birinci ve ikinci brankial arktan köken alan yapıları tutan, orta ve dış kulağın gelişememesi, maksiller ve mandibular hipoplazi, temporamandibular eklem, yüz kaslarının etkilenmesi ile karakterizedir. Orbita, burun, kafatası veya boyunu da tutulabilir. Tutulum genellikle tek taraflıdır. Kardiyak, vertebral ve merkezi sinir sistemi defektleri de görülür. Çoğu vaka sporadiktir. Görülme sıklığı 26500 canlı doğumda bir olarak bildirilmiştir. Yenidoğan döneminde hemifasiyal mikrozomi tanısı alan bir olgu nadir görülmesi nedeni ile sunulmuştur.

OLGU: Yirmi yedi yaşındaki annenin dördüncü gebeliğinden ikinci yaşayan olarak miadında fetal kalp tepe atımlarının azalması üzerine acil sezaryen ile dış merkezde doğan, APGAR 1-4-8 olarak değerlendirilen erkek bebek, doğum salonunda entübe olması, sendromik görünümde ve asfiktik doğum öyküsü olması nedeni ile tarafımıza yönlendirildi. Öz ve soygeçmişinde annede oligohidramniyos olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 2400gr (3-10p); boyu 49cm (10-50p); baş çevresi 34cm (50p), genel durumu kötü, aktivitesi orta, tonusu hipertonik, frontal bossing, kısa boyun, ön fontanel 0.5x0.5cm, arka fontanel 0.3x0.3cm, sol göz diğerine göre küçük, burun kökü basık, ağız köşeleri asimetrik, mikrognati, retrognati, yarık damak, bilateral kulak aurikulası atrezik, yenidoğan refleksleri zayıftı, nazogastrik sonda sağ burun deliğinden ilerletilemedi ve sakral sinüsü mevcuttu. Transfontanel ultrasongrafisinde slit ventrikül görüldü. Ekokardiyografisi normal değerlendirildi. İskelet grafisinde T1-2, T5 ve T8 düzeyinde vertebra korpuslarında füzyon ve formasyon anomalileri ile bilateral 11-12.kotlar seçilemedi. Spinal MR'da servikal vertebralarda füzyon anormalliği ve kısalık, torakal vertebralarda özellikle üst yarıda, segmentasyon ve füzyon anormallikleri, hemivertebra görünümü ve skolyoz mevcuttu. Kranial MR'da sağ oksipital bölgede kalvaryumda bombeleşme pozisyonel plagiosefali olarak değerlendirildi. Göz muayenesinde sağ gözde limbal dermoid saptandı. Bu bulgularla hastada hemifasiyal mikrosomi düşünüldü ve hemifasiyal mikrozomi açısından genetik incelemesi gönderildi. Ekstübasyon başarısızlığı ve mikrognatisi olan hastaya postnatal 8.günde trakeostomi açıldı. Oral beslenemeyen hastaya postnatal 34.gününde gastrostomi yerleştirildi. Olgu oksijen desteği olmadan postnatal 99.gününde taburcu edildi.

SONUÇ: Hemifasyal mikrozomi, patogenezi tam olarak aydınlatılamamış bir non-spesifik semptom kompleksidir. Tedavi yaklaşımında temel hedefler solunum, beslenme ve uyuma gibi vital fonksiyonların sağlanabilmesidir. Bizim olgumuzda olduğu gibi bazı olgularda mandibula ileri derecede hipoplazik olup özellikle uyku sırasında dilin yarattığı obstruksiyon nedeniyle trakeostomi ve beslenme güçlüğü nedeni ile gastrostomi açılması gerekebilir. Yüz asimetrisinde ve baş boyun bölgesindeki anomalilerde hemifasiyal mikrozomi akla getirilmelidir.

PB41

İnfradiyafragmatik Ektralober Pulmoner Sekestrasyonu Olan Olgu Sunumu

[1]Sema Keser Arabacı, [2]Cansu Sivrikaya Yıldırım, [2]Fatma Kocael, [2]Kevser Üstün Elmas, [2]Hilal Özkan, [3]Arif Gürpınar, [4]Betül Berrin Sevinir, [2]Nilgün Köksal

[1]Uludağ Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]Uludağ Üniversitesi Yenidoağan Bilim Dalı
[3]Uludağ Üniversitesi Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı
[4]Uludağ Üniversitesi Çocuk Onkoloji Bilim Dalı

GİRİŞ: Bronkopulmoner sekestrasyonlar (BPS), trakeobronşiyal hava yollarıyla doğrudan bağlantıları olmayan, kanlanması pulmoner arteriyel sistem yerine sistemik arterlerden sağlanan anormal aksesuar akciğer dokularıdır. Aksesuar pulmoner doku; fetal yaşamda erken dönemde gelişirse, normal akciğer dokusu içinde yer alır ve tüm BPS'nin yaklaşık %75'ini oluşturan intralober pulmoner sekestrasyon (İPS) olarak adlandırılır. Aksesuar pulmoner doku daha geç dönemde oluşursa akciğer dokusundan ayrı, kendi visseral plevrasına sahip, venöz drenajı genellikle doğrudan sistematik venlere açılan ekstralober pulmoner sekestrasyon (EPS) oluşur. EPS, diyafragmanın üzerinde, içinde veya altında görülebilir. Bu olgu sunumunda infradiyafragmatik alanda yerleşen ektralober pulmoner sekestrasyonu olan bir vaka nadir olması nedeni ile sunulmuştur.

OLGU: Yirmi sekiz yaşındaki annenin ilk gebeliğinden son adet tarihine göre 39+3 gebelik haftasında, normal vajinal yol ile doğan, APGAR 7-9 olarak değerlendirilen erkek bebek yatırıldı. Öz ve soygeçmişinde annede obezite, gestasyonel diyabetes mellitus olduğu ve 22. gestasyonel haftada yapılan fetal MR görüntülemesinde batında sol üst kadranda sol böbrek inferiora doğru deplase eden 41x25x31mm boyutunda kitle olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 3600gr (50-90p) boyu 51cm (50-90p), baş çevresi 33 cm (10-50p), batında ele gelen kitle yoktu, diğer sistem muayeneleri doğaldı. . Batın ultrasonografisinde sol üst kadranda sol böbrek üst polü, sol sürrenal bez anterior komşuluğunda 50x24 mm boyutlarında homojen iç yapıda vaskülarite gösteren düzgün sınırlı solid lezyon izlendi. Nöroloblastom açısından yapılan ayırıcı tetkiklerinde nöron spesifik enolaz (NSE) düzeyi yüksek saptandı. Postnatal 20. günde çekilen Torakal MR görüntülerinde sol suprarenal alanda sol böbreği aşağı öne doğru deplase eden, dalağı laterale doğru iten 50x25x42 mm boyutunda kitle ekstralobar pulmoner sekestrasyon lehine değerlendirildi. İzleminde NSE düzeyleri gerileyen, solunum sıkıntıtısı olmayan hasta postnatal 26.gününde taburcu edildi. Beşinci ayında, asemptomatik olan olgunun poliklinik izlemleri devam etmektedir.

SONUÇ: Pulmoner sekestrasyon nadir görülen bir konjenital anomali olup, benign bir durumdur. İnfradiyafragmatik ekstrapulmoner sekestrasyon batın içi kitlelerle karışabilir, tümör belirteçleri ve radyolojik görüntüleme yöntemleri ayırıcı tanıda kullanılır. Benign bir durum olmasına rağmen literatürde NSE yüksekliği ile seyreden ekstralober pulmoner sekestrasyon vakaları bildirilmiştir. Ciddi solunum sıkıntısı olan yenidoğanlar acilen opere edilir. Tamamen asemptomatik olan bebekler ve çocuklar için cerrahi tedavi ve gözlem arasındaki karar tartışmalıdır. Batın içi kitlelerde nadir bir durum olan ekstrapulmoner sekestrasyon da akla getirilmelidir.

PB45

ÇOCUKLARDA VASKÜLER LEZYONLARIN NADİR BİR NEDENİ: ANJİYOSARKOM, OLGU SUNUMU

***[1]Seray Aykan*, [2]Şifa Şahin, [2]Gülşah Tanyıldız**

[1]İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI
[2]İSTANBUL ÜNİVERSİTESİ İSTANBUL TIP FAKÜLTESİ ÇOCUK HEMATOLOJİ VE ONKOLOJİ BİLİM DALI

GİRİŞ: Vasküler lezyonlar, bebek ve çocukluk döneminin en sık görülen konjenital anomalisidir. Bu lezyonların yarıdan fazlası baş-boyun bölgesinde görülmekte, ciddi estetik ve fonksiyonel bozukluklara neden olabilmektedir. OLGU2,5 aylık kız hasta tarafımıza bir ay önce boyun bölgesinde farkedilen şişlik şikayetiyle başvurdu. Özgeçmişi ve soygeçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenesinde sol submandibular bölgede yaklaşık 6x6 boyutunda üzeri kırmızı-mor renkli kitlesi mevcuttu. Diğer sistem muayeneleri olağandı. Laboratuar tetkiklerinde tam kan sayımı, tümör markerları, tiroid fpnksiyon testleri normaldi. Batın ultrasonografisi normaldi. Boyun ultrasonografisinde; sol preauriküler bölgeyle parotis lojunda yaklaşık 55*44*58 mm boyutunda hemanjiyom lehine yorumlanan lezyon izlendi. Başvurusu esnasında 5 gün önce boyun MR görüntülemesi çekilmişti. Raporu; sol parotis düzeyinde, 60*53*41 cm boyutlu hemanjiyomla uyumlu lezyon şeklindeydi. Transfontanel ultrason ve ekokardiyografi incelemesinin normal olduğu görülerek 2 mg/kg/g propronolol başlandı.3 hafta sonraki kontrolünde lezyonunu büyüdüğü fark edildi. HB:7.9 g/dl PLT:35.000 hc/ml WBC:7300hc/ml D-Dimer:9150 µg/L Fibrinojen:185 mg/dl PT:12 s APTT:26 s INR:1'di. Anti HIV negatifti. Kasabach Meritt düşünüldü. Kontrol ultrasonografide; intralezyonel hemorajiyle komplike hemanjiom düşündürmekteydi. Propronolol tedavisi 3 mg/kg/g'e çıkıldı, prednol 2 mg/kg/g başlandı. Takiplerinde kitle rengi koyulaştı ve agresif büyüdü. Propronolol tedavisi kesilerek sirolimus tedavisi ve haftalık vinkristin tedavisi başlanarak biyopsi planlandı. Haftalık vincristine tedavisi ile lezyonda belirgin küçülme görüldü. Kontrol MR görüntülemesinde lezyonda solid alanlar da görülerek malignite kuşkusuyla biyopsi yapıldı. Biyopsi sonucu kaposiform hemanjiyoendotelyomayla uyumluydu. Hastanın tedavisine yalnızca prednol ve sirolimus ile devam edildi. Tedavi sonrası birinci ay kontrol görüntülemelerinde lezyon progresif büyüdü. Hasta solunum yolu güvence altında olması ve yakın izlem açısından hastaneye yatırıldı. Kontrol görüntülemeler ve biyopsi tekrarı yapıldı. Patoloji sonucu anjiyosarkomla uyumlu bulundu. Lezyon cerrahi çıkarım açısından ana vasküler yapılara yakın komşu olması nedeniyle uygun bulunmadı. Hastaya iki haftada bir anti-VEGF ajan olan bevacizumab iki haftada bir hipertansiyon ve proteinüri kontrolüyle uygulandı. Üç hafta arayla ifosfamide 1.8 gr/m2 kiloya modifiye edilerek ve adramisin 20 mg/m2 şeklinde uygulandı. Lezyonun küçüldüğü ve krutlandığı görüldü. Haftalık plastik ve rekonstrüktif cerrahi birimiyle ortak takip edilmekte, hasta halen servisimizde tedavi görmektedir.

SONUÇ ve TARTIŞMA: Çocukluk çağı anjiyosarkomları son derece nadirdir. Malign vasküler tümörler çocuklarda yaşamın ilk 2 dekatında nadirdir ve ortaya çıktıklarında yetişkinlerden daha agresif görünmektedir.

PB47

NADİR BİR NÖRO-OFTALMO-METABOLİK SENDROM: COSTEFF SENDROMU

[1]Cenk Baykan, [2]Cenk Baykan, [3]Edibe Pembegül Yıldız, [4]Mehmet Akif Kılıç, [5]Mehmet Cihan Balcı, [5]Arzu Selamioğlu, [6]Feyza Çukurova

[1]İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul
[2]İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[3]İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
[4]Stanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
[5]Stanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı
[6]4) İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı

GİRİŞ: OPA3 mutasyonu ilişkili 3-metilglutakonik asidüride erken dönemde optik atrofi, görme keskinliğinde azalma ve katarakt görülür. Daha geç dönemde ise tremor ve diğer ekstrapiramidal bulgularla karakterize nöro-oftalmik bir sendromdur. Bu vaka bildirisinde birinci derece akraba evliliği sonucu dünyaya gelen ve OPA3 mutasyonu ilişkili 3-metilglutakonik asidüri tanısı alan olguyu sunmak istedik.

OLGU: On yedi yaşında kız hasta; polikliniğimize çabuk yorulma, yürüme bozukluğu, bulanık görme ve okul başarısında düşüklük şikayeti ile başvurdu. Şikayetlerinin üç yaşında iken sık sık düşme şeklinde başladığı, fiziksel aktivite sonrası çabuk yorulduğu, yedi yaşından bu yana bulanık gördüğü ve okul başarısının kötü olduğu öğrenildi. 28 yaşında sağlıklı annenin G2P2A0C0 gebeliğinden 38. Gebelik haftasında 3500 gr doğmuş ve postnatal adaptasyon sorunu yaşamamıştı. İki aylıkken başını tutabilen ve sosyal gülümsemesi olan, altı aylıkken desteksiz oturabilen hasta iki yaşındayken yürüyebilmişti. Hastanın ebeveynleri arasında birinci derece akrabalık vardı. Hastanın muayenesinde bilinci açıktı, komutlara uyuyordu. Kas kitlesi ve tonusu normaldi. Alt ekstremite distal kaslarında hafif güçsüzlük vardı (4/5). Derin tendon refleksleri üst ekstremitelerde normoaktif, her iki alt ekstremitede ise biraz canlıydı. Geniş tabanlı yürüyordu ve pes cavusu vardı. Göz muayenesinde; bilateral optik diskler soluktu ve kronik atrofi ile uyumluydu. Her iki gözde görme keskinliği azalmıştı. Sağ gözde içe şaşılık mevcuttu. Kreatin kinaz, AST, ALT, amonyak ve laktat seviyeleri normaldi. Hemogramında patoloji yoktu. Karnitin-açil karnitin profilinde patolojik bir özellik saptanmamıştı. İdrar organik asit analizinde 3 metilglutakonik asit düzeyi 79 pmol/L (N: 0-36pmol/L) 3- metilglutarik asit düzeyi ise 22 pmol/L (N:0 pmol/L) saptandı. Okul başarısının kötü olması nedeni ile yapılan WISC-R değerlendirmesi hafif mental retardasyon (toplam 72 puan) ile uyumluydu. Kraniospinal MR görüntülemesinde hafif serebral atrofi vardı. Elektromyografide nöropati veya myopati bulgusu yoktu. Tüm ekzom incelemesinde OPA3 geninde homozigot, muhtemel patojenik varyant olarak değerlendirilen ve çerçeve kaymasına yol açan mutasyon vardı. Laboratuar ve moleküler incelemeler sonucunda hastaya OPA3 mutasyonu ilişkili 3-metilglutakonik asidüri tanısı konuldu.

SONUÇ: Doğumsal metabolik hastalıklarla ilişkili semptomlar her ne kadar hayatın erken dönemlerinde karşımıza çıksa da; hastalıkla ilişkili semptomlar uzun zaman aralığına yayılarak ileri yaşlarda da ortaya çıkabilmektedir. Bu durum metabolik hastalık tanısını güçleştirebilir. Fakat ülkemizdeki gibi akraba evliliklerinin sık olduğu topluluklarda, ileri yaşlarda başvuran hastalarda doğumsal metabolik hastalıklar düşünülmelidir.

PB48

İdiopatik Trombositopenik Purpura Tanılı Annenin Bebeğinde Steroid Kullanımına Bağlı Adrenal Yetmezlik Olgu Sunumu

[1]Günel Abdulaliyeva, [1]Kevser Üstün Elmas, [1]Fatma Kocael, [1]Cansu Sivrikaya Yıldırım, [1]Hilal Özkan, [1]Ömer Tarım, [1]Erdal Eren, [1]Melike Sezgin Evim, [1]Adalet Meral Güneş, [1]Nilgün Köksal

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Giriş: İdiyopatik trombositopenik purpuralı (ITP) anne bebeklerinde maternal trombosit antikorların plasental geçişi sonrasında neonatal trombositopeni oluşmaktadır. Anne yaşı, maternal splenektomi, maternal antikorların varlığı, annede gebelikte trombositopeni varlığı, kardeşte neonatal trombositopeni öyküsü ve erkek cinsiyet bildirilen risk faktörleri arasındadır. Maternal ve fetal sonuçların iyileştirilmesi için anneye tedavide intravenöz immunglobulin ve steroidler kullanılmaktadır. Uzun süreli yüksek doz maternal glukokortikoid tedavisi, fetal hipotalamik-hipofiz-adrenal ekseni baskılayabilen sentetik glukokortikoidlerin plasental geçişine neden olabilir. Burada annede yüksek doz ve uzun sürede metilprednizolon kullanımına bağlı geçici adrenal yetmezlik gelişen olgu sunulmuştur.

Olgu: On dokuz yaşındaki annenin 1. gebeliğinden 1. yaşayan olarak 35+3 gestasyonel haftada normal vajinal yol ile ile APGAR 6-8 olarak doğan erkek bebek hastanın ilk tetkiklerinde trombositi 29600 µL saptanması nedeni ile yatırıldı. Öz ve soy geçmişinde annede tip 2 diyabetes mellitus olduğu ve ITP nedeni ile anneye gebeliğin 9. haftasından itibaren doğuma kadar günde 40 mg yüksek doz prednizolon verildiği öğrenildi. Fizik muayensinde vücut ağırlığı 2500 gr (10-50 persentil), boy 49 cm (50-90 persentil) ve baş çevresi 33,5 cm (50-90 persentil). İlk alınan tetkiklerinde trombosit sayısının 29,600 mm3 olması üzerine 2 kez 1 gr/kg intravenöz immunglobulin verildi. Diğer rutin laboratuvar tetkiklerinde patoloji saptanmadı. Postnatal 3. gününde kontrol tetkiklerde sodyum 125 mmol/L, potasyum 6 mmol/L, sodyum potasyum oranı: 20.8 saptanması üzerine yapılan testlerinde; bazal kortizol düzeyi 0,9 mcg/dL, ACTH 16 ng/L saptandı. ACTH uyarı testi sonucu ile hastaya tersiyer adrenal yetmezlik tanısı kondu. Hastaya 10 mg/m2/gün hidrokortizon başlandı. Postnatal 8. gününde elektrolit değerleri normal olan hasta steroid tedavisi ile taburcu edildi. Poliklinik izleminde elektrolit düzeyleri stabil seyreden hastanın postnatal 41. gününde hidrokortizon tedavisi kesildi.

Sonuç: Gebelikte suprafizyolojik dozlarda ekzojen kortikosteroid kullanımı neonatal adrenal supresyona neden olabilmektedir. Yapılan çalışmalarda gebelik boyunca ≥35 mg/gün prednizolon kullanımı olan annenin bebeklerinde yenidoğan yoğun bakımda ilk 48 saat boyunca fizik muayene ve elektrolit bozukluğu açısından takibi önerilmektedir. Bizim olgumuzda da uzun süre yüksek doz antenatal steroide maruz kalan hastada görülen adrenal yetmezlik, nadir olması nedeni ile sunulmuştur.

PB49

Mobitz Tip 2 AV BLOĞU OLAN SJÖGRENLİ ANNE BEBEĞİ

[1]TANSU ÖNDEŞ

[1]ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

MOBİTZ TİP 2 ATRİYOVENTRİKÜLER BLOĞU OLAN SJÖGREN SENDROMLU ANNE BEBEĞİTansu Öndeş, Fatma Kocael, Cansu Sivrikaya Yıldırım, Kevser Üstün Elmas, Hilal Özkan, Fahrettin Uysal, Özlem Mehtap Bostan, Nilgün Köksal

GİRİŞ: Konjenital tam atriyoventriküler (AV) blok 20000 canlı doğumda 1 görülme insidans ile oldukça nadir bir hastalık olup, yüksek mortalite ve morbidite riski taşır ve atrioventriküler septal defekt,konjenital olarak düzeltilmiş büyük arter transpozisyonu, sol atriyal izomerizm veya annedeki bağ dokusu hastalığı ile birliktelik gösterir. Maternal otoantikorlardan etkilenen bebeklerde AV blok oluşma mekanizmasının annelerin dolaşımında saptanan anti SS-A (Ro) ve anti SS-B (La) antikorlarıyla ilişkili olduğu gösterilmiştir. Etkilenmiş bebekleri olan annelerin bir çoğunun dolaşımında otoantikor pozitif olsa da, doğum sırasında %50'si asemptomatik olabilir. Yenidoğan bebekte konjenital Mobitz tip 2 AV blok saptanması üzerine anneye Sjögren Sendromu tanısı konulan olgu nadir görülmesi sebebiyle sunulmuştur.

OLGU: Otuz iki yaş annenin dördüncü gebeliğinden üçüncü yaşayan olarak akut fetal distres nedeniyle acil sezeryan ile 36 gebelik haftasında dış merkezde 9-9 APGAR ile doğan erkek bebek, doğum sonrası aritmi saptanması üzerine tarafımıza yönlendirildi. Öz ve soy geçmişinde annesinin 5 yıl önce romatoid artrit tanısı aldığı, ancak 2 yıldır tedavisiz izlendiği öğrenildi. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 2650 gr (50-90P), boyu 46 cm (50P), baş çevresi 33 cm (50-90P), KTA 80-100/dk, bradiaritmikti ve diğer sistem muayeneleri normal saptandı. Rutin tetkiklerinde patoloji saptanmayan hastanın çekilen EKG'sinde Mobitz tip 2 AV blok olduğu gözlendi. Ekokardiyografisinde patoloji saptanmadı. Hastamızda Mobitz tip2 AV blok olması nedeni ile maternal otoimmun hastalıklar açısından annesinin otoantikorları çalışıldı. Annede, Ro-52, SS-A ve SS-B otoantikorları pozitif pozitif saptanması üzerine Sjögren sendromu tanısı aldı. Hastamızın izlemi boyunca artimisi devam etti ve bradikardik seyretmesi üzerine teofilin başlandı. İzlemde pacemaker ihtiyacı olmadı. Vital bulguları stabil olan hasta oral teofilin ile postnatal 22. gününde taburcu edildi.

SONUÇ: Maternal otoantikorların anneden fetüse pasif transferi fetal ve neonatal hastalık ile birlikte AV bloğa neden olabilir. Otoantikorlara sahip olan en sık hastalık sistemik lupus eritematosus ve Sjögren sendromudur. Fetüs ve yenidoğanda kalp bloğu veya açıklanamayan döküntü olduğunda mutlaka anne bağ dokusu hastalıkları açısından sorgulanmalıdır. Çoğunlukla birinci derece kalp bloğu olan hastalarda tedavi gerekmez. Fakat üçüncü derece kalp bloğu olan hastalar ve ikinci derece kalp bloğu olan hastaların bir kısmına

PB50

Pulmoner Atrezili Bir Hastada Uzun Süreli Prostaglandin Kullanımına Bağlı Gelişen Neonatal Kortikal Hiperostozis

[1]Kasım Bozgeyik, [2]Fatma Kocael, [2]Cansu Sivrikaya Yıldırım, [2]Kevser Üstün Elmas, [2]Hilal Özkan, [3]Özlem Mehtap Bostan, [4]Zeynep Yazıcı, [5]Erdal Eren, [5]Ömer Tarım, [2]Nilgün Köksal

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa
[2]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yenidoğan Bilim Dalı, Bursa
[3]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, Bursa
[4]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Radyoloji Bilim Dalı, Bursa
[5]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Pulmoner atrezi nadir görülen bir konjenital kardiyak malformasyon olup bu anomali ile doğan bebekler, yeterli pulmoner kan akımının sağlanması için duktus arteriyozusa bağımlıdırlar. Kardiyovasküler girişim yapılıncaya kadar duktus arteriyosus açıklığı prostaglandin E1 (PGE1) ile sağlanmalıdır. Uzun süreli PGE1 infüzyonunun ise yan etkileri olabilir. Bu yazıda, uzun süreli PGE1 infüzyonuna bağlı kortikal hiperostozis gelişen pulmoner atrezili bir yenidoğan olgu sunuldu.

OLGU: Yirmi dokuz yaşındaki annenin ilk gebeliğinden son adet tarihine göre 39 gebelik haftasında normal vajinal yol ile APGAR 5-7-8 olarak doğdu. Öz ve soy geçmişinde fetal ekokardiyografi ve anomali ultrasonografisinde fetal pulmoner atrezi, dekstrokardi, kardiyomegali, mikrognati saptandığı öğrenildi. Fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 2555 gr (3-10 persentil), boy 48 cm (10-50 persentil), baş çevresi 30cm (<3 persentil), 3/6 sistolik üfürüm duyulmuş olup hasta siyanotik görünümde, oksijen saturasyonu %80, diğer sistem muayene bulguları doğal idi. Rutin laboratuvar tetkikleri normaldi. Hastanın postnatal yapılan ekokardiyografisinde izole dekstrokardi, geniş ventriküler septal defekt, pulmoner atrezi saptandı. Hastaya PGE1 0.01mcg/kg/dk dozunda infüzyon başlandı. Yatışının 44. gününde Blalock-Taussing (BT) şant operasyonu yapılmış olan hastanın PGE1 infüzyonu kesildi. İzlemde çekilen grafilerinde kemik yapılarda rölatif lüsens artışı olup korteks ve medulla ayrımı seçilememiş, sol ve sağ humerusta orta diafizer kesimde eski kallus formasyonuna ait olabilecek skleroz artışı ile uzun kemiklerde diafizer kesimde seçilen subperiosteal yeni kemik formasyonları izlendi. Kontrol laboratuvar tetkiklerinde kalsiyum, fosfor magnezyum, D vitamini, normal ancak ALP düzeyi 580 U/L olup yüksek olarak değerlendirildi. Bu bulgular prostaglandin tedavisine sekonder bulgular olarak değerlendirildi. 400 IU D vitamini profilaksisi alan hasta postnatal 68. Gününde poliklinik izlemine devam edecek şekilde taburcu edildi.

SONUÇ: PGE1 tedavisinin en yaygın ve doza bağlı yan etkileri apne (%12), kızarma ve ödem (%10), bradikardi (%7), hipotansiyon (%4), hipertermidir (%14). Uzun süreli (iki haftadan fazla) PGE1 infüzyonunun komplikasyonları kortikal hiperostozis, gastrik çıkış obstrüksiyonu ve psödo-Bartter sendromudur. PGE1'in uzun süreli kullanımında kortikal hiperostoz oluştuğundan, özellikle infüzyona iki haftadan fazla ihtiyaç duyulduğunda bu patoloji akılda tutulmalıdır. Olası komplikasyonları önlemek için şiddetli siyanotik kardiyak lezyonlarda PGE1 infüzyonunu mümkün olan en kısa sürede kesmek gerekmektedir. Uzun süre PGE1 kulanımında kortikal hiperostozis olabileceği unutulmamalıdır.

PB51

GRAFT VERSUS HOST HASTALIĞI: CİLT TUTULUMU

***[1]SERPİL AKSU ÖZÜBEK*, [1]BÜŞRA YALÇIN, [1]MELİKE SEZGİN EVİM, [1]ADALET MERAL GÜNEŞ**

[1]ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ SABAHATTİN GAZİOĞLU ÇOCUK HEMATOLOJİ NAKİL ÜNİTESİ

GİRİŞ: GVHH, donörden hastaya kök hücrelerle birlikte verilen sağlıklı T-lenfositlerinin neden olduğu şiddetli immünolojik reaksiyona bağlı organ fonksiyon bozukluğu ile giden sıklıkla cilt, karaciğer ve gastrointestinal sistemi tutan bir hastalıktır. Allojenik KHN`inden sonra görülen en önemli mortalite ve morbidite sebebi olarak kabul edilir. Cilt belirtileri olarak deri lezyonları genellikle ilk bulgudur ve hastalığın erken tanısında önemlidir. Klasik olarak el içi, ayak tabanı, kulak kepçesi, boyun ve sırtın üst kısmında, kaşıntı ve yanmanın eşlik ettiği eritematöz döküntü ile başlar. En erken lezyonlar soluk eritematöz makül veya belli belirsiz papüller şeklindedir. Deri lezyonları sıklıkla gövdeye yayılır ve geniş bir vücut alanını etkileyerek eritrodermaya dönüşebilir.

OLGU: 17 yaşında HLH tanılı erkek hastanın 30/8/2021 tarihinde Pediatrik KİT kliniğine yatışı yapıldı.8/9/2021 tarihinde allojenik kemik iliği nakli gerçekleştirildi. Nakil sırasında herhangi bir sıkıntısı olmayan hasta 5/10/2021 tarihinde engrafman oldu ve sonrasında ciltte kulak kepçesinde büller ile göğüs sağ üst bölgesinde hickman kateteri etrafında ayrıca sırt üst ve alt bölgelerinde kanamalı ve açık yara şeklinde döküntüleri oluştu, Hasta evre 4 cilt GVHD`si olarak kabul edildi. Hastaya 2mg/kg m-prednizolon tedavisi başlandı. Hastanın enfeksiyondan korunması için steril çarşaf ve örtüler kullanıldı. Steril eldiven ile patlamış büller ve soyulmuş deri olan bölgelere SF+Silverdin+Fito+Locoderm kremler karıştırılarak ıslak pansuman yapıldı ve spançlar kurumadan kaldırıldı. Sonrasında yine steril eldiven ile Takrolin krem sürüldü. Günde 2x1 yapıldı. Ayrıca günde 1 kez rifampisin ile bakım yapıldı. Cilt yüzeyinde ciddi oranda sıvı kaybı olması üzerine hastanın hemodinamisinin sağlanması için yoğun sıvı desteği verildi. Elektrolit takibi sık yapıldı. Bu arada 26/10/2021 tarihinde 1.mezenkimal hücre ve 02/11/2021 tarihinde 2.mezenkimal hücre verildi. Deride yara onarımı başladı. Yaraları kabuklanmaya ve iyileşmeye başladı. Fakat yeni oluşan döküntüleri mevcuttu. 3/12/2021 tarihinde 3.mezenkimal hücre ve 11/12/2021 tarihinde 4.mezenkimal hücreler verildi. Hastanın cildi yeni görünümüne kavuşmaya başladıktan sonra pansuman sıklığı azaltıldı. Hastanın cildinde tam bir iyileşme gözlemlenmiştir.

SONUÇ: Bül oluşumu ile karakterize evre 4 cilt GVHD si olan hastaya uzun süre uygulanan yara ve cilt bakımı, mevcut olan ağrıların azalmasını ve enfekte olmasını engellemektedir. Erken tanılama yapma, organ ve sistem hasarları sonucu oluşan rahatsızlıkları azaltmaya yönelik bakım, yaşam kalitesini arttırma ve düzenlenen tedavinin doğru şekilde uygulanması hemşirelik bakımının gerekliliklerindendir.

PB52

CMV Mİ YOKSA GVHD Mİ? HEMATOPOİETİK KÖK HÜCRE NAKLİ SONRASI GRAFT-VERSUS-HOST HASTALIĞI(GVHD) SAPTANAN OLGULARIN ENDOSKOPİK VE KOLONOSKOPİK OLARAK İNCELENMESİ

[2]Gökçe Eser, [1]Meltem Uğraş, [3]Buket Erer Del Castello, [3]Çetin Timur

[1]Yeditepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme
[2]Yeditepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[3]Yeditepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi

GİRİŞ: Gastrointestinal komplikasyonlar; allojenik hematopoietik kök hücre transplantasyonundan sonra morbidite ve mortalitenin temel nedenidir. GVHD'nin erken tanımlanması hastaların doğru yönetimi için esas olduğundan; görülen gastrointestinal komplikasyonların ayırıcı tanısı büyük önem taşımaktadır. Bu retrospektif çalışmanın amacı, allojenik hematopoietik kök hücre transplantasyonundan sonra gastrointestinal komplikasyonların oluşumunu değerlendirmek ve endoskopik ve histolojik değerlendirmenin tanısal önemini vurgulamaktır.

VAKA: Ekim 2017 ile Ekim 2018 tarihleri arasında allojenik kök hücre nakli sonrasında akut GVHD geliştiren 5 hasta merkezimizin Çocuk Hematoloji Onkoloji ve Gastroenteroloji ekibi tarafından takip edildi. 4 hastada tedaviye dirençli bulantı kusma 1 hastada diyare şikayeti vardı. Her hasta için endoskopik ve histolojik veriler analiz edildi. Endoskopi ve kolonoskopi yapılan 5 hastanın 2 si erkek 3 ü kız cinsiyette ve hastaların ortalama yaşı 10,6 idi. Hastalara farklı hematolojik hastalıklar nedeniyle transplantasyon yapıldı. 4 hastada Akut Lenfoid Lösemi ve 1 hastada Beta Talasemi Majör saptandı. 4 hastamız cilt GVHD ve 1 hastamız GİS GVHD ile takip edildi. Hastaların GİS semptomları nedeniyle yapılan endoskopi ve kolonoskopilerinde; 3 hastada özofajit, 4 hastada yaygın eroziv gastrit, 1 hastada aktif kronik kolit ve 1 hastada duodenumda lenfanjiektazi olduğu görüldü. Duodenumda lenfanjiektazi saptanan hastanın GİS-GVHD tanısı biyopsi ile doğrulandı. Aktif kronik kolit olan olgunun biyopsi sonucunda damar endotelinde CMV ile uyumlu inklüzyon gösterilip tedavisi düzenlendi.

SONUÇ VE TARTIŞMA: GVHD'nin patofizyolojisi, bu hastalığın akut fazı sırasında ciltte, gastrointestinal kanalda, akciğerde ve karaciğerde patolojik hasara neden olan proinflamatuar bir ortamı indükleyen alloreaktif donör T hücreleri tarafından meydana gelir. Akut GVHD tanısı; transplantasyonu takip eden ilk 100 gün içinde, makulopapüler bir döküntü, diyare, karında kramplar ve yükselen serum bilirubin konsantrasyonu ile başvuran hastada tek başına klinik değerlendirme ile konulabilir. Gastrointestinal sisteminden kaynaklanan semptomların nedenleri araştırılırken; GVHD, enfeksiyonlar, ilaç toksisitesi ve önceki hastalıklarının akut alevlenmesi gibi farklı durumlar örtüşebilir ve ayırıcı tanı yapmak zorlaşabilir. Bu sebeple hastaların endoskopik ve histolojik olarak değerlendirilmesi olası akut GVHD'nin kliniğini doğrulamak için yardımcıdır.

PB53

Apert Sendromunda Monoblok İlerletme Operasyonuna Bağlı Görülen Komplikasyonlar

[1]Duygu Yılmaz, [2]Tülin Şimşek, [3]Duygu Yılmaz, [3]Beste Yüksel Saçlı, [4]Haluk Topaloğlu, [5]Cumhur Kaan Yaltırık, [6]Yasin Özcan

[1]Yeditepe Üniversitesi Tıp Fakültesi
[2]Yeditepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Pediatrik Yoğun Bakım Ünitesi, İstanbul
[3]Yeditepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, İstanbul
[4]Yeditepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Pediatrik Nöroloji, İstanbul
[5]Yeditepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi, İstanbul
[6]Yeditepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları, İstanbul

GİRİŞ: Apert Sendromu kraniyosinositoz,ellerde ayaklarda simetrik sindaktili,orta yüz hipoplazisiyle karakterize konjenital bir hastalıktır.Kraniostosisin cerrahi tedavisi komplekstir.Ekip yaklaşımı gerektirir.Hedefi nörolojik bozuklukları önlemek, fonksiyonel ve kozmetik görünümden kaynaklanan morfolojik bozukluğu düzeltmektir.

VAKA: Apert Sendromu nedeniyle monoblok ilerletme operasyonu geçiren 6 yaşındaki erkek hasta postop 6.gününde acil servisimize getirildi.Muayenesinde genel durumu orta,letarjikti, ateşi 39,5 C0,cutis marmaratusu,akral siyanozu vardı.Proptozis,periorbital ödem ve hiperemisi mevcuttu.SpO2 %93,kalp tepe atımı 158-162/dk,tansiyonu 74/42mmhg,diğer sistem muayeneleri doğaldı. Kan gazında metabolik asidoz vardı.(Laktat: 6mmol/l (N:2mmol/L)).Septik şok tanısıyla 6 L/dk'dan oksijen verildi. Yoğun bakımda 2 kez 20 ml/kg'dan serum fizyolojik verildi.Vitalleri normale döndü.Geliş crp'si 187mg/L(N<2,8),prokalsitonin 38,15ng/ml(>10 Şiddetli bakteriyel sepsis/septik şok)'idi.Ampirik meropenem ve vankomisin başlandı.Paranasal BT'de pansinüzit,orbita BT'de lamellar defekt,preseptal selülit saptandı.Metranidazol eklendi.Postop 8.gün hapşırmasıyla sağ nazal delikten saydam sıvı geldi.Beyin cerrahisi operasyona bağlı BOS kaçağı düşündü,numune alındı.Direkt mikroskobik incelemesinde total hücre sayısı 10.020 hücre/mm3,lökosit sayısı 4230/mm3,gram pozitif koklar saptandı.Kültüründe Streptokokus mitis/Streptococcus oralis üredi.Antibiyogramı vankomisine duyarlıydı.Sıvının BOS olup olmadığını değerlendirmek için betatrace protein-2 bakıldı.Olası BOS olarak sonuçlandı. Rinore,beşinci günde durdu.BOS dışarı akamadığından 12 saat içinde periorbital ve frontal bölge şişti.Öksürükle BOS akmaya başladı.1 hafta devam etti.Şişlik azaldı.Sıvıdan örnek gönderildi.Beyaz küre sayısının azaldığı,antibiyotik tedavisine yanıt alındığı görüldü.BOS kaçağının 9.günü orbital lameller defekt onarıldı.3gün sonra BOS yön değiştirerek insizyon yerinden akmaya başladı.Lomber drenaj takıldı.1 hafta sonra çekildi.Yatışının 4.haftasında sinüzit+meninjit ve BOS kaçağı çözülerek önerilerle taburcu edildi.

TARTIŞMA: Kraniyosinositoz Le-fortIII ardından frontoorbital ilerletmeyle ya da Monoblok ilerletmeyle tedavi edilebilir.Monoblok ilerletme anterior kranial fossayla nazal kavite arasında osteotomi gerektirdiğinden komplikasyonları çok olmakla beraber tek operasyonla ameliyat avantajına sahiptir.BOS sızıntısı,en önemli komplikasyonudur.Sızıntıyı geçici olarak önleyebilecek ödem düzeldiğinden ilk haftanın sonunda sıklık %70'e çıkar.Hastamızda ödem sebebiyle tıkandığı düşünülen lameller defekt postop 8.günde hapşırmasıyla açılıp,nazal yoldan BOS sızıntısına sebep oldu.Biriken BOS aktığından frontoperiorbital şişlik azaldı.

SONUÇ: Monoblok ilerletmenin fonksiyonel ve estetik faydaları iyi dökümente edilmiştir ancak avantajların yüksek komplikasyon riskleriyle birlikteliği göz ardı edilmemelidir.Ameliyat seçimine karar verirken potansiyel faydaları ve komplikasyonları dikkatli bir şekilde tartılmalıdır.Gelişebilecek komplikasyonlardan dolayı operasyonun özellikle çocuk yoğun bakım ünitelerinin olduğu merkezlerde yapılmasında yarar vardır.Multidisipliner bir şekilde çocuk hasta ve aile operasyona hazırlanmalı,hasta için en uygun,en güncel, en az komplikasyon ve morbiditesi olan teknik seçilmelidir.

PB54

Akut Gelişen Solunum Sıkıntısının Nadir Bir Nedeni: Miyastenik Kriz.

[2]Müjgan Arslan, [1]Mervegül Efe, [1]Yasin Yılmazer, [1]Kübra Boztepe

[1]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Isparta.
[2]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Nörolojisi, Isparta.

Giriş: Miyastenia gravis (MG), sinir-kas kavşağında iletim defekti sonucu ortaya çıkan, iskelet kasında kuvvet azlığı ile seyreden bir hastalıktır. MG tanılı hastada akut gelişen, şiddetli ve yaygın kuvvet azlığı ve solunum yetersizliği, miyastenik kriz (MK) olarak tanımlanır. MG hastalarında mortalitenin en sık nedeni olan MK; enfeksiyonlar, stres ve ilaç kullanımındaki değişiklik gibi nedenlerle gelişebilir. MK, hayati tehdit eden, erken dönemde tedavi edilmesi gereken acil bir durumdur.

Olgu: MG tanısıyla izlenen 13 yaşındaki erkek hasta, Acil Servis'e, nefes darlığı şikayeti ile başvurdu. Sorgulandığında, yakınmanın iki gün önce başladığı ve ilaçlarını birkaç gündür düzenli kullanmadığı öğrenildi. Fizik muayenede; kalp atım hızı 140/dk idi, her iki hemitoraks solunuma eşit katılıyordu, ancak solunum sayısı 36/dakika olan hasta dispneik görünümdeydi, ral veya ronküs saptanmadı. Laboratuvar incelemeleri (tam kan sayımı, biyokimya, koagülasyon parametreleri, renal ve hepatik fonksiyon testleri, CRP, prokalsitonin) normaldi ve akciğer grafisinde patolojik özellik saptanmadı. Arter kan gazı incelemesinde; pH: 7.42, PaCO2: 41 mmHg, PaO2: 75,8 mmHg, HCO3:25,3 mmol/mL saptanması ve oda havasında pulse oksimetre satürasyon değerinin %88 olması üzerine, yüksek akışlı nazal oksijen desteği 1 L/dk, FiO2 30 olacak şekilde verildi. Hasta MK tanısı ile yoğun bakımda takibe alındı. Pridostigmin tedavisi 300 mg/gün olacak şekilde tekrar düzenlendi, 1 mg/kg/gün prednizolon ve 400 mg/kg/gün (5 gün) intravenöz immün globülin tedavisi planlandı. Tedavinin 3. saatinde solunum sıkıntısı ve oksijen desteği ihtiyacı azaldı. Tedavinin ilk 24 saatinde klinik iyileşme görüldü ve 48 saat sonra tedavisine serviste devam edildi.

Sonuç ve Tartışma: MG hastaları, artan kas güçsüzlüğü ve solunum yetmezliği yakınması ile Acil Servis'e başvurabilir, bu durumda MK akılda tutulmalı ve tedavi gecikmeden başlanmalıdır. Hastanın öyküsü ve fizik muayene bulguları dikkate alınarak MK tanısı doğrulanmalı, nedenleri araştırılmalı, mekanik ventilasyon ihtiyacı değerlendirilmelidir. MK'e bağlı gelişen akut solunum yetmezliğinin nedeni, solunum kas gücü azalması sonucunda alveolar ventilasyonun bozulması ve orofarengeal kasların tutulumuna bağlı gelişen aspirasyon pnömonisidir. Hipoksemi ve hiperkapni geç dönemde ortaya çıkmaktadır, bu nedenle mekanik ventilasyon kararı için arter kan gaz değerlerinin bozulması beklememelidir. Tedavinin erken dönemde başlanması, hastaların yoğun bakım ve solunum desteği ihtiyacını azaltmaktadır.

PB57

AİLESEL PAX-2 MUTASYONU TANIMLANMIŞ KİSTİK BÖBREK HASTALIĞI OLAN YENİDOĞAN

[1]EMRE KARAAĞAÇ, [2]CANSU SİVRİKAYA YILDIRIM, [2]FATMA KOCAEL, [2]KEVSER ÜSTÜN ELMAS, [3]BETÜL AKKOYUNLU, [3]OSMAN DÖNMEZ, [2]HİLAL ÖZKAN, [2]NİLGÜN KÖKSAL

[1]ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI A.B.D.
[2]ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI A.B.D. YENİDOĞAN B.D.
[3]ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI A.B.D. ÇOCUK NEFROLOJİ B.D.

GİRİŞ: Üriner sistemin konjenital anomalilerinin bir kısmı genetik faktörlere bağlıdır. İntrauterin dönemde böbrek gelişiminin son aşaması olan metanefrozda sentezlenen bir dizi sinyal ve transkripsiyon faktörünün düzenlemesi organogenezi indükler. PAX-2 metenefroz döneminde organogenezin düzenlenmesinde görevli bir transkripsiyon faktörü olup mutasyonunda organogenezde hatalar meydana gelmektedir. PAX-2 mutasyonu renal hipoplazi, renal hipodisplazi, multikistik displastik böbrek gibi anomalilere sebep olmaktadır. Bu olgu sunumunda antenatal PAX-2 mutasyonu saptanan kronik renal yetmezliğin eşlik ettiği kistik ve displazik böbrek hastalığı olan bir yenidoğan sunulmuştur.

OLGU: Otuz beş yaş annenin beşinci gebeliğinden ilk yaşayan olarak miadında normal vajinal yol ile dış merkezde doğan hastanın antenatal kistik böbrek tanısı ve solunum sıkıntısı olması üzerine 19 gün dış merkezde yatırılarak tetkik ve tedavi edildiği, kreatin değerleri yüksek seyreden ancak idrar çıkışı yeterli olan hasta taburculuk sonrası hastanemize yönlendirildiği öğrenildi. Öz ve soy geçmişinde annenin ilk 2 gebeliği 20. haftada intrauterin exitus olduğu ve yapılan fetal otopsilerinde renal agenezi, renal displazi, kistik böbrekler görüldüğü, ikinci fetüse yapılan genetik incelemede PAX-2 mutasyonu saptandığı, aile taramasında otozomal dominant aktarılan bu gen mutasyonunun babasında da olduğu, en son gebeliğinde ise 17. gebelik haftasında yapılan genetik incelemesinde PAX-2 mutasyonunun hastamızda saptandığı öğrenildi. Taburculuk sonrası beslenme bozukluğu olan hasta merkezimize başvurdu. Fizik muayenesinde ağırlık 2700 gr (10-50 p) (doğuma göre %10 tartı kaybı), boy:50 cm (50-90 p), baş çevresi 36 cm (50-90 p), dehidrate görünümde, diğer sistem muayeneleri doğal idi. Tetkiklerinde serum kreatinin 4,01 mg/dl, üre 59 mg/dl olup, diğer rutin tetkiklerinde patoloji saptanmadı. Üriner ultrasonografisinde sağ böbrek demonstre edilemeyen hastanın sol böbrek parankim ekojenitesi yüksek, milimetrik boyutta ve sol böbrekte kortikal kistler saptanarak kortikal kistik displazi lehine değerlendirildi. İzlemde diürezi yeterli olan hastanın kreatinin düzeyleri 1,8 mg/dl'ye geriledi. Hastamız destek tedavileri sağlanarak postnatal 34. gününde uzun dönemde böbrek nakli planlanarak taburcu edildi.

SONUÇ: Böbrek ve idrar yolunun konjenital anomalilerine sebep olan çok fazla genetik mutasyon bulunmakta olup PAX-2 mutasyonu nadir rastlanılan bir genetik mutasyondur. Otozomal dominant olması nedeniyle aile öyküsü ön plana çıkmaktadır. Tekrarlayan abortuslarda genetik tanı koymanın, ve modern tıbbın geliştirdiği yardımcı üreme yöntemlerinin genetik hastalıklarda kullanılmasının gerekliliğinin önemini vurgulamak amacıyla bu olgu sunulmuştur.

PB58

NEONATAL HERPES MENİNGOENSEFALİTİ OLGU SUNUMU

[1]EMRE KARAAĞAÇ, [2]FATMA KOCAEL, [2]CANSU SİVRİKAYA YILDIRIM, [2]KEVSER ÜSTÜN ELMAS, [2]HİLAL ÖZKAN, [3]SOLMAZ ÇELEBİ, [3]MUSTAFA HACIMUSTAFAOĞLU, [4]MUHİTTİN BODUR, [2]NİLGÜN KÖKSAL

[1]ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI A.B.D.
[2]ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI A.B.D. YENİDOĞAN B.D.
[3]ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI A.B.D. ÇOCUK ENFEKSİYON B.D.
[4]ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI A.B.D. ÇOCUK NÖROLOJİ B.D.

GİRİŞ: Herpes Simpleks Virüs (HSV) Herpesviridae ailesinden çift sarmallı bir DNA virüsü olup tükürük, idrar, vajinal sekresyonların mukozayla temasıyla bulaşır. HSV ile yenidoğan enfeksiyonu, her 10.000 canlı doğumdan birinde görülmektedir. Yenidoğan HSV enfeksiyonlarının %75-85'inden HSV tip 2 sorumludur. Yenidoğan HSV enfeksiyonunun intrauterin, perinatal ve postnatal bulaş yolları vardır. Ateş yüksekliği ve konvülzyon ile başvuran HSV meningoensefaliti olan bir yenidoğan sunulmuştur.

OLGU: Yirmi sekiz yaş annenin ilk gebeliğinden normal vajinal yol ile miadında dış merkezde doğan hasta postnatal 22. gününde ateş yüksekliği ve fokal klonik konvülzyon nedeniyle başvurması üzerine yatırıldı. Öz ve soy geçmişinde özellik saptanmadı. Fizik muayenesinde ağırlığı 3300 gr (10-50 p); boyu 52 cm (10-50 p); baş çevresi 37 cm (50-90 p) vücut ısısı 38 ˚C olup diğer sistem muayeneleri doğaldı. Rutin laboratuvar tetkikleri normal olan hastanın yapılan lomber ponksiyon incelemesi menenjit lehine değerlendirilerek antibiyoterapisi başlandı. Transfontanel ultrasonografisi ve elektroensefalografisi normal olan hastanın ateş yükseklikleri devam etmesi üzerine antibiyoterapisi düzenlendi ve ailesi yeniden sorgulandı. Annesinin gebeliğinin ilk trimestrında genital herpetik lezyonları olduğu öğrenilmesi üzerine tedavisine asiklovir eklendi. Kontrol lomber ponksiyon yapılan hastanın beyin omurilik sıvısında (BOS) ve periferik kanında tip 2 HSV PCR pozitif saptandı. Beyin MR görüntülemesinde sağ oksipital lobda ve her iki serebral hemisferde, kronik hemoraji komponenti de bulunan ensefalomalazik alanlar, HSV ensefalitinin sekel değişiklikleri olarak yorumlandı. Asiklovir tedavisinin 2. gününde ateş yükseklikleri gerileyen hastanın antiepileptik tedavisiyle birlikte konvülzyonu olmadı. Asiklovirin 10. gününde alınan BOS ve kan HSV tip 2 PCR negatif olması üzerine 21 gün intravenöz asiklovir tedavi sonrası 6 ay kullanmak üzere oral asiklovir tedavisi devam edecek şekilde postnatal 51. gününde taburcu edildi.

SONUÇ: Neonatal HSV enfeksiyonları dissemine hastalık, merkezi sinir sistemi hastalığı ve lokalize cilt, göz, ağız hastalığı olmak üzere 3 farklı form ile karşımıza çıkar. Merkezi sinir sistemi hastalığı genellikle yaşamın ikinci veya üçüncü haftasında nöbetler, letarji, irritabilite, titreme, yetersiz beslenme, ısı dengesizliği gibi bulgular yapabilir. Hastalık seyrinin başlarında, bu belirti veya semptomlar belirgin olmayabilir. Olgumuz da sepsis ve menenjit kliniği ile başvurmuş ve anamnezin derinleştirilmesi sonucunda neonatal HSV meningoensefaliti tanısı almıştır. Bu olgu, ek bulgusu olmayan sepsis ve konvulsiyonu olan yenidoğanlarda neonatal herpesin akılda tutulması gerektiğini göstermiştir.

PB60

Hışıltılı Çocuk Nadir Nedeni Bronşiolitis Obliterans: Olgu Sunumu

[1]Merve KÖSEOĞLU*, [1]Fatih BATTAL, [2]Erkan TEZCAN, [3]Erkan ÇAKIR, [1]Beste DEVRİL

[1]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çanakkale
[2]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi Kulak, Burun, Boğaz Hastalıkları AD, Çanakkale.
[3]Bezmiâlem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları AD, Çocuk Göğüs Hastalıkları BD, İstanbul.

GİRİŞ: Bronşiyolitis obliterans nadir görülen ve geçirilen alt solunum yolları enfeksiyonları sonrası oluşan obstrüktif ve inflamatuvar reaksiyon ile karakterize kronik akciğer hastalığıdır. Altı hafta boyunca devam eden hışıltı, tekrarlayan pnömoniler, atelektaziler ve tam olarak iyileşememe ile karakterizedir. Öksürük, krepitan rallerin duyulması ve HRCT'de mozaik perfüzyon, vasküler atenüasyon ve santral bronşektazi bulguları varlığında düşünülür. Bu olguda bronşiolitis obliterans tanısı konulan pediatrik olgunun tanı aşamaları sunulmuştur.

OLGU: İki yaşında erkek olgu, dokuz aydır tekrarlayan hırıltı şikayeti ile başvurdu. Özgeçmişinde bir kez idrar yolu enfeksiyonu, bir kez pnömoni nedeniyle hastane yatışı ve wheezy child nedeniyle üç ay süreyle profilaktik inhaler kortikosteroid kullanım öyküsü mevcuttu. Fizik muayenesinde bilateral raller, wheezing ve subcostal retraksiyonları olan hasta takipneik, taşikardikti. Laboratuar tetkiklerinde WBC:49,3 10^3/uL(5-14,5), NEU#:39700/uL, LYM#:6600/uL, CRP:4,16mg/dL, Sedim:22. İpraptoprium bromür, salbutamol ve budesonid inhaler tedaviler uygulandı. Wheezy child düşünülen hastanın tedavileri düzenlendi; montelukast sodyum, deksametazon, amoksisilin klavulanik asit, sefdinir ve oseltamivir oral olarak verildi. Gastroözefageal reflüye yönelik tedavi verildi. Tedaviden fayda görmeyen hastada immün yetmezlik açısından immunoglobulin tetkikleri çalışıldı, IGG:674 (424-1051), IGA:28,4 (14-123), IGM:89,4 (48-168), Total IGE:46,2 (0,31-29,5) sonuçlandı. Alfa-1 antitripsin: 131 (88-174), CTFR mutasyonu negatif sonuçlandı. Kardiyovasküler hastalıklar açısından araştırılarak ekokardiyografi yapıldı ve patolojik özellik saptanmadı. Alerjik ve immünolojik hastalık düşünülmemesi üzerine hasta çocuk göğüs hastalıklarına yönlendirildi. Bronkoskopide üst hava yolları ödemliydi. Epiglotun her inspiryumda posteriora çöktüğü görüldü. İlaveten her iki adenoid kıkırdağında her inspiryumda hava yolunu belirgin tıkayacak şekilde laringomalazi ve stridora neden olduğu görüldü. HRCT incelemesi bronşiolitis obliterans ile uyumlu sonuçlandı. pHmetre tetkikinde reflü gözlenmedi. Azitromisin ve metilprednizolon tedavileri altı ay boyunca uygulandı, yirmi gün intravenöz olarak tedavilerini aldı. Altı ay sonra çekilen BT'de %95 iyileşme ile bronşiolitis obliterans tedavisine yanıt alındığı görüldü.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Bronşiolitis obliteransın tanısında klinik gözlem, HRCT'de buzlu cam manzarası, bronşektatik genişlemeler ve mozaik difüzyon paterni mevcuttur. Hastalar gastroözefageal veya astım sanılarak tedavi edilebilir; ancak kesin yanıt alınamaz. Makrolid antibiyotikler, sistemik glukokortikoidler ve immünsüpresif ajanlar kullanılmaktadır; üç ila altı aylık tedavi süreci bazı hastalarda faydalı gözlenmiştir. Gastroözefageal reflü bronşiolitis obliteransa neden olabileceği gibi solunum sıkıntısına sekonder olarak da reflü gelişebilir. Persistan hışıltı durumlarında morbidite ve mortalitiesi yüksek olan bronşiolitis obliterans akla gelmelidir.

PB61

Bilinç Bulanıklığı ile Başvuran Su İntoksikasyonu Olgusu

***[1]Lara Karaaslan*, [1]Fatih Battal, [2]Durmuş Doğan , [1]Huriye Çetin**

[1]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çanakkale
[2]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji, Çanakkale

GİRİŞ: Su intoksikasyonu, vücuttaki normal elektrolit dengesinin aşırı su alımı nedeniyle güvenli sınırların dışına itilmesiyle sonuçlanan beyin fonksiyonlarında potansiyel olarak ölümcül bir bozukluktur. Su, tıpkı diğer herhangi bir madde gibi, kısa sürede aşırı tüketildiğinde toksik olarak kabul edilebilir. Bu çalışmadaki amacımız hiponatremiyle beraber gelen bilinç bulanıklığı etiyolojisinde su intoksikasyonunu ön tanılar arasında bulundurmaktır.

OLGU: 9 yaş 8 aylık erkek hasta akut gastroenterit ön tanısıyla tedavi gördüğü dış merkezden konfüzyonunun gelişmesi ve bilinç değişikliğinin başlaması, alınan kan tetkiklerinde potasyum 3 mmol/l ve sodyum 123 mmol/l olması nedeniyle tarafımıza sevk edildi. Hastanın başvurusunda GKS:10 (E2M5V3), bilinci konfüydü. Hikayesinde hasta, yaklaşık 15 gün önce başlayan diş ağrısı nedeniyle iyi geldiğini düşünerek günde yaklaşık 5 litreye yakın su tüketiyormuş. 1 saat içerisinde yaklaşık 5 litre su içtikten sonra 3 kez kusması olmasının ardından ishali de başlaması üzerine dış merkeze başvurmuş. Hasta tarafımıza sevk edildikten sonra alınan laboratuvar sonuçlarında sodyum:124 mmol/l, potasyum:4,04 mmol/l olarak sonuçlandı. Hastaya 10meq/24 saat olacak şekilde sodyum tedavisi ve uygun idame mayi başlandı. Tedavi başlangıcından 5 saat sonra yapılan tetkiklerinde sodyum 132 meq sonuçlandı. Çocuk endokrinolojiye konsülte edilen hastaya 3 meq/kg oral sodyum başlanması ve mayisinin 500cc/m2'ye düşürülmesi önerildi. Kontrol tetkiklerinde sodyum 139mmol/lt sonuçlandı. İdrar dansitesi 1014 ph:7 keton:+1 di. Hasta tartı ve diürez takibine alındı. Yatışının 2. günü alınan tetkilerinde Na: 138 mmol/lt, K:4,42 mmol/lt sonuçlandı ve GKS: 13 (E4M5V4) olarak değerlendirildi. Çocuk Endokrinolojiye tekrar konsülte edildi ve oral tuz alımı stoplandı. Psikojenik polidipsi açısından Çocuk Psikiyatrisine danışıldı; taburculuk sonrası poliklinik takibi önerildi. Beyin ödemi açısından Kraniyal MR çekildi, normal olarak raporlandı. Hiponatremi ayırıcı tanılarından renal patolojileri dışlamak açısından 24 saatlik idrarda sodyum atılımı bakıldı 45 mmol/gün olarak sonuçlandı. Genel durumu iyi, oryante ve koopere olan hasta genel pediyatri poliklinik kontrolü önerilerek taburcu edildi.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Su zehirlenmesi tanısında ilk klinik gözlem, baş ağrısı, davranış değişiklikleri, kafa karışıklığı, sinirlilik ve uyuşukluk olabilir. Durum devam ettikçe, bradikardi ve genişlemiş nabız basıncı içeren hayati belirtiler ortaya çıkabilir. Beyindeki hücreler şişerek beyin ödemine neden olur. Tedavi için ilk gereken etiyolojiyi doğru tanımlamaktır. Olgumuzda hiponatremiyle birlikte gelen bilinç bulanıklığı etiyolojisine yönelik su intoksikasyonu nadiren bildirilen bir durum olması dolayısıyla sunulmuştur.

PB65

ÇOCUK HASTADA COVİD-19 ENFEKSİYONU SONRASI PNÖMOTORAKS

***[1]Ali Zeki BEDİR*, [1]Aslıhan DAĞDEVİREN ERCAN, [1]Tuba GİRAY, [2]Şafak KARAÇAY**

[1]YEDİTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI AD
[2]YEDİTEPE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ ÇOCUK CERRAHİSİ AD

Pnömotoraks, plevra yaprakları arasında hava toplanması sonrasında ani solunum sıkıntısıyla klinik veren acil müdahale gerektiren bir durumdur. Pnömotoraksın etiyolojisinde birçok faktör bulunmaktadır. Bu faktörlerden en önemlileri sigara kullanımı, anatomik yapı, travma, enfeksiyonlar, bağ dokusu hastalıklarıdır. Pnömotoraks, Covid-19 enfeksiyonunun hem akut döneminde hem de iyileşmiş hastalarda geç dönem komplikasyonu olarak karşımıza çıkabilmektedir.

15 yaş erkek hasta 2 saat önce başlayan ani göğüs ağrısı şikayeti ile başvurdu. Hastanın göğüs ağrısı dışında ek şikayeti yoktu. Fizik incelemesinde her iki akciğer bazalde solunum sesleri solda daha belirgin olmak üzere azalmıştı. Öyküsünde 4 hafta önce ailesinin Covid-19 enfeksiyonu geçirdiği, bu sürede hastamızın da subfebril ateşi olduğu ve bunun dışında semptomu olmadığı öğrenildi. Henüz Covid-19 aşısı olmamış hastanın incelemelerinde SARS-CoV-2 PCR: Negatif, SARS-CoV-2 IgM: Negatif, SARS-CoV-2 IgG: 1858 AU/mL (Pozitif) olarak görüldü. Hastanın toraks tomografisinde, sol hemitoraksta en kalın yerinde alt lob bazal segmentler düzeyinde anterioposteriorda yaklaşık 12 cm ölçülen pnömotoraks saptandı. Kapalı su altı drenajı uygulamasının ardından pnömotoraks zonunda rezolüsyon gözlendi.

Pediatrik popülasyonda göğüs ağrısı şikayeti çok geniş bir perspektifle değerlendirme gerektirir. Göğüs ağrısı pediatrik popülasyonda özellikle gastroözefagial reflü, kostokondrit, myokarditler gibi tablolarda görülmektedir. Ani başlayan göğüs ağrısının mortal nedenleri arasında pnömotoraks, akut miyokard enfarktüsü ve aort diseksiyonu yer alır ve pnömotoraks sıklıkla travma sonrası ortaya çıkar. Pediatrik popülasyondaki travma olmaksızın gözlenen spontan pnömotoraks vakalarında özellikle bağ dokusu hastalıkları (Marfan, Ehler-Danlos sendromları gibi) ve enfeksiyonlar akla gelmelidir. Hastamızın boyu 50-75 persantilde ve eklem fleksibilitesi yoktu. Bilinen bağ dokusu hastalığı ve ailesinde romatizmal hastalık öyküsü bulunmuyordu. İleri laboratuvar incelemeleri ve radyolojik değerlendirmenin ardından spontan pnömotoraks gelişmesinin nedeninin 4 hafta önce geçirdiği Covid-19 enfeksiyonu olduğu düşünüldü.

Covid-19 enfeksiyonu sıklıkla solunum sistemini etkileyen bir hastalık olup, hastalarda pulmoner komplikasyonlara neden olabilmektedir. Aktif dönemi asemptomatik veya hafif olarak geçirilen Covid-19 vakalarında bile ilerleyen dönemde hastalığın pulmoner komplikasyonlarına rastlanmaktadır. Bildirilen pediatrik vaka sayısı nadir olsa bile; bu komplikasyonlardan olan pnömotoraks Covid-19 enfeksiyonu sonrasında gözlemlenebilmektedir. Erken dönemde müdahalenin hayati önem taşıdığı bu komplikasyon gözden kaçırılmamalıdır. Göğüs ağrısı ve solunum sıkıntısı gibi semptomlarla gelen hastalarda mutlaka Covid-19 öyküsü sorgulanmalı ve bu öyküde aktif dönem semptomları ile birlikte öncesinde geçirilmiş Covid-19 öyküsü de düşünülmeli ve Covid-19 enfeksiyonu sonrasında gelişen pnömotoraks açısından daha dikkatli olunmalıdır.

PB66

Çok Sayıda Mıknatıs Yutulmasının Bir Komplikasyonu Olarak Mıknatısların Özefagus Ve Mide Mukozasına Gömülmesi: Olgu Sunumu

***[1]Gökçe Altıparmak*, [1]Zeren Barış, [1]Yusuf Aydemir**

[1]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Gökçe ALTIPARMAK, Zeren BARIŞ, Yusuf AYDEMİR

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

Giriş: Çocukluk döneminde yabancı cisim yutulması sık görülen bir problemdir. Mıknatıs da küçük çocuklar tarafından yutulabilen yabancı cisimlerden bir tanesi olup; bir mıknatıs yutulduğunda genellikle bağırsak pasajıyla kendiliğinden atılır. Ancak birden fazla mıknatıs yutulması halinde gastrointestinal lümenin farklı bölgelerindeki mıknatıs parçalarının birbirine yapışma ihtimali olduğundan fistül oluşumu ve bağırsak perforasyonu gelişebilmektedir.

Olgu: 1 yaş 8 aylık erkek hasta; hastanemiz Çocuk Acil Servis'e birden fazla sayıda mıknatıs yutması nedeniyle başvurdu. Hastanın fizik muayenesinde patolojik bir bulgu saptanmamış olup, çekilen ayakta direkt batın grafisinde birbirine yapışmış 5 adet küre şekilli mıknatıs özefagogastrik bileşkede izlendi. Servise yatırılarak oral alımı kapatılan hastanın çoklu mıknatıs yutmuş olması nedeniyle; Çocuk Cerrahi Anabilim Dalı ve Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı birlikteliğinde özefagogastroduodenoskopi işlemi yapıldı. İşlem sırasında; alt özefagusta Z çizgisinin hemen üzerinde birbirine yapışık olarak 3-4 mm çaplı küre şekilli üç adet mıknatıs izlendi. Üçüncü mıknatıs özefagusa gömülü izlendi. Kardiyadaki iki mıknatıstan birinin yarısı mukozaya gömülü olacak şekilde birbirine ve özefagus alt ucundaki diğer üç mıknatısa yapışık olduğu izlendi. Endoskop yardımıyla özefagustaki mıknatıslar mideye itildi. Kardiyadaki iki mıknatıs forseps ile tek tek çıkarıldı. Mideye itilen mıknatıslar; kardiyadan forseps ile çıkarılan mıknatısa yapışması sağlanarak forseps yardımıyla çıkarıldı. Kardiyada mıknatısın gömülü olduğu 5 milimetrelik alanda mukoza ülsere izlendi. İşlem komplikasyonsuz sonlandırıldı. Kontrol batın grafisinde yabancı cisim izlenmedi. Hasta bir süre serviste takip edilerek beslenmesinin düzenlenmesinin ardından taburcu edildi.

Sonuç: Çocuklarda yabancı cisim yutulması sık görülen bir problem olup genellikle gaita deşarjıyla yabancı cismin kendiliğinden çıkması beklenir. Ancak çok sayıda mıknatıs yutulması durumunda gelişebilecek gömülme, yapışma, perforasyon gibi komplikasyonların önlenmesi amacıyla hasta yakından takip edilmeli ve yutulan manyetik cismin hızlı bir şekilde endoskopik ya da cerrahi olarak çıkarılması sağlanmalıdır. Bu tür komplikasyonlara yol açabilecek oyuncaklar açısından ailelerin bilgilendirilmesi toplum sağlığı açısından önemlidir.

PB67

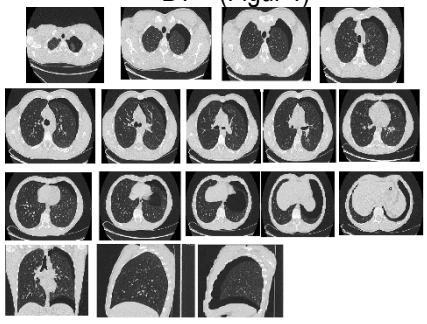
ÇOCUK HASTADA COVİD-19 ENFEKSİYONU SONRASI PNÖMOTORAKS

[1]Ali Zeki BEDİR*, [1]Aslıhan DAĞDEVİREN ERCAN, [1]Tuba GİRAY, [2]Şafak KARAÇAY

[1]Yeditepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD
[2]Yeditepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi AD

Pnömotoraks, plevra yaprakları arasında hava toplanması sonrasında ani solunum sıkıntısıyla klinik veren acil müdahale gerektiren bir durumdur. Pnömotoraksın etiyolojisinde birçok faktör bulunmaktadır. Bu faktörlerden en önemlileri sigara kullanımı, anatomik yapı, travma, enfeksiyonlar, bağ dokusu hastalıklarıdır. Pnömotoraks, Covid-19 enfeksiyonunun hem akut döneminde hem de iyileşmiş hastalarda geç dönem komplikasyonu olarak karşımıza çıkabilmektedir.15 yaş erkek hasta 2 saat önce başlayan ani göğüs ağrısı şikayeti ile başvurdu. Hastanın göğüs ağrısı dışında ek şikayeti yoktu. Fizik incelemesinde her iki akciğer bazalde solunum sesleri solda daha belirgin olmak üzere azalmıştı. Öyküsünde 4 hafta önce ailesinin Covid-19 enfeksiyonu geçirdiği, bu sürede hastamızın da subfebril ateşi olduğu ve bunun dışında semptomu olmadığı öğrenildi. Henüz Covid-19 aşısı olmamış hastanın incelemelerinde SARS-CoV-2 PCR: Negatif, SARS-CoV-2 IgM: Negatif, SARS-CoV-2 IgG: 1858 AU/mL (Pozitif) olarak görüldü. Hastanın toraks tomografisinde, sol hemitoraksta en kalın yerinde alt lob bazal segmentler düzeyinde anterioposteriorda yaklaşık 12 cm ölçülen pnömotoraks saptandı. Kapalı su altı drenajı uygulamasının ardından pnömotoraks zonunda rezolüsyon gözlendi. Pediatrik popülasyonda göğüs ağrısı şikayeti çok geniş bir perspektifle değerlendirme gerektirir. Göğüs ağrısı pediatrik popülasyonda özellikle gastroözefagial reflü, kostokondrit, myokarditler gibi tablolarda görülmektedir. Ani başlayan göğüs ağrısının mortal nedenleri arasında pnömotoraks, akut miyokard enfarktüsü ve aort diseksiyonu yer alır ve pnömotoraks sıklıkla travma sonrası ortaya çıkar. Pediatrik popülasyondaki travma olmaksızın gözlenen spontan pnömotoraks vakalarında özellikle bağ dokusu hastalıkları (Marfan, Ehler-Danlos sendromları gibi) ve enfeksiyonlar akla gelmelidir. Hastamızın boyu 50-75 persantilde ve eklem fleksibilitesi yoktu. Bilinen bağ dokusu hastalığı ve ailesinde romatizmal hastalık öyküsü bulunmuyordu. İleri laboratuvar incelemeleri ve radyolojik değerlendirmenin ardından spontan pnömotoraks gelişmesinin nedeninin 4 hafta önce geçirdiği Covid-19 enfeksiyonu olduğu düşünüldü. Covid-19 enfeksiyonu sıklıkla solunum sistemini etkileyen bir hastalık olup, hastalarda pulmoner komplikasyonlara neden olabilmektedir. Aktif dönemi asemptomatik veya hafif olarak geçirilen Covid-19 vakalarında bile ilerleyen dönemde hastalığın pulmoner komplikasyonlarına rastlanmaktadır. Bildirilen pediatrik vaka sayısı nadir olsa bile; bu komplikasyonlardan olan pnömotoraks Covid-19 enfeksiyonu sonrasında gözlemlenebilmektedir. Erken dönemde müdahalenin hayati önem taşıdığı bu komplikasyon gözden kaçırılmamalıdır. Göğüs ağrısı ve solunum sıkıntısı gibi semptomlarla gelen hastalarda mutlaka Covid-19 öyküsü sorgulanmalı ve bu öyküde aktif dönem semptomları ile birlikte öncesinde geçirilmiş Covid-19 öyküsü de düşünülmeli ve Covid-19 enfeksiyonu sonrasında gelişen pnömotoraks açısından daha dikkatli olunmalıdır.

BT – (Figür 1)



PB68

Adölesan Kız Çocukta Gözlerde Ağrı ve Kızarıklık, Ağızda Yaralar: Tanısal Yaklaşımda Akılcı Planlama

[1]Hülya Kahraman, [1]Nurane Abduyeva, [2]Uğur Can Leblebici, [2]Elif Sağ, [3]Mine Güllüoğlu, [1]Ece Aslan Müştaoğlu, [2]Zerrin Önal, [2]Özlem Durmaz

[1]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji ve Hepatoloji Bilim Dalı
[3]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı

GİRİŞ: Üveit, oral aft, eritema nodozum gibi bulguların birlikteliği inflamatuar süreçleri gösterir, bu bulgular immündisregülasyon sonucu oluşan romatizmal veya gastrointestinal hastalıklarda olabilir. Semptomların ortaya çıkış sırasının atipik olması sebebiyle tanısal değerlendirmesi uzayan bir olguyu sunmak istedik.

OLGU: On üç yaşında kız hasta, iki aydır gözlerinde ağrı ve kızarıklık, ağızda yaralar ve bir haftadır olan ishal şikayetleriyle başvurdu. Akut gastroenterit düşünülerek tedavi verilen hastanın bir hafta sonraki kontrolünde kansız-mukussuz ishalinin günde 15-20 kereye çıktığı, bacaklarda ağrılı şişlikler, her iki ayak bileğinde şişlik oluştuğu görüldü. Son iki ayda 4kg tartı kaybı olduğu; ateş, kusma ve karın ağrısının olmadığı öğrenildi. Özgeçmişi ve soygeçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenesinde oral aftlar, alt ekstremitelerinde çok sayıda eritema nodozum, ayak bileklerinde artrit, gözlerinde kızarıklık görüldü. Rölatif tartısı 67%, yaşa göre boyu 95% olarak hesaplandı. Kan tetkiklerinde; C-reaktif protein 92mg/L, eritrosit sedimentasyon hızı 21mm/sa, Hb: 10,7g/dL, WBC: 26900/uL, PLT: 456.000/uL, albümin: 3.19g/dL, diğer parametreleri normaldi. Hasta Çocuk Romatoloji ve Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dallarına yönlendirildi. Behçet hastalığı açısından yapılan paterji testi negatif saptandı. Ön planda inflamatuar bağırsak hastalığı düşünülerek Çocuk Gastroenteroloji servisine yatışı yapıldı. Endoskopisinde pangastrit ve antrumda ülserler; kolonoskopisinde tüm kolonda ve terminal ileumda yaygın beyaz eksudatif ülserler görüldü. Histopatolojik incelemede fokal aktif gastrit, kript distorsiyonu, kript apseleri ve granulom görülerek Crohn hastalığı tanısı aldı. Hastanın Pediatrik Crohn Hastalığı Aktivite İndeksi (PCDAI) 55 hesaplandı; metilprednizolon ve enteral nütrisyon tedavisi başlandı. Göz muayenesinde bilateral anterior üveit görüldü, Crohn üveiti tanısıyla tedavisi verildi. Ajitasyonu ve tedavi reddi olup, psikiyatrik incelemesinde majör depresyon ve anksiyete bozukluğu düşünülerek tedavisi başlandı. Yatışının beşinci günü, bir dakikadan kısa süren ani görme kaybı, bilincinde bulanıklık, gözlerde bilateral papil ödemi oluşması üzerine olası tromboz ve nörolojik tutulum açısından çekilen görüntülemelerinde patoloji görülmedi. Metilprednizolonun ikinci haftasında hastanın PCDAI skorunun düştüğü, ekstraintestinal ve laboratuar bulgularının gerilediği görüldü. Azatioprin başlandı, steroidin azaltılarak sekiz haftada kesilmesi planlandı. Hasta yatışının 34. gününde taburcu edildi.

SONUÇ ve TARTIŞMA: Crohn hastalığı, sindirim sisteminin herhangi bir bölümünde atlayıcı ülserlerle kendini gösterebilir. Bunun yanında çok sayıda ekstraintestinal tutulum, hastalığın başlangıç bulgusu olabilmektedir. Hastalığın seyrinde gastrointestinal semptomlar henüz ortaya çıkmamış olsa da, bu bulguların bulunduğu hastalarda ayırıcı tanı yaklaşımı hastalıkların görülme sıklığına göre yapılmalıdır.

PB71

Perkütan Endoskopik Gastrostominin Nadir Bir Komplikasyonu: Akut Pankreatit

[2]Yusuf Aydemir, [1]Meliha Merve Coşkun, [2]Zeren Barış

[1]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Eskişehir
[2]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji ve Hepatoloji Bilim Dalı, Eskişehir

Yusuf Aydemir1 , Meliha Merve Coşkun2, Zeren Barış1

1Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji ve Hepatoloji Bilim Dalı, Eskişehir

2Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Eskişehir

GİRİŞ: Akut pankreatit etiyolojisinde sıklıkla künt karın travmaları, sistemik hastalıklar, ilaçlar, safra taşları, enfeksiyonlar ve konjenital anomaliler görülmektedir. Bu olgu sunumunda; ataksi telenjiektazi, immün yetmezlik tanılarıyla takipli, karın ağrısı ve kusma şikayetiyle başvurup, gastrostomisi duodenuma ilerlemiş olması nedenli akut pankreatit atağı geçiren 11 yaş kız hasta tartışılacaktır.

OLGU: Ataksi telenjiektazi, immün yetmezlik tanıları ile takipli 11 yaş kız hasta karın ağrısı, kusma nedenli acil servise başvurdu. Öyküsünden bir haftadır karın ağrısının olduğu, günde birkaç defa sarı renkli kusması olduğu, travma öyküsü, eşlik eden ateş yüksekliği, ishal, döküntü olmadığı öğrenildi. Özgeçmişinden; 2019 yılında ataksi telenjiektazi ve immun yetmezlik tanısı aldığı, 21 günde bir IVIG tedavisi aldığı, gastrostomi ile beslendiği öğrenildi. Fizik muayenesinde; epigastrik hassasiyet mevcut olup defans ve rebound yoktu. Tetkiklerinde lökosit:22.920/mm3 , absolü nötrofil sayısı:15.120/mm3, platelet:733.000/mm3, amilaz:3.180 U/L, lipaz:1.841 U/L saptandı. Hastanın pankreatit tanısıyla servisimize yatışı yapıldı. Orali kapatılarak IV hidrasyon başlandı. Pankreatit etiyolojisine yönelik bakılan kolesterol:116 mg/dl, trigliserid:186 mg/dl, LDL kolesterol:74 mg/dl, HDL kolesterol:27 mg/dl saptandı. Enfeksiyöz nedenler açısından çalışılan CMV, EBV, kabakulak, rubella, hepatit markerlarında patoloji saptanmadı. Acil serviste çekilen abdominal BT'de koledok çapı 6 mm olup intrahepatik safra yolları santralde ve solda hafif düzeyli belirgin izlendi. Pankreas hipertrofik görünümde olup konturları düzleşmiş izlendi. Safra kanalı ve koledokta taş izlenmedi. Solda cilt altından başlayıp mideyi katederek alt kadranda duodenum ikinci kısmı sonunda sonlanımı izlenen gastrostomi tüpü görüldü ve geri çekilerek sabitlendi. Gastrostomi yerinin revizyonu sonrası amilaz ve lipaz değerleri gerileyen, takibinde kusma ve karın ağrısı yaşamayan, beslenmesi drip beslenme şeklinde düzenlenen hasta yakın poliklinik takibi planıyla taburcu edildi.

TARTIŞMA ve SONUÇ: Perkütan endoskopik gastrostomi, uzun süreli enteral beslenme ihtiyacı olan hastalarda tercih edilen bir yöntemdir. Sık görülen komplikasyonları; giriş yeri enfeksiyonu, kanama, pnömoperitonium, peritonit, granülasyon dokusu, gömülü tampon sendromudur. PEG tüpünün ilerlemesinin neden olduğu pankreatit ve kolanjit çok nadir görülen ve literatürde az sayıda bildirilen komplikasyonlardandır. Gastrostomisi olup akut pankreatit kliniği olan hastalarda tüpün yerinin kontrolü önemlidir.

PB74

Steril Piyürinin Farklı Bir Nedeni: Crohn Hastalığı Komplikasyonu Olarak Mesane Komşuluğunda Abse

***[1]Gökçe Altıparmak*, [1]Zeren Barış, [1]Yusuf Aydemir**

[1]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Gökçe ALTIPARMAK, Zeren BARIŞ, Yusuf AYDEMİR

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

Giriş: Crohn Hastalığı tüm gastrointestinal sistemi transmural ve segmental olarak tutabilen kronik, inflamatuvar, multisistemik bir hastalıktır. İlk başvuruda %70 oranında terminal ileum tutulumu görülür. Enteroenterik, enterokolik, enterovezikal fistüller görülebilir. Tanısı öykü, fizik muayene, laboratuvar bulguları ve endoskopik bulgularla konur.

Olgu: 16 yaş kız hasta; 7-8 aydır karın ağrısı, ishal, kilo kaybı şikayetiyle özel merkeze başvurmuş, muayenesinde perianal apse saptanarak drene edilmiş, kolonoskopisinde terminal ileumun tamamı ödemli ve mukozada lineer ülserler izlenmiş, terminal ileum histopatolojisi ''orta derecede aktif transmukozal inflamasyon, ülserasyon mevcut olup villöz yapı yer yer bozulmuştur, fokal antral metaplazi, minimal mukozal eozinofili görüldü.'' şeklinde değerlendirilmiş, Crohn Hastalığı ön tanısıyla tarafımıza yönlendirilmiş. Başvurusunda karın ağrısı, kusması ve sağ alt kadran hassasiyeti olan hasta obstrüksiyon bulguları açısından değerlendirildi. BT'de terminal ileum duvarının 10cmlik segment boyunca ödemli ve daralmış olduğu, komşuluğunda abse ile uyumlu 1,8cm çapında lezyon olduğu belirtilmesi üzerine metranidazol tedavisi verildi. Parsiyel obstrüksiyon olarak değerlendirildi. Fistülizan Crohn Hastalığı olması nedeniyle infliksimab başlandı. İzleminde muayenesinde defansı olması nedeniyle çekilen abdomen BT'de benzer alanda 6,5x3,5cm yumuşak doku komponenti olan abse ile uyumlu görünüm nedeniyle opere edildi. Omentum, over, tuba ve kolonda yapışıklıkların olduğu ve sorunsuzca açıldığı, ileumdaki darlığın tomografide belirtildiği kadar şiddetli olmadığı, obstrüksiyon bulgularının yapışıklıklara bağlı geliştiğinin düşünüldüğü öğrenildi. İnfliksimab tedavisine devam edildi. Hastanın izleminde dizürisinin olması üzerine yapılan idrar tetkikinde piyüri saptandı. İdrar kültüründe üreme saptanmadı, ppD ve quantiferon testi negatif bulundu. Enterovezikal fistül açısından çekilen kontrol MR'da terminal ileumdaki dar segmentin ve prestenotik dilatasyonun aynı şekilde devam ettiği, 5x3cm boyutlarda abseyle uyumlu koleksiyonun mesane kubbesi ile komşuluğu olduğu, fistül gelişmediği öğrenildi. Crohn cerrahisi açısından deneyimli bir merkeze yönlendirildi. Cerrahi ve medikal tedavi sonrası hastanın piyüri şikayetlerinin gerilediği görüldü.

Sonuç: Fistül oluşumu Crohn Hastalığı'nın spesifik komplikasyonlarındandır. Crohn Hastalığı tanısı almış olup; steril piyüri saptanan hastalarda mesane komşuluğunda abse veya enterovezikal fistül olasılığı akla getirilmelidir.

PB80

COVID-19 İlişkili Pediatrik Multisistemik İnflamatuvar Sendromu (MIS-C) Gelişen Kötü Kontrollü Tip-1 Diyabetes Mellitus Olgusu

[1]Huriye ÇETİN, [1]Fatih BATTAL, [2]Durmuş DOĞAN, [3]Taylan ÇELİK, [4]Okan AKACI, [1]Lara KARAASLAN, [1]Yücel SINMAZ, [1]Cahide DANACI, [1]Beyza ÇAKAN

[1]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD
[2]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Endokrinoloji
[3]Çanakkale Onsekiz Mart Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Enfeksiyon
[4]Bursa Yüksek İhtisas Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji

GİRİŞ: Multisistemik inflamatuvar sendrom (MIS-C), tehlikeli ve ölümcül olan "Severe Acute Respiratory Syndrome-Coronavirus-2 (SARS-CoV-2)" ile ilişkili yeni bir pediatrik hastalıktır. Çocuklar tipik olarak COVID-19 enfeksiyonundan 3–4 hafta sonra MIS-C belirtileri gösterir ve çoğu hızla şoka ve kardiyorespiratuar yetmezliğe ilerler.

OLGU: 15,5 Yaş kız hasta kötü kontrollü Tip-1 Diyabeti (HbA1c:%10,6), Çölyak hastalığı ve hipotiroidisi olup kusma ve halsizlik şikayetiyle acil servise başvurdu. Kan gazında pH:6.99 pCO2:14.1 HCO3:6.3 SBE:-25.0 venöz glukoz:926mg/dl sonuçlanması üzerine diyabetik ketoasidoz tanısıyla Çocuk Yoğun Bakım Ünitesine yatırıldı. Hastanın kusmaull solunumu mevcuttu ve bilinci kapalıydı. Ağır ketoasidoz kabul edilen olguya eşzamanlı insülin infüzyonu ve uygun protokolde mayi başlandı. Hastanın bilinci açıldıktan sonra batında hassasiyet, defans ve rebound pozitif saptandı. Ateşi olan olgunun Covid-19 PCR testi negatif sonuçlandı. Alınan tetkiklerinde Alt:178 U/L, AST:U/L 410, Amilaz: 578 U/L, Lipaz:2212 U/L sonuçlandı. Batın ultrasonografisi yapıldı ve akut pankreatit düşünülen olguya piperasilin-tazobaktam ve metronidazol antibiyoterapileri başlandı. Baş ağrısı ve bilinç bulanıklığının devam etmesi üzerine Kranial BT çekildi ve supraventrikuler düzeyde sol frontal bölge ve süperior sagittal sinüs düzeyinde subaraknoid mesafede hiperindens görünümler (SAK?) olarak raporlandı. Kranial MR çekilerek tanı doğrulandı. Beyin ve Sinir Cerrahisine konsülte edilen hastaya takip önerildi. Hastanın takiplerinde kreatinin değeri (Kre: 2,3mg/dl) yükseldi idrar çıkışı azaldı. İdrar çıkışı yeterli olmayan juguler venöz dolgunluğu, akciğerde ralleri başlayan ve taşikardisi olan olgunun Troponin-T:107ng/lt, Pro-BNP:50466pg/ml sonuçlanması üzerine kalp yetmezliği düşünülerek digoksin, dopamin, dobutamin inotrop ve diüretik tedavileri başlandı. Kardiyoloji tarafından yapılan ekokardiyografisinde global hipokinezi ve ejeksiyon fraksiyonu (EF):%35 olarak sonuçlandı. Olgunun Covid-19 Kantitatif IgG antikoru pozitif sonuçlanması nedeniyle hastaya MİS-C tanısı konularak İntravenöz immünglobulin (IVIG) 2 gr/kg ve metilprednizolon 2mg/kg/g tedavisi başlandı. Hastanın tetkiklerinde CRP:2,68mg/dl, procalcitonin 4,33ng/ml, sedimentasyon:78mm/s ve D-Dimer:7,6ng/ml sonuçlanması nedeniyle tedavi dozundan enoksaparin başlandı. Oligürik seyreden, kretinin değeri (kre:2,8mg/dl) yükselen ve ketoasidoz tablosu devam eden olgu nefrolojiye danışılarak 3.gününde hemodiyofiltrasyona alındı. Aralıklı olarak toplamda 5 gün hemodiyofiltrasyon uygulandı. İdrar çıkışı arttı, kalp yetmezliği bulguları geriledi, fakat kreatinin değerinin yüksek devam etmesi nedeniyle hasta çocuk nefroloji birimine sevk edildi. Çocuk nefroloji takibinde diüretik ve metilprednizolon tedavilerine devam edildi.

TARTIŞMA: MIS-C erken tanınmaz ve uygun biçimde tedavi edilmezse ölümcül olabilir. IVIG ve hastalığın şiddetine bağlı dozlarda kortikosteroid tedavisiyle prognoz genellikle iyidir.

PB82

Kolestaz ve Akut Karaciğer Yetmezliği Kliniği İle Başvuran Galaktozemi Tanısı Alan Olgu Sunumu

[1]Aybike Usta, [2]Aybike Usta, [3]Enes Turan, [3]Hanife Ayşegül Arsoy, [3]Ebru Tayfun Şentürk, [4]Şahin Erdöl, [4]Tuğba Akbey Koçak, [4]Aydan Ersoy, [4]Taner Özgür, [3]Tanju Başarır Özkan

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Hastalıkları Anabilim Dalı, BURSA
[2]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Hastalıkları Anabilim Dalı
[3]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı
[4]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı

Giriş: Total bilirubin (BİL-T) >5 mg/dl den fazla ise direkt bilirubin (BİL-D) miktarının % 15-20 den fazla olması; BİL-T <5 mg/dl den küçük ise BİL-D miktarının >1 mg/dl den fazla olması durumda kolestaz vardır.Olgu: 35 günlük erkek bebek, tarafımıza Arnavutluk'tan kolestaz ve akut karaciğer yetmezliği tablosunda sevk edildi. 10 günlükken skleralarda ve tüm vücutta sarılık şikayeti olması sebebiyle başvurduğu dış merkez tetkiklerinde INR: 1,9, ALT:84 U/L, AST:145 U/L, BİL-T:12,7mg/dl, BİL-D:8,68 mg/dl görülmesi; fizik muayenede batında distansiyon, hepatomegali ve abdominal kollaterallerde belirginleşme olması üzerine yenidoğan servisine yatırılıp sepsise yönelik antibiyoterapisi başlanmış fakat klinik takiplerinde sarılığında ve asit miktarında artış gelişmesi üzerine kliniğimize karaciğer nakil ihtiyacı olabileceği düşünülerek kabul edildi. Fizik muayenesinde geniş fontaneli, basık burun kökü, organomegalisi mevcuttu. Ağırlığı 3,56 kg(Persentil: 6,55), boyu 52 cm (Persentil: 15,39), baş çevresi 35 cm (Persentil: 1,02) idi. Neonatal kolestaz kliniği ile başvuran hasta, ayırıcı tanısında acil ekartasyon ile tedavileri mümkün olan 5 hastalık (biliyer atrezi, hipotiroidi, sepsis, galaktozemi, tirozinemi) açısından ivedi şekilde tetkik edildi. Bilier atrezi açısından açlık-tokluk hepatobilier USG ile değerlendirildi. Metabolik hastalık açısından göz muayenesinde bilateral katarakt saptandı. İdrarda indirgen madde 4+ saptanan hastanın beslenmesinde anne sütü kesilerek, galaktoz içermeyen mamaya geçildi. İdrar şeker kromatografisinde galaktoz saptandı. Galaktoz 1-fosfat, galaktoz 1-P üridil transferaz tetkikleri çalışıldı. Sonuçlar ile galaktozemi tanısı kesinleştirildi. Olgumuzda acil ekarte edilmesi gereken bu 5 ön tanı ile birlikte, hiperferritinemisi (1883µg/L), akut karaciğer yetmezliği kliniği ve asidi olması sebebiyle neonatal hemokromatozis; fenotipi, hipotonisitesi, hepatomegalisi ve katarakt varlığı nedeniyle Zellweger Sendromu; düşük GGT'li (30 U/L) kolestaz ve karaciğer yetmezliği nedeniyle PFİC 1 ve PFİC 2 tanıları da düşünülmüştü. Anne sütünün kesilip galaktoz içermeyen mamaya geçilmesiyle hastanın kliniğinde 1 haftalık süreçte belirgin düzelme, aktivitesinde artış görüldü. Sarılığı inspeksiyon ve laboratuvar değerleri yle belirgin düzeyde geriledi.(INR: 1,2, ALT:41 U/L, AST:21 U/L, BİL-T:2,33 /dl, BİL-D:1,63mg/dl)

Sonuç ve Tartışma: Galaktozemi, yenidoğanın en önemli besin kaynağı olan anne sütünün kesilmesi gereken nadir bir hastalıktır. Neonatal kolestaz tablosu ile başvuran infantlarda acil olarak ekarte edilmesi gerekir. Erken dönemde teşhis edilip diyet değişikliği yapılırsa prognozu iyi olan bir hastalıktır.

PB84

D Vitamini Eksikliğinin Çocuklarda Kırık Oluşum Ve İyileşmesi Üzerine Etkisi

[1]Emin Can Balcı*, [2]Emin Can Balcı, [3]Aybike Usta

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, İstanbul
[3]Uludağ Üniverstesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Bursa

Giriş ve Amaç: D vitamini kemik metabolizması üzerinde önemli bir etkiye sahiptir. Yapılan son dönemdeki çalışmalarla D vitamini eksikliği mevcut çocuklarda kırık oluşma ihtimalinin arttığı gösterilmiştir. Amacımız D vitamini eksikliğinin düşük enerji sonucu kırık oluşma ihtimalini ve erken dönem kırık iyileşmesi üzerine etkilerini saptamaktır.

Gereç ve Yöntem: Prospektif kontrollü bir çalışma yapıldı. Ortopedi acil polikliniğine başvuran 2-17 yaş arası düşük enerjili travma sonucu gelişen kırığı mevcut 36 çocuk ve çocuk polikliniğine başvuran sağlıklı 42 çocuk çalışmaya dahil edildi. Başvuru anında serum 25(OH)D düzeyine bakıldı. Kırık hastaları D vitamini eksikliği olan ve olmayan şeklinde gruplandırıldı. Bu iki gruba 3.haftada röntgen çekilerek kırık hattında kallus oluşumu ile erken dönem kırık iyileşmesi değerlendirildi. Ek hastalığı mevcut çocuklar çalışmaya dahil edilmedi. Serum 25(OH)D 20 ng/mL'ün altı D vitamini eksikliği olarak tanımlandı.

Sonuçlar: Kırıkla gelen 36 çocuktan 26'sında vitamin D eksikliği mevcuttu. Kontrol grubunda 42 çocuktan 18'sinde vitamin D eksikliği mevcuttu. Kırık hastalarında D vitamini eksikliği anlamlı derecede yüksek bulundu. Düşük serum 25(OH)D, daha yüksek kırık riski ile ilişkilendirildi (Olasılık oranı = 0.94; %95 güven aralığı, 0.90-0.99; P = 0.023). Kırık mevcut hasta grubundaki D vitamini eksikliği olan 26 çocukta 3.haftada çekilen röntgende kallus oluşumunun kemik korteks yüzdesine oranı (ortalaması %124, %84-174 arasında), D vitamini eksikliği olmayan 10 çocukta bu oran (ortalaması %132, %95-180 arasında) saptandı. D vitamini eksikliğinin erken dönem kemik iyileşmesine etkisi saptanmadı. (p = 0.082)Tartışma: D vitamini eksikliği pediatrik popülasyonda düşük enerjiyle kırık oluşma ihtimalini anlamlı derecede arttırmaktadır. Bu açıdan kırıkla acil polikliniğe başvuran çocuklarda D vitamini bakılması eksikliği mevcut çocukları saptama açısından uygulanabilir. D vitamini eksikliğinin erken kırık iyileşmesi üzerine anlamlı etkisi gösterilememiştir. Fakat kırık iyileşmesinin geç döneminde etkiler olabilir. Çalışma grubundaki yetersiz sayı da oranların anlamlı çıkmamasına neden olmuş olabilir.

PB87

Sol Gözde Kitle Yakınması İle Başvuran Matür B Hücreli Akut Lenfoblastik Lösemi

[1]Serkan Toker, [2]Fatma Aslan, [2]Salih Güler, [2]Melike Sezgin Evim, [2]Adalet Meral Güneş

[1]Uludağ Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıklaraı Anabilim Dalı
[2]Uludağ Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıklaraı Anabilim Dalı, Çocuk Hematoloji Bölümü

Giriş: Akut lösemi çocuklarda en sık görülen malignitedir. Akut Lenfoblastik Lösemi (ALL)'ler içinde matür B hücreli ALL çocukluk ve erişkin ALL'lerin %1-2'sini oluştururlar. ALL'nin klinik bulguları lenfoblast infiltrasyonunun neden olduğu kemik iliği yetersizliğinin derecesi ve ekstramedüller organ infiltrasyonu ile belirlenmektedir. Öykü ve klinik ile bir kez lösemiden şüphelenildiğinde kan sayımının ve özellikle periferik yaymanın değerlendirilmesi çoğu vakada hızlı tanıyı sağlar. Bununla birlikte normal kan sayımı ve normal kan yayması ALL'yi dışlamaz, bu nedenle ALL şüphesi varsa derhal kemik iliği aspirasyonu yapılmalıdır. Burada gözünde şişlik yakınması ile başvuran ve yapılan kemik iliği aspirasyonu ile matür B hücreli ALL tanısı alan 14 aylık erkek çocuk sunulmuştur.

Olgu: Sağlıklı olduğu bilinen on dört aylık erkek hasta gözünde şişlik yakınması ile hastaneye başvurmuş, böcek ısırığı olduğu söylenerek lokal antibiyotik verilerek taburcu edilmiş. Yedi günlük tedavi sonrası gözündeki şişlik giderek artan hasta, hastanemiz Acil Servisine başvurdu. Hastanın preanatal, natal öyküsünde özellik yoktu. 13 günlükken bilateral pes ekinovarus nedeni ile operasyon öyküsü mevcuttu. Anne baba arasında birinci derecede akrabalık mevcuttu. 15 yaşında ve 12 yaşında sağlıklı kız kardeşleri ve 6 yaşında sağlıklı erkek kardeşi vardı. Fizik muayenesinde genel durumu orta, sol göz proptotik, yukarı bakış kısıtlılığı mevcut, ele gelen lenfadenopati yok, organomegali yok olarak değerlendirildi. Laboratuar testlerinde kan sayımı ve biyokimya analizi normal olarak raporlandı. Akciğer garfisinde mediastinal genişleme yoktu. İlk yapılan periferik yaymada blast gözlenmedi. Çekilen orbital manyetik rezonans görüntülemede sol orbital superolateral yerleşimli kitle saptandı ve Göz Bölümü tarafından kitle total eksize edildi. Patoloji raporu yüksek dereceli B hücreli lenfoid neoplazi olarak raporlandı. Kontrole gelen hastanın poliklinik muayenesinde sol servikalde lenfadenopati saptandı. Tekrarlanan periferik yaymasında blast görülmesi üzerine kemikiliği aspirasyonu (KİA) ve tanısal lomber ponksiyon (LP) yapıldı. KİA'da %100 blast saptandı. Tanı kemik iliği, FISH, t (8,17), del9p21 ile konuldu. Hasta matür B hücreli ALL tanısı aldı. Hasta Evre 4 olarak değerlendirildi ve hastaya NHL-BFM 2012 protokolü başlandı. Sonuç ve

Tartışma: ALL' nin başlangıç bulguları çocukluk çağında görülen bir çok hastalığı ilk planda düşündürebilir. Klinik ve laboratuar bulguları yeterli olmadığında kemik iliği aspirasyonu ve biyopsisi genellikle kesin tanıyı sağlar.

PB88

DEFERASİROKS İLİŞKİLİ FANCONİ SENDROMU

[1]AYŞE GÜL IŞIKMAN ÇELİK*, [1]AYŞE GÜL ÇELİK, [1]FATMA ASLAN, [1]SALİH GÜLER, [1]MELİKE SEZGİN EVİM

[1]ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

GİRİŞ: Demir şelasyonu, talasemi major gibi, kronik transfüzyona bağımlı hastalarda mevcut demir dengesinin korunması amacıyla kullanılmaktadır. DFX şelasyonu alan çocukların normal büyüme ve gelişmeyi sürdürdükleri prospektif çalışmalarla gösterilmiştir. Şelatörün en sık yan etkileri; gastrointestinal (bulantı, kusma, karın ağrısı, diyare) etkiler, geçici cilt döküntüsü ve karaciğer enzimlerinde dalgalanmalardır. En ciddi yan etkisi ise, DFX tedavisinin ilk aylarında beliren serum kreatinin artışıdır. Nadir yan etkilerinden biri de renal tübülopati-fanconi sendromudur. Deferasiroksun farklı yan etkileri olmasına rağmen fanconi sendromu gelişiminin nadir görülmesi nedeniyle bu vaka sunulmuştur.

OLGU: Talesemi majör nedeniyle takipli, 3 haftada bir transfüzyon ihtiyacı olan ve bu nedenle deferasiroks şelasyonu verilen 9 yaş kız hasta acil servisimize kusma şikayetiyle başvurdu. Fizik muayenesinde özellik olmayan hastanın tetkiklerinde ph:7,26 HCO3: 14,6 mmol/L olarak metabolik asidozda olduğu görüldü. Tam idrar analizinde lökosit esteraz++, lökosit:11 olmakla beraber glikoz ve protein pozitifliği eşlik etmekteydi. IV hidrasyonu verilen, idrar kültürü alınan hasta beslendiği görülüp idrar yolu enfeksiyonu olarak değerlendirilip antibiyoterapi ile taburcu edildi. Ancak antibiyotik tedavisi altındayken kusma, beslenememe şikayetleri devam eden, alınan idrar kültürü üreme yok olarak sonuçlanan hasta tekrar tetkik edildi. Tetkiklerinde hiperkloramik metabolik asidozu, hipokalemisi, hipofosfatemisi, glikozürisi olan hasta deferasiroks ilişkili fanconi sendromu olarak değerlendirildi. Hastanın şelasyon tedavisi kesilip bikarbonatlı mayi desteği sağlanarak çocuk hematoloji kliniğine yatırıldı. Günlük kan gazı tetkikleri görüldü. Enfeksiyon değerleri negatif olarak görülen ve ek şikayeti olmayan hastanın antibiyoterapisi 5.günde kesildi. Klinik izleminde kusmaları gerileyip kan gazı ve elektrolitleri normal değerlere gelen hasta şelasyon tedavisi sonrasında planlanmak üzere taburcu edildi.

TARTIŞMA: Deferasiroks talesemi majör hastalarında yaygın olarak kullanılan, günde tek doz oral olarak verilen bir şelatör ajandır. Renal sistem üzerinde farklı yan etkileri olmakla beraber fanconi sendromu daha çok pediatrik grupta görülen nadir bir yan etkisidir. Böyle bir yan etki geliştiğinde tedavi etken ajanın kesilmesidir. Bizim olgumuz da beta talasemi majör nedeniyle 3 haftada bir tranfüzyon almakta olup deferasiroks kullanan bir hastaydı. Kusma nedeniyle tetkik edildiğinde laboratuar sonuçları fanconi sendromu ile uyumlu olarak değerlendirildi. Hastanın şelasyon tedavisi kesildiğinde tetkiklerinin normale dönmesi ve şikayetlerinin gerilemesi de tanıyı destekler nitelikteydi.

PB89

Aşılar Hakkında Doğru Bilinen Yanlışlar

***[1]Aygül Şahbazova*, [2]Nigar Bayramova**

[1]German Hospital
[2]Azerbbaycan Tıp Üniversitesi

Özet: Aşı, hastalıklardan korunmak için başvurulan güvenli ve en etkili yöntemlerin başında geliyor. Aşılama programları aşı ile önlenebilir bulaşıcı hastalıkları engellemeyi, dolayısıyla bu hastalıkların neden olduğu ölümleri ya da kalıcı sekelleri önlemeyi amaçlar. Aşılanma yolu ile bireysel bağışıklık sağlanır ve kişi hastalıktan korunurken, aynı zamanda toplumsal bağışıklık sağlanır. Toplumda aşılı bireylerin sayısı arttıkça, aşılanmamış bireylerin hastalık etkeni ile temas olasılığı ve hastalığın o toplumda görülme sıklığı azalır. Dünya Sağlık Örgütü'nün (WHO) verilerine göre 2018 yılında dünyadaki çocuk nüfusunun %86'sı, yaklaşık 116 milyon çocuk difteri, tetanoz, boğmaca aşısı oldu. Son yıllarda aşı karşıtlığı ve reddi dünyada olduğu gibi ülkemizdede yükseliyor. Aşılama sayesinde morbiditesi ve mortalitesi yüksek olan bulaşıcı hastalıkların engellenmesi ya da zarar verme oranının azaltılması amaçlanır. Aşılama programları bulaşıcı hastalıklarla mücadelede en maliyet-etkin yöntemdir. 2018'de DTP3 aşısına ulaşamayan ya da bu aşıyı yeterli düzeyde olamayan çocukların sayısı ise 19,4 milyon. Bununla birlikte WHO'nun belirttiği üzere, son yıllarda birçok ülkede aşılanma oranları düşüyor. Aşı tereddüdü ve aşı reddinin artması da ana etkenler arasında gösteriliyor. Bunun yanı sıra yine WHO'nun açıkladığı üzere; aşılanma oranlarının düşmesine paralel olarak 2019'un ilk üç ayında, bir önceki yılın aynı dönemine göre dünyada kızamık vakası %30 oranında arttı. Bu doğrultuda, Dünya Sağlık Örgütü 2019'da belirlediği 10 küresel sorun arasında aşı tereddüdüne de yer verdi. Aşı karşıtlığı; aşı etkinliğine ve aşı bileşenlerine duyulan şüpheden kaynaklanabildiği gibi aşı ile önlenebilir hastalıkların hafife alınması, bulaşıcı hastalıkların çoğunun ölümcül olmadığı iddiası başta geliyor. Aralık 2019-Ocak 2020 tarihleri arasında Azerbaycan Tıp Universitesi Hastanesinin Çocuk polikliniğine başvuran 200 çocuğun ailesi araştırmaya alındı. Uygulama öncesi ebeveynlere çalışma hakkında açıklayıcı bilgi verildi, katılmayı kabul edenler çalışmaya dahil edildi. Anket soruları ebeveynlere yüz yüze görüşme yöntemi ve online mail gönderme aracılığı ilesoruldu. Uygulanan anket formu ekdedir. Toplanan tüm veriler ile ilgili istatistiksel hesaplamalar "Google docs forms" programı kullanılarak yapılmıştır.

Anahtar Kelimeler: aşı karşıtlığ, aşı reddi, aşı tereddüdü, Çocuklarda bağışıklama

PB93

Intestinal Fatty Acid Binding Protein And Antiendotoxin İmmunity İn Preterm Newborns Exposed To Birth Asphyxia

[1]Nushaba Panakhova, [2]Rauf Beglyarov, [2]Nushaba Panakhova, [3]Saadat Huseynova, [2]Alakbar Gasanov

[1]Azerbaijan Medical University
[2]Azerbaijan Medical University, Baku
[3]Scientific Research İnstitute Of Obstetrics And Gynecology, Baku

Introduction. Perinatal asphyxia (PA) is one of the most frequent causes of perinatal morbidity, accounting for approximately 23% of neonatal deaths worldwide. Fetuses that suffer from hypoxia-ischemia (HI) are at high risk of developing multiorgan dysfunction, including the gut. HI-induced gut injury may result in adverse clinical outcomes, such as feeding intolerance and necrotizing enterocolitis. Increased permeability and subsequently an enhanced entry of bacteria and endotoxins into the systemic circulation can contribute to endotoxin aggression and further trigger numerous diseases. Aim of study: To investigate the effect of PA on the integrity of the intestinal barrier and the state of antiendotoxin immunity (AEI).Methods: The study included 48 neonates with gestational age 32-34 weeks exposed to PA (1-st group) who were comparable with 32 matched controls (2-nd group). ELISA assays of intestinal fatty acid binding protein (I-FABP) in urine and lipopolysaccharide binding protein (LBP) in serum of included neonates have been performed on day of 1 and 7.Results. The mean urinary IFABP concentration in the 1-st group increased in the 1.8 times to the 7 day of life (DOL) compared with the 1-st DOL (3.14±0.6 ng/ml, 5.06±0.2 ng/ml on the 1-st and 7-th DOL respectively) and significantly exceeded (p>0,05) urinary IFABP of the 2-nd group (0.86±0.1 ng/ml, 0.76±0.1 ng/ml on the 1-st and 7-th DOL respectively). In contrast the serum LBP level in newborns of the first group was significantly (p>0,05) lower (26,86±3,7 ng/ml, 19,3±3,4 ng/ml on the 1-st and 7-th DOL respectively) compared with newborns of the second group (38.1±3.6 ng/ml, 33,3±5,9 ng/ml on the 1-st and 7-th DOL respectively).Conclusion. Despite the high risk of intestinal mucosal injury in newborn exposed to PA decreased serum LBP indicates a low level of AEI and should be considered as an unfavorable factor for sepsis.

PB95

AĞIR ATOPİK DERMATİTLİ OLGU SUNUMU

***[1]Hülya Köse*, [1]Fatih Çiçek, [1]Şükrü Çekiç, [1]Yakup Canıtez, [1]Nihat Sapan**

[1]Bursa Uludağ Üniversitesi

AĞIR ATOPİK DERMATİTLİ OLGU SUNUMU Hülya Köse, Fatih Çiçek, Şükrü Çekiç,Yakup Canıtez, Nihat SapanUludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji BD,

GİRİŞ: Atopik dermatit (AD) özellikle çocuklarda sık görülen kronik, tekrarlayıcı, kaşıntılı ve inflamatuvar bir deri hastalığıdır. AD en sık 3-6 ay arasında bebeklik döneminde başlar. Anormal deri bariyer fonksiyonu, genetik yapı, çevre ve immünolojik faktörlerin etkileşimi sonucu oluşur. Egzematöz lezyonlar akut, subakut veya kronik olabilir. Ağır atopik dermatiti olan ve tedaviye dirençli olan bir olguyu sunduk.

OLGU: Yedi ay önce tüm vücutta yaygın egzema lezyonları ortaya çıkan 8 yaş kız hastanın fizik muayenesinde tüm vücutta, saçlı deride , eklem iç yüzünde zemini hiperemik, skuamlı, ekskoriyasyonlu döküntüleri mevcuttu ve scorad indeksi 100 idi. Laboratuvar tetkiklerinde; total IgE: 109614-63413-29605kIU/L,total eozinofil sayısı : 7,510 K/µL, biotidinaz aktivitesi normal bulundu. Dismorfik yüz görünümü olan hastanın kemik dansitometrisi normaldi. IgG, A,M değerleri yaş grubuna göre normal sınırlarda saptanan hastanın spesifik IgE değerlerine bakıldığında gluten klas 2, lateks klas 2, muz klas 2,mercimek klas 3,patates klas2, susam klas 2, buğday unu klas 3,yumurta akı: klas 3 ,yumurta sarısı:klas 3,lateks: klas 2, akar: klas 2 bulundu. Hastaya lokal orta potent steroid, ıslak pansuman, intravenöz steroid başlandı. Lezyonları gerilemediği için omalizumab 300mg/ay ve siklosporin tedavisi 3mg/kg/gün başlandı, tedavinin 3. ayında klinik olarak yanıt alındı.

TARTIŞMA: AD, çocuklarda daha sık görülen derinin kronik kaşıntılı inflamatuvar hastalığıdır, tekrarlayan ataklarla seyreder. Sıklıkla artmış IgE düzeyleri görülür. Bebeklik döneminde AD, en sık yüz, diz , dirsek, ekstansör yüzeyleri; çocukluk çağında ise daha çok fleksör yüzeyleri tutar. Tedavi tetikleyicilerin uzaklaştırılması, derinin iyi nemlendirilmesi, antiinflamatuar ve antimikrobial tedavinin uygulanması şeklinde özetlenebilir. Topikal kortikosteroidler AD tedavisinde en sık kullanılan ve orta-ağır atopik dermatitte ilk seçenek olan ilaçlardır. Fototerapi ve siklosporin immünsüpresif ilaçlar yeterli yanıt alınamayan ağır olgularda gerekli olabilir. Yüksek IgE seviyeleri, şiddetli atopik dermatit lezyonlarınına yol açar. Egzamatöz derideki yüksek afiniteli reseptöre bağlı, alerjene özgü IgE, alerjeni T hücrelerine daha etkili bir şekilde sunar. T hücre aktivasyonuna ve kutanöz inflamasyona yol açar. IgE aracılı histaminin kutanöz mast hücrelerinden salınması da egzamayı şiddetlendirebilir. Ağır atopik dermatitli ve yüksek IgE seviyesi olan olgularda grubunda omalizumab tedavisi iyi bir tedavi seçeneğidir.



Figür : Lezyonların seyri

PB100

KEMOTERAPİ ALAN ÇOCUKLARDA KARADUT ŞURUBU İLE SAKIZ ÇİĞNEME UYGULAMASININ ORAL MUKOZİTLERİ ÖNLEME ÜZERİNE ETKİSİ

***[1]ARİFE ALBAYRAK*, [2]NURCAN ÖZYAZICIOĞLU, [1]ADALET MERAL GÜNEŞ, [1]MELİKE SEZGİN EVİM**

[1]ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK HEMATOLOJİ BİLİM DALI
[2]ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ SAĞLIK BİLİMLERİ FAKÜLTESİ

GİRİŞ: Oral mukozitler kemoterapi sonrası en sık görülen komplikasyonlardandır. Mukozitler beslenme kısıtlanmasına sebep olurken; hastaların yaşam kalitesini düşürür ve hastanede kalış süresini uzatır. Uygun ağız hijyeni ve bakım uygulamaları mukozitin önlenmesi ve şiddetinin yönetiminde etkilidir.

YÖNTEM: Şubat/2018-Şubat/2019 tarihleri arasında kemoterapi alan çocuklar araştırmaya dahil edilmiştir. Mukozit sınıflandırılmasında Dünya Sağlık Örgütü Mukozit Sınıflaması ve Uluslararası Çocuk Mukozit Değerlendirme Ölçeği (ChIMES) kullanılmıştır. Çalışmamıza toplam 82 hasta dahil edilmiştir. 1. Grup Karadut şurubu günde 4 defa karadut şurubunu gargara yaparak, 2. grup rutin ağız bakımını (fungostatine+antepsin+wemcaine) günde 4 defa yaparak, 3.grup ise günde 4 defa 15 dk. sakız çiğnetilerek çalışmaya dahil edilmiştir.

BULGULAR: Deneme etkinliğini etkileyebilecek değişkenler homojenlik bakımından karşılaştırıldığında anlamlı farklılık bulunmamaktadır (p>0,05).

Tablo-1: DSÖ değerlerinin gruplar içinde ve arasında karşılaştırılması

grup		DSÖ_5.gün	DSÖ_14.gün	Gruplar içi karşılaştırma p
karadut şurubu (KŞ) (n=36)		0(0-1)	1(0-2)	**<0,001**
sakız çiğneme (SÇ) (n=10)		1(0-1)	2(1-3)	**0,004**
rutin protokol (RP) (n=36)		1(0-2)	2,5(1-4)	**<0,001**
Gruplar arası karşılaştırma p		**<0,001**	**<0,001**	
İkili karşılaştırmalar p	KŞ-SÇ	**0,001**	**<0,001**	
	KŞ-RP	**<0,001**	**<0,001**	
	SÇ-RP	0,684	0,191	

Yapılan karşılaştırmalarda Karadut şurubu grubunun sakız çiğneme ve rutin protokol grubundan istatistiksel olarak anlamlı farklılık gösterdiği görülmektedir.

Tablo-2: CHIMES ölçeğinin toplam puan 5. ve 14. Gün gruplar içi ve arası karşılaştırmaları

grup		chımes_5.gün_toplam	chımes_14.gün_toplam	Gruplar içi karşılaştırmalar p
karadut şurubu		0(0-4)	2(0-10)	**<0,001**
sakız çiğneme		6(0-11)	15,5(11-20)	**0,005**
rutin protokol		6,5(0-14)	17(7-22)	**<0,001**
Gruplar arası karşılaştırma p		**<0,001**	**<0,001**	
İkili karşılaştırmalar p	KŞ-SÇ	**<0,001**	**<0,001**	
	KŞ-RP	**<0,001**	**<0,001**	
	SÇ-RP	0,783	0,824	

Karadut şurubu grubu diğer iki gruptan daha düşük medyan değerine sahiptir. TARTIŞMA Çalışmamızda ChIMES değerlendirme ölçeğinin ağız içi ağrının şiddeti, yutma, yemek yeme, bir şeyler içmek, ağrı kesici alma durumu, ağız içi ülserin varlığı/yokluğu üzerine etkisini değerlendiren alt maddelerinde karadut şurubunun sakız çiğneme ve kontrol grubuna göre mukoziti önleme konusunda daha etkili olduğu bulunmuştur. Yapılan ikili karşılaştırmalarda ise; kontrol grubu ile sakız çiğneme grubu arasında anlamlı farklılık bulunmamıştır. Çalışmamızda üç grupta da yapılan karşılaştırmada (5. gün ile 14. gün karşılaştırması) karadut şurubu kullananlarda %33,3 olguda hem 5. günde hem de 14. günde ülser görülmemiştir.

PB103

NADİR GÖRÜLEN STEVENS-JOHNSON SENDROMU OLGUSU

[1]Fatih Çiçek*, [1]Hülya Köse, [2]Tayfun Pehlivan, [1]Şükrü Çekiç, [1]Yakup Canıtez, [1]Nihat Sapan

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Alerji Bilim Dalı, Bursa
[2]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: İlaç reaksiyonları ilaçların profilaksi veya tedavi dozlarında kullanımı ile ortaya çıkan istenmeyen ya da zararlı olabilen etkileri şeklinde tanımlanabilir. İlaç reaksiyonlarının öngörülemeyen ve dozdan bağımsız olanları ilaç aşırı duyarlılık reaksiyonları olarak tanımlanır ve hayatı tehdit edebilen ağır reaksiyonlara neden olabilir.

OLGU: 13 aylık kız hasta, yüzünde, saçlı derisinde, gövdesinde, ekstremitelerinde, dudak mukozasında kurutlanmış, hiperpigmente, çoğunluğu perfore, vezikülobüllöz cilt lezyonları ile başvurdu. Spina bifida tanılı, hidrosefali nedeni ile ventriküloperitoneal şant operasyonu yapılmış, nörojenik mesane nedeni ile 3 aylıktan buyana trimetoprim-sülfametaksazol profilaksisi alan hastanın öyküsünden 2 ay önce konvulziyonları nedeni ile karbamazepin tedavisi başlanıldığı, 10 gün önce de üst solunum yolu enfeksiyonu tanısıyla amoksisilin-klavulonik asit tedavisi başlanıldığı öğrenildi. Hastanın amoksisilin-klavulonik asit tedavisinden 3 gün sonra ateşinin düştüğü, yüzünde, vücudunda ve ekstremitelerinde veziküler lezyonlarının başladığı öğrenildi. Hasta tarafımıza yönlendirildiğinde yüzünde, saçlı derisinde, dudak mukozasında, ekstremitelerinde ve gövdesindeki vezikülobüllöz lezyonların çoğunun perfore olduğu, krutlandığı görüldü. Cilt ve mukoza bulguları ile Stevens-Johnson Sendromu (SJS) düşünüldü. Çocuk nörolojinin görüşü alınarak karbamazepin tedavisi bir daha almamak üzere kesilip levotirasetam tedavisine başlanıldı. Hastaya ıslak pansuman ve semptomatik tedavi başlanıldı. Ateşi ve cilt lezyonlarında kötüleşme bulguları olmayan hastanın biyokimyasal parametreleri, göz dibi muayenesi değerlendirmeleri normaldi. Cilt ve mukoza lezyonları tamamen gerileyen hasta geç dönem komplikasyonları takip edilmek üzere şifa ile taburcu edildi.

SONUÇ: Stevens Johnson sendromu (SJS) ve toksik epidermal nekroliz (TEN) en sık ilaçların tetiklediği, yoğun nekroz ve blister oluşumu sonucunda epidermisin ayrılması/soyulması ile ortaya çıkan nadir, ağır, yaşamı tehdit edebilen mukokutanöz ağır ilaç reaksiyonlarıdır(1). Çocuklarda SJS/TEN'in en sık nedeni ilaçlardır ve ilaçlardan en fazla allopurinol, lamotrijin, sulfametaksazol, karbamazepin, fenitoin, fenobarbital ile daha nadir diğer antibakteriyel ve NSAİ ilaçlar sorumlu tutulmaktadır. Ağır ilaç aşırı duyarlılık reaksiyonlarının mortalite ve morbidite riski yüksek olduğundan hızlı tanınarak şüpheli ilacın hemen kesilmesi ve daha sonra aynı ilacın yeniden kullanılmaması çok önemlidir.

PB107

Akut Ürtikerli Çoçuklarda IL-17 , IL-9 , TGF- B Değerlendirimesi.

[1]Aysel Şixammadova, [1]Naile Sultanova

[1]Azerbaycan Tip Universitesi

Giriş: Ürtiker, genel popülasyonun yaklaşık %5'ini etkileyen ve sadece akut değil, aynı zamanda kronik bir hastalık olarak da kendini gösteren bir deri hastalığıdır. Hastalığın etiyolojisi, ürtiker kovanlarının varlığından potansiyel olarak ölümcül anjiyoödeme kadar uzanan klinik belirtilerinin yanı sıra değişir. Sadece özel klinik tezahürü nedeniyle değil, aynı zamanda patogenetik mekanizması nedeniyle de hastalığa büyük ilgi vardır. Tıbbi bibliyografyadaki yeni veriler, ürtiker patofizyolojisine interlökinlerin (IL'ler) , transformer edici böyüme faktörü – β katılımını desteklemektedir. Çalışmanın amacı, belirli IL'lerin , transformer edici böyüme faktörü – β- nin , akut ürtiker patogenezine olası katılımının anlaşılmasına katkıda bulunmaktır.Amaç : Akut ürtikerli hastaların periferik kanında transforme edici böyüme faktörü – β (TGF – β) , interlökin – 17 (IL -17) , interlökin – 9 (IL -9) ekspresyonunu saptamak ve rolünü araştırmak.

YÖNTEMLER: Ocak 2020 – 2021 tarihleri arasında Azerbaycan Tıp Üniversitesi Hastanesi ve 6 numaralı Çoçuk Klinik Hastanesine baş vuran 46 akut ürtiker tanısı koyulan hasta , 20 çoçukdan oluşan sağlam grup (kontrol grubu) araşdırmaya dahil edilmişdir. 2 grubun periferik kanında TGF – β , IL -17 , IL – 9 gibi sitokinlerin ekspresyonu enzim ile belirlendi ve gruplar arasında farklar karşılaşdırıldı.BULGULAR: Akut ürtiker grubun periferik kanındakı Treg hücrelerinin seviyesi , kontrol grubu ile kıyasladımızda önemli bir farklılık saptanmadı. ($p > 0,050$) IL – 17 ve IL -9 ekspresyon seviyeleri kontrol grubuna göre önemli ölçüde artdi . ($p < 0,050$) .

SONUÇ: Akut ürtikerli hastaların periferik kanındakı IL -17 , IL -9 ekspresyonun yüzdesi anormaldir, bu da patogenezde önemli bir rol oynayabilir.

PB108

Büyük Çocukta Febril Status Epileptikusun Nadir Bir Nedeni: Human Herpes Virüs Tip 6 Enfeksiyonu.

[2]Müjgan Arslan, [1]Mervegül Efe, [3]Muhammet Köşker

[1]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Isparta.
[2]Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi, Isparta.
[3]Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Bölümü, Antalya.

Giriş: Human herpes virüs tip 6 (HHV-6) enfeksiyonu, özellikle yaşamın ilk iki yılında sık görülen, ani başlayan yüksek ateş ve ateşin düşmesiyle birlikte ortaya çıkan döküntü ile karakterize bir hastalıktır. Hastalarda, febril nöbet ve ensefalit gibi merkezi sinir sistemi komplikasyonları görülebilir, ancak büyük çocuklarda ve yetişkinlerde çok nadirdir.

Olgu: 15 yaşında erkek hasta status epileptikus tanısı ile hastanemize sevk edildi. Alınan öyküden, başvurudan üç gün önce başlayan; burun akıntısı, ateş, halsizlik gibi hafif üst solunum yolu enfeksiyonu bulguları olduğu öğrenildi. Yakınmaların azaldığı 3. günde, ateşli olduğu dönemde (38 C), sabit bakma, tüm vücutta kasılma şeklinde 20 dakika süren, tedaviye dirençli nöbeti olmuştu. Nöbet aktivitesi sonlandıktan sonra postiktal dönemi 5-6 saat sürmüştü. Öz ve soy geçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenesinde; genel durumu orta, bilinci açık, oryante ve koopere idi. Nazofarenjiti ve şüpheli ense sertliği vardı, diğer sistem muayeneleri normaldi. Laboratuvar incelemesinde; beyaz küre 4100/mm3, hemoglobin 13,1 g/dL, trombosit 145000/mm3, eritrosit sedimentasyon hızı 3 mm/saat, C-reaktif protein 14,79 mg/dl (0-5), prokalsitonin 0,133 mg/dl (<0,5) idi. Periferik yaymada % 81,1 nötrofil, % 12,5 lenfosit, % 6 monosit ve % 0,2 eozinofil görüldü. Nöbetin ve postiktal dönemin uzun sürmesi sebebi ile lomber ponksiyon yapıldı. Alınan beyin omurilik sıvısı (BOS) örneğinde protein 28 mg/dl, şeker 71,5 mg/dl, eş zamanlı bakılan kan şekeri 92 mg/dl olarak ölçüldü. Bos basıncı 20 mmHg idi. Sıvının mikroskopik incelemesinde bakteri ve lökosit görülmedi. BOS'da çalışılan diğer tüm viral ve bakteriyal sonuçlar negatif iken, HHV-6 PCR pozitif tespit edildi. BOS kültüründe üreme olmadı. Elektroensefalografi sonucu normaldi. Kontrastlı kraniyal manyetik görüntülemede patoloji saptanmadı. İmmün yetmezlik panelinde özellik yoktu. Hastanın kliniği ve tetkikleri ensefalit tablosunu desteklemediği için herhangi bir antiviral tedavi verilmedi. Almakta olduğu ampirik antibiyoterapi sonlandırıldı. Hastaya antiepileptik olarak, sodyum valproat 20 mg/kg/gün tedavisi başlandı, takibe alındı. Sonuç ve Tartışma: HHV-6 enfeksiyonu sırasında, virüs invazyonuna bağlı olarak, virüs BOS'ta izole edilebilir ve nöbetlerle ilişkili olduğu düşünülür. Ancak bu, immünkompetan hastalarda, benign, kendiliğinden iyileşen, özel tedavi gerektirmeyen bir durumdur. Ensefalit kliniği olan, özellikle immün yetmezliği olan hastalar gansiklovir tedavisi açısından değerlendirilmelidir.

PB110

Tekrarlayan Pnömoninin Nadir Bir Nedeni; Pulmoner Arteriyel Sling

[1]Berfin Demirel, [2]Hasan Türkmen, [2]Abdüsselam Genç, [2]Tuğberk Akça, [2]Fahrettin Uysal, [2]Özlem Mehtap Bostan, [3]Şükrü Çekiç, [4]Işık Şenkaya Sığnak

[1]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa
[2]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, Bursa
[3]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji Bilim Dalı, Bursa
[4]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kalp ve Damar Cerrahisi Anabilim Dalı, Bursa

Giriş: Pulmoner arteriyel sling; sol pulmoner arterin ana pulmoner arter yerine sağ pulmoner arterden çıktığı nadir bir anomalidir. Sol pulmoner arter, anormal seyri sonucunda trakea ve özefagusa çeşitli derecede bası oluşturarak hayatın ilk yılından itibaren hışıltı, persiste eden öksürük, yutma güçlüğü ve tekrarlayan pnömonilere sebep olabilir.

Olgu: Beş yaşında erkek hasta, tarafımıza doğduğundan beri olan hışıltılı solunum nedeniyle yönlendirildi. Hastanın daha önce pnömoni nedeniyle 4 kez hastanede yatış öyküsü mevcuttu ve 3 aylıktan beri inhale salbutamol ve kortikosteroid kullanmaktaydı. Ailede alerji öyküsü yoktu. Rutin laboratuvar tetkikleri ve göğüs röntgenogramı normaldi. Daha önce yapılan alerji paneli, ter testi, prick deri testi negatifti. Serum immünglobulinleri yaşa göre normal sınırlar içindeydi. Fizik muayenede akciğer oskültasyon bulguları normaldi. Yapılan transtorasik ekokardiyografide (EKO) kardiyak fonksiyonlar normal olup sol pulmoner arter hipoplazik olarak izlendi. Sol pulmoner arter çıkışı EKO ile görüntülenemeyen hastaya kateter anjiografi uygulandı ve sol pulmoner arterin hipoplazik olduğu, sağ pulmoner arterden çıktığı görüldü. Torakal bilgisayarlı tomografi (BT) anjiografide sol pulmoner arterin sağ pulmoner arterden çıktığı ve trakeaya hafif bası uyguladığı görüldü. Mevcut bulgularla pulmoner arteriyel sling tanısı konulan hastaya kalp-damar cerrahi tarafından pulmoner arter rekonstrüksiyonu uygulandı.

Tartışma ve Sonuç: Pulmoner arteriyel sling sıklığı tam olarak bilinmemekle birlikte, büyük arter anomalilerinin yaklaşık %10'unu oluşturur. İlk 1 yaşta başlayan stridor, hışıltı, öksürük, tekrarlayan akciğer enfeksiyonları ve disfaji, hastalarda sık rastlanan bulgulardır. Tanıda akciğer grafisi ve ekokardiyografinin yeri sınırlı iken, çoğunlukla bilgisayarlı tomografi, manyetik rezonans ya da kateter anjiografi gibi ileri görüntüleme tekniklerine ihtiyaç duyulur. Persistan hışıltılı çocuklarda vasküler ring ve pulmoner arteriyel sling tanısı akla gelmeli; ciddi solunum sıkıntısı, tekrarlayan pnömoni, disfaji, apne ya da aspirasyon pnömonisi olan hastalarda erken cerrahi müdehale düşünülmelidir.

PB111

Bocavirüs Enfeksiyonuyla İlişkili Nadir Bir Tablo: 2 Olgu Sunumu

[1]DİDAR ARSLAN, [2]DİDAR ARSLAN, [3]FUNDA AYDEMİR, [4]SERPİL SANCAR, [4]SABRİYE DAYI

[1]BURSA ŞEHİR HASTANESİ, ÇOCUK YOĞUN BAKIM, BURSA
[2]BURSA ŞEHİR HASTANESİ, ÇOCUK YOĞUN BAKIM, BURSA
[3]BURSA ŞEHİR HASTANESİ, ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI, BURSA
[4]BURSA ŞEHİR HASTANESİ, ÇOCUK CERRAHİSİ ANABİLİM DALI, BURSA

Giriş: Plastik bronşit; hava yollarında mukus ve fibrin tıkaçları ile karakterizedir. Tıkadığı alan ve büyüklüğe göre klinik, fizik muayene bulgusu vermektedir. Görüntülemede atelektazi, kompensatuar hiperinflasyon görülmektedir. Tedavide bronkoskopiyle tıkaçları ortadan kaldırmak ve altta yatan etiyolojik nedeni tedavi etmek amaçlanmaktadır. Burada solunum sıkıntısıyla başvuran, görüntülemelerde atelektazi saptanan ve bronkoskopi sonrası tanı alan Bocavirüs enfeksiyonunun tetiklediği plastik bronşit vakalarının sunulması amaçlandı.

Olgu-1: Üç yaş erkek hasta öksürük, solunum sıkıntısı olması, grafisinde atelektazisi olması ve desatürasyonu olması üzerine yatırıldı. Fizik muayenede solunum sayısı 42/dk, suprasternal çekilmesi, dinlemekle ekspiryum uzunluğu ve pansistolik üfürüm mevcuttu. Özgeçmişinde ventriküler septal defekt nedeniyle takipli, hastane yatışı yoktu. Çekilen toraks BT'de; kalp, mediastende sola kayma, sol alt lobta atelektazi, trakea, ana bronşlar açık olarak yorumlandı. Hastaya intravenöz antibiyoterapi ve nebül tedavisi başlanıldı. Yabancı cisim şüphesiyle yapılan bronkoskopide sol ana bronşu tamamen tıkayan beyaz lastik kıvamlı plak çıkarıldı. Patolojik inceleme; fibrinoid plak, eozinofil inflamatuar hücrelerin olduğu plastik bronşiolitle uyumlu olarak raporlandı. İşlem sonrası solunum yolu PCR gönderilen hastada Bocavirüs pozitif sonuçlandı. Bronkoskopi sonrası atelektazisi, klinik bulguları gerileyen hasta 7. gün taburcu edildi.

Olgu-2: Altı ay erkek hasta öksürük, solunum sıkıntısı ve görüntülemede sağ altta atelektazi nedeniyle yatırıldı. Fizik muayenesinde solunum sayısı 60/dk, sibilan ronkusu ve ekspiryum uzunluğu mevcuttu. Hastaya intravenöz antibiyoterapi ve nebül tedavisi başlanıldı. Solunum yolu PCR gönderilen hastada Bocavirus pozitif saptandı. Grafilerinde atelektazisi devam eden hastaya çekilen toraks BT'de; sağ akciğerde atelektaziyle uyumlu olarak raporlandı. Yapılan bronkoskopide sağ alt lobta beyaz sert tıkaçlar saptanıp temizlendi. Patoloji fibrin ve eozinofilik infiltrasyonla uyumlu raporlandı. Bronkoskopi sonrası atelektazisi, klinik bulguları gerileyen hasta 12. gün taburcu edildi.

Tartışma: Bocavirüs çocuklarda solunum yolu enfeksiyonlarıyla ilişkilidir. Literatürde H1N1 ilişkili plastik bronşit vakaları mevcutken Bocavirüs enfeksiyonuyla ilişkili vaka sınırlıdır. Çıkarılan materyalin histopatolojik incelemesine göre fibrin, eozinofiller içeren inflamatuar tip ve müsin içeren non-inflamatuar tip olarak ayrılır. Vakalarımızın patolojisinin inflamatuar tiple uyumlu olması viral enfeksiyona bağlı enflamasyona sekonder plastik bronşit geliştiğini düşündürmekte ve predispozan faktörü olmayan çocuklarda viral enfeksiyona bağlı olarak mukosiliyer aktivitenin bozulması, sekretuar aşırı yanıtın kombinasyonunun plastik bronşite neden olduğu hipotezini desteklemektedir.

Sonuç: Öncesinde sağlık problemi olmayan, görüntülemesinde atelektazilerle gelen ve viral patojen saptanan hastalarda verilen tedavilerle düzelme sağlanamadığında plastik bronşit düşünülmelidir.

PB115

NADİR BİR SENDROM: ZİNNER SENDROMU

[1]Esra ELMAS*, [2]Kadirye Betül AKKOYUNLU, [1]Sıla Birce BİLGİÇ SAĞIR, [2]Osman DÖNMEZ

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa
[2]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Seminal veziküller; mesane posteriorunda yerleşen ve mesane ile rektum arasında uzanan sakküler yapıda bir çift organdır. Konjenital veya edinsel ortaya çıkabilen seminal vezikül kisti (SVK) oldukça nadir görülen bir hastalıktır. Birçok üriner anomali konjenital SVK'lerine eşlik etmekle birlikte; litratürde ipsilateral renal agenezi ile birlikteliği bildirilmiş ve ilk kez 1914 yılında Zinner tarafından tanımlanmıştır. Bu antite, ipsilateral seminal vezikül kisti ve ejakülatör kanal obstrüksiyonu ile birlikte tek taraflı renal agenezi/disgenezi üçlüsünden oluşur. Genellikle asemptomatik olan SVK'leri, seksüel aktivitenin arttığı 2. veya 3.dekatta semptomatik hale gelebilmekte ve karın ağrısı, perineal ağrı, dizüri, inkontinans, ejakülasyon bozukluğu, defekasyon problemleri ve infertilite gibi yakınmalara neden olabilmektedir. Bu çalışmamızı çocuk yaş grubunda Zinner sendromu tanısı konulan, nadir görülen bir durum olması nedeniyle sunmayı amaçladık.

OLGU: 14 yaşında erkek hasta yenidoğan döneminden itibaren sağ renal agenezi nedeniyle takipleri yapılmakta olup renal fonksiyonları normaldi. 1 yıl önce dış merkezde yapılan ultrasonografisinde mesanede şüpheli nodüler lezyon saptanması üzerine sistoskopi önerilmişti. Hastanın tarafımıza başvurusunda aralıklı karın ağrısı şikayeti de olduğu belirtilmişti. Hastanın çekilen üriner ultrasonografisinde seminal vezikül kisti saptanması üzerine Zinner sendromundan şüphelenilerek çekilen MRG görüntülerinde, mesane sağ alt arka kesiminde, prostatın sağ lateraline komşu, mesane duvarından lümene doğru indentasyon oluşturan 23x18x16mm boyutunda kistik bir lezyon mevcuttu. Bu lezyon arkasında, dilate tubuler yapılar olduğu görülmektedir. Bunun dışında mesanenin görünümü normaldir. Penis kökünden mesane inferioruna ve oradan daha çok sağ lateral kesime doğru uzanan variköz venöz damarlar ile uyumlu geniş tubuler yapılar izlenmektedir. Hastada ayrıca varikosel olabileceğinden şüphe edilmiştir ve olgu Zinner sendromu olarak değerlendirilmiştir.

TARTIŞMA VE SONUÇ: Üriner sistem ve üreme sistemi embriyolojik gelişimi yakın ilişkilidir. Vas deferens, ejakulatuar kanal ve epididim alt 2/3'lük parçası da mezonefrik duktus kökenlidir. Bu nedenle distal mezonefrik duktusun ve üreteral tomurcuğun gelişim bozukluğu renal agenezi, displazi, ejakulatuar kanal atrezisi ve seminal vezikülün kistik dilatasyonuna sebep olabilir. Genellikle <5 cm kistler asemptomatiktir ve büyük kistler (>8-10 cm) semptomatiktir, asemptomatik olanlar insidental saptanmaktadır. Genellikle benign olmasına rağmen malign olgular da bildirilmiştir. Zinner sendromu olarak tanımlanmış olan bu durum en nadir ürogenital konjenital anomalilerden biridir. Ülkemizde 18 yaş altında Zinner sendromu tanısı konmuş bir olguya rastlamadık.

PB117

FABRY HASTALIĞI TANISINDA ÖNEMLİ BİR GÖZ BULGUSU: KORNEA VERTİCİLATA

[1]Aydan SEZGİN ERSOY, [1]Şahin ERDÖL, [1]Tuğba AKBEY KOÇAK

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Metabolizma BD

GİRİŞ: Fabry hastalığı, çeşitli belirtilerle sonuçlanan, klinik olarak heterojen, ilerleyici, X'e bağlı bir hastalıktır. Kadınlarda, erkeklerden daha geç yaşta ve daha az şiddette semptomlar geliştirme eğilimindedir. Semptomlar ve belirtiler tipik olarak çocuklukta başlar ve ağrı, anjiyokeratomlar, ödem, işitme anormallikleri, göz değişiklikleri, dishidroz ve gastrointestinal rahatsızlıkları içerir. Renal, kardiyak ve serebrovasküler komplikasyonlar hem erkeklerde hem de kadınlarda erken ölüme neden olabilir. Literatüre bildirilen vakalardan farklı olarak hastamızın göz bulgusunun daha önce ortaya çıkması erken yaşta tanı almasına sebep olmuştur.

OLGU: 29 yaşındaki annenin 2. gebeliğinden 2.yaşayan olarak 36 haftalık 2500 gr normal vajinal yol ile doğmuş. Doğumdan itibaren olan her iki gözde kayma şikayeti ve gelişim basamaklarında gerilik olması sebebiyle dış merkezde özel eğitim başlanmış. 5 yaşında sinirlendiğinde kendine zarar verme davranışı gelişmesi nedeniyle fakültemiz göz bölümüne yönlendirilmiş, burada yapılan göz muayenesinde kornea verticilata saptanması üzerine tarafımıza yönlendirildi. Mevcut bulgularla olguda Fabry hastalığı düşünülerek alfa galaktozidaz enzim düzeyi gönderildi. Anne ve baba arasında akrabalık ve diğer metabolik testlerinde özellik yoktu. Enzim düzeyi hastalıkla uygun olarak düşük saptandı (Alfa galaktozidaz: 1,60 nmol/mL/saat; N>2). Hastalığı konfirmasyonu için gönderilen lyso GB3 düzeyi yüksek (LysoGB3: 9,26 ng/ml; N<1,3) ve mutasyon analizi hastalıkla uyumlu saptandı (GLA geninde c.262T>G (p.Y88D) hemizigot). Kranial MR'da ve kardiyak değerlendirmesinde özellik saptanmadı. İşitme testi normal olarak değerlendirildi. EEG'sinde sağ hemisfer temporal bölgeden kaynağını alan epileptiform anomalinin varlığı saptandı. Tanısı kesinleşen olguya intravenöz enzim tedavisi başlandı.

TARTIŞMA – SONUÇ: Fabry hastalığı çoğunlukla yetişkinlerde ve daha çok erkeklerde klinik belirti veren bir hastalık olarak bilinse de adölesan ve çocukluk döneminde de bulgu verebilir, göz bulgusu da bunlardan biridir. Erken tanı ile erken tedavinin sağlayacağı yarar göz önüne alındığında hastalığın erken dönem bulguları açısından farkındalık oluşturulması faydalı olacaktır.

KAYNAKLAR: 1.Mehta A, Ricci R, Widmer U, Dehout F, Garcia de Lorenzo A, Kampmann C. et al. Tanımlanan Fabry hastalığı: Eur J Clin Invest. 2004; 34 :236–42. 2. MacDermot KD, Holmes A, Madenciler AH. Anderson-Fabry hastalığı: 98 hemizigoz erkekten oluşan bir kohortta hastalığın klinik belirtileri ve etkisi. J Med Genet. 2001; 38 :750–60

PB118

Küçük Çocuklarda Koroner Arter Hastalığına Bağlı Ölümlerin Bir Nedeni: Homozigot Ailesel Hiperkolesterolemi Tanılı İki Kardeş

***[1]Tuğba Akbey Koçak*, [1]Şahin Erdöl**

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Bilim Dalı

Homozigot ailesel hiperkolesterolemi, klinik olarak yaygın ksantomların görülebildiği, erken yaşlarda başlayan ilerleyici aterosklerotik kardiyovasküler hastalık ile karakterize, plazma total kolesterol düzeyinin 500 mg/dL'nin üzerine çıktığı, yaşamı tehdit eden bir hastalıktır. Ksantomlar göz kapakları, dirsek, el, diz ve ayaklarda oluşabilir. Ksantomlar yaşla birlikte artış gösterir. Bu bildiride; LDLR geninde homozigot mutasyonu olan, LDL kolesterol düzeyleri 700 mg/dl'nin üzerinde seyreden, çoklu ksantomları bulunan ve yaşça büyük olan kardeşte arkus kornea saptanan iki vakayı sunmayı amaçladık.

Olgular: 1.Olgu: 11 yaşında erkek hastadır. 22 yaşındaki annenin G6P6Y5A1 olarak c/s ile miadında 3100 gr olarak doğmuştur. Anne-baba arasında 1. derece akrabalık vardır. 2 yaşında iken dirsekte çıkan sarı renkli lezyonlar nedeni ile hastane başvurusunda ksantom olduğu düşünülerek yapılan tetkiklerinde LDL kolesterol yüksekliği saptanmıştır. Fizik muayenesinde yaygın ksantomları ve arkus kornea bulgusu vardır. LDL kolesterol düzeyleri 250-300 mg/dL arasında seyretmektedir. Yapılan genetik analizde LDLR geni ekzon 12'de c.1729T>C (p.Trp577Arg) homozigot patojenik mutasyon saptanmıştır. Anne ve babada aynı mutasyon heterozigottur. Hastaya aralıklı lipid aferezi önerilmiş, ancak ikamet ettiği şehirde lipid aferez imkânı olmadığından düzenli lipid aferezi yapılamamıştır. Hasta rosuvastatin ve ezetimib tedavileri almaktadır. Medikal tedavi ile LDL kolesterol düzeyleri düşürülemediğinden karaciğer nakli için sıraya alınmış olup, uygun donör beklemektedir. 2. olgu: 9 yaşında kız hastadır. 39 haftalık, 3200 gr ağırlığında, sezaryen ile doğmuştur. Abisinde bilinen kolesterol yüksekliği olması ve 2 yaş civarında cilt lezyonlarının belirginleşmesi nedeni ile bakılan LDL kolesterol düzeyinin 756 mg/dL olması üzerine tanı almıştır. Fizik muayenede yaygın ksantomları olmakla birlikte arkus kornea bulgusu yoktur. Yapılan genetik analizde LDLR geni ekzon 12'de c.1729T>C (p.Trp577Arg) homozigot patojenik mutasyon saptanmıştır. Rosuvastatin ve ezetimib tedavilerine rağmen LDL kolesterol düzeyi düşürülemediğinden karaciğer nakli planlanmaktadır.

Tartışma-sonuç: Homozigot ailevi hiperkolesterolemide LDL kolesterol çok yüksek değerlere ulaştığından çocuklar çok küçük yaşlarda özellikle koroner arter hastalığına bağlı miyokard enfarktüsü ile kaybedilebilmektedir. Hastalara hızla kolesterol düşürücü medikal tedavi başlanmalı, medikal tedaviye cevap alınamazsa hastalar lipit aferezi ve karaciğer nakli yönünden değerlendirilmelidir.

PB121

SPLENOMEGALİ İLE BAŞVURUDA AKILDA TUTULMASI GEREKEN BİR NEDEN: PORTAL HİPERTANSİYON

[1]Özge Özdemir, [2]Özge Özdemir, [2]Nurana Abduyeva, [3]Elif Sağ, [3]Uğur Can Leblebici, [3]Zerrin Önal, [3]Özlem Durmaz

[1]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul
[2]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[3]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı

GİRİŞ: Splenomegali, pediatri kliniklerinde sık karşılaşılan bir fizik muayene bulgusudur. En yaygın sebepleri enfeksiyonlar, malignite, hemolitik anemiler, portal hipertansiyon (PHT), depo hastalıkları, immün regülasyon bozuklukları, dalakta yer kaplayıcı lezyonlardır. Splenomegali portal hipertansiyonun ilk ve tek bulgusu olduğunda tanıda gecikmeler yaşanabilir. Oysa erken tanı ile özofagus varis kanaması gibi yaşamı tehdit edebilecek komplikasyonların önlenmesi mümkün olabilir. Burada; 1 yaşında splenomegali tespit edilip ancak 7 yaşında ikinci kez gastrointestinal sistem (GİS) kanaması geçirdiğinde portal hipertansiyon tanısı konulabilen bir olgu sunulmuştur.

OLGU: Yedi yaş erkek hasta; tarafımıza geçirilmiş üst GİS kanama ve dalak büyüklüğü nedeniyle yönlendirildi. Öyküsünden 1 yaşındayken huzursuzluk nedeniyle muayene edilirken rastlantısal splenomegalisinin saptandığı ve anemisinin olduğu, 2 yıl önce kanlı kusma şikayetiyle hastaneye yatırıldığı ve tarafımıza başvurusundan 2 hafta önce tekrar kanlı kusma ve siyah dışkılama nedeniyle başka merkezde tedavi edildiği öğrenildi. Oradaki endoskopide özofagus varisi, BT anjografide portal ven trombozu tespit edilerek propranolol başlanmıştı. Özgeçmişinde 37. gestasyonel haftada normal spontan vajinal yolla doğduğu, sarılık nedeniyle fototerapi aldığı öğrenildi. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı ve boyu 50.persentil olup dalak 3 cm ele gelmekteydi. Diğer sistem muayeneleri normaldi. Laboratuvar incelemesinde; hemoglobin 9 gr/dl ve trombosit 142.000 hücre/ml olup biyokimya, koagülasyon, viral serolojisinde özellik saptanmadı. Tromboz etyolojisine yönelik tetkiklerinde anlamlı patoloji yoktu. Portal sistem doppler USG ve batın MRG'de karaciğer boyut ve parankimi normal, dalak boyutu artmış olup portal venöz tromboza sekonder kronik değişiklikler saptandı. Tekrarlanan endoskopide Evre 3 özofagus varisi nedeniyle band ligasyonu uygulandı. Taburculuğundan 3 gün sonra tekrar kanlı dışkılama ve abondan kanlı kusma şikayetleri ile başvurdu. İzleminde octreotid infüzyonu ve eritrosit replasmanı uygulanan hastanın kontrol endoskopisinde varislerinin gerilediği, portal gastropati ve telenjiektaziler geliştiği görüldü. İntrahepatik PHT ayırıcı tanısına yönelik yapılan karaciğer biyopsisinde patoloji saptanmadı. GİS kanaması gerileyen hasta medikal tedaviyle taburcu edilerek poliklinik izlemine alındı.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Splenomegalinin en sık sebeplerinden biri enfeksiyonlar olsa da sebat etmesi durumunda ek başka bulgu olmasa da akla mutlaka PHT gelmelidir. Portal ven trombozu; ekstrahepatik PHT'nin önde gelen nedenidir. Kronik karaciğer hastalıkları, malignite, protrombotik bozukluklar, umblikal ven kateterizasyonu gibi predispozan faktörler portal ven trombozunda rol oynayabilir. Sebat eden splenomegali ve/veya GİS kanaması varlığında hastaların PHT açısından gecikilmeden değerlendirilmesi yaşamı tehdit edici komplikasyonların önlenmesi açısından elzemdir.

PB123

Geç İnfantil Nöronal Seroid Lipofusinoz (CLN8) Türk Varyantı

***[1]Abdullah Hakan Özmen*, [1]Edibe Pempegül Yıldız, [1]Nur Aydınlı**

[1]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İstanbul

Giriş: Nöronal seroid lipofusinozis (NCL), çocuklarda demansın en yaygın nedeni olan kalıtsal nörodejeneratif lizozomal depo hastalığı grubudur. Görme kaybı, psikomotor gerilik, ataksi, epilepsi ve erken ölüm bu hastalıkta sık görülen fenotipik bulgulardır. Günümüze kadar 14 farklı NCL tipi genetik olarak tanımlanmış ve bunlar "CLNx" olarak numaralandırılmıştır. İçlerindeki en heterojen genetik grup ise geç infantil NCL'dir. Bunlardan biri olan CLN8'in iki farklı klinik varyantı bulunmaktadır; Türk varyantında, belirtiler iki ila yedi yaşları arasında ortaya çıkar, hastalar başlangıçta nöbetler ile başvurur, ardından ilerleyici motor ve bilişsel gerileme ve görme kaybı oluşur. Tanıda genetik tetkikler yanında, enzim analizleri, nöroradyolojik görüntüleme ve elektron mikroskopi bulguları diğer destekleyici incelemelerdir.

Olgu: Dokuz yaşında kız hasta nöbet geçirme, görme kaybı, yürürken dengesizlik ve ilerleyici psikomotor gerilik yakınmaları ile polikliniğimize başvurdu. Öyküsünden aralarında birinci derece kuzen evliliği bulunan anne ve babanın üçüncü çocuğu olduğu, gelişim basamaklarının üç yaşına kadar normal seyrettiği, sonrasında konuşmasının ve yürümesinin bozulduğu, daha sonra özellikle uykuda gelen miyoklonik nöbetlerin başladığı, bunun üzerine çekilen elektroansefalografisinin epileptik olarak raporlanması üzerine valproik asit başlandığı, üç buçuk yaşında iken yapılan kraniyal manyetik rezonans incelemesinde mega sisterna magna dışında bir özellik saptanmadığı, yapılan göz muayenesinde görmesini yüzde 10 oranında olduğu belirtilmişti. Disartrik konuşması olan hastada göz teması zayıftı, destekle yürüyebilmekteydi. Tüm ekstremitelerde derin tendon refleksleri artmıştı ve spastisitesi mevcuttu. Beyin sapı refleksleri normal olan hastanın serebellar muayenesinde dismetri ve intansiyonel tremor saptandı. Metabolik taramalarında özellik yoktu. Tekrarlanan göz dibi muayenesinde maküler dejenerasyon ve optik atrofi saptandı. Hastadan gönderilen genetik incelemede CLN8 homozigot class 1 varyant tespit edildi. NCL8 tanısı konulan hasta polikliniğimizde izlenmekte, nöbet takip ve tedavisi yapılmakta, fizik tedavi ve rehabilitasyon programına devam etmektedir.

Tartışma: CLN8 hastalığı ya (Türk varyantı) geç infantil NCL ya da Kuzey epilepsi olarak ortaya çıkar. İki formdan Türk varyantı daha şiddetlidir, semptomlar 2 ile 7 yaşları arasında başlar. Hastalarda miyoklonik epilepsi ve ataksi, yürüme, konuşma ve görme yeteneğinin kaybıyla birlikte psikomotor etkilenme gelişir. Çoğu hasta geç çocukluk dönemine kadar kaybedilir. Sonuç: Nöbet ile birlikte denge kaybı ve görme kaybı gibi özgül bulgularla başvuran hastalarda NCL akılda tutulmalı, hasta yakından izlenmeli, eklenen bulgular üzerinde ayrıntılı olarak durulmalı ve ona yönelik tetkikler planlanmalıdır.

PB124

TİP 1 DİYABETES MELLİTUSLU OLGUDA ENFEKTE PEDİCULUS HUMANUS CAPİTİS

[1]Ömür Öykü Şen , [1]Beyhan Bülbül, [1]Solmaz Çelebi , [1]Fatma Dilşad Aksoy, [1]Mustafa Hacımustafaoğlu

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa1

GİRİŞ: Pediculus humanus capitis'in neden olduğu saç biti istilası özellikle sosyoekonomik düzeyi düşük ülkelerde yaygın bir sağlık sorunudur. Bu sunumda tip 1 diyabetes mellitus tanılı hastada Pediculus humanus capitis'e sekonder oluşan abse ve tedavisi hakkında olgu sunumu planlandı.

OLGU: Yedi yıldır Tip 1 Diyabetes Mellitus (DM) tanısıyla takipli 15 yaş 5 aylık kız hasta saçlı deride kaşıntı, şişlik, akıntı şikayetleri ile acil servisimize başvurdu. Fizik incelemesinde saçlı deri verteks bölgesinde alopesik alanlar, bu alanlarda deri altında fluktasyon veren, abse görünümünde nodüler lezyon, saçlı deride erişkin bitler ve yumurtaları mevcuttu. Laboratuvar incelemelerinde lökosit 20280 /mm3, nötrofil 14290 /mm3 lenfosit 4220/mm3, hemoglobin 11.7 g/dl, CRP (C-reaktif protein) 92.9 mg/L, prokalsitonin (PCT) 0.16, sedimantasyon 88 mm/saat, ferritin 234 µg/L idi. Kan glukoz seviyesi 689 mg/dl, Hb A1c % 13, tam idrar analizinde glukoz 4(+), keton 3(+) ve kan gazında ph 7.36 olarak saptandı . Asidozu olmayan hastaya %0.9 NaCl (İzotonik NaCl) infüzyonu başlandı. Saçlı deride fluktuasyon veren abse görümü olan lezyonlara çocuk cerrahi tarafından abse drenajı yapıldı ve hasta enfekte pediculus humanus capitis tanısıyla intravenöz (iv.) meropenem ve vankomisin tedavileri başlanarak çocuk enfeksiyon servisine yatırıldı. Dermatoloji bölümününün de önerisiyle saçlı deri 2 kür 3 gün üst üste KWELLADA şampuanla (Permetrin) en az 10 dk beklettikten sonra durulanarak yıkandı. Kontrolsüz Tip 1 DM tanılı hastaya çocuk endokrinoloji bölümü önerileri ile kan şekeri regülasyonu yapıldı. On gün meropenem ve vankomisin tedavilerini alan, yara yeri temiz olan ve akut faz reaktanları düşen hasta poliklinikte izlenmek üzere oral trimetoprim-sulfametoksazol (TMP-SMZ) ve klindamisin ile taburcu edildi.

TARTIŞMA –SONUÇ: Pediculus humanus capitis'in neden olduğu saç biti istilası sık görülebilmekle birlikte pediculus capitise sekonder abse oluşumu vakası nadirdir. Tip 1 diabetes mellitus'lu olguda glikoz regülasyonunun olmaması abse oluşumuna zemin oluşturan faktörlerin başında olduğu düşünülmektedir.

ANAHTAR KELİMELER: Pediculus humanus capitis, Tip 1 diabetes mellitus, abse

PB125

Griscelli Sendromu Tip 2: Olgu Sunumu

***[1]Maleyka Karimova*, [2]Aybeniz Veyselova, [2]Jale Ahmedova**

[1]Azerbaycan Tıp Üniversitesi 2.Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı, Bakü
[2]Azerbaycan Devlet Beden Egitimi ve Spor Akademisi, Bakü

Giriş: Griscelli Sendromu otozomal resesif geçişli nadir bir hastalık olup, açık ten rengi, gümüş grisi saçlar, tekrarlayan ateş atakları ve enfeksiyonlarla karakterizedir. Sendromda ayrıca değişik derecelerde immun yetersizlik ve geniş bir spektrum içerisinde nörolojik bozukluklar görülebilir.

Olgu: Bu yazıda ateş yüksekliği ve öksürük yakınmalarıyla başvuran 10 aylık bir kız olgu sunulmuştur. Öyküsünden, iki ay önce ateş nedeniyle hastanede yatırıldığı, 2. dereceden akraba bir anne-babanın, 2. çocukları olup, ilk çocuklarının da benzer fizik özelliklere sahip olduğu, 1 aylıkken ateş nedeniyle yatırıldığı hastanede eksitus olduğu öğrenildi. Fizik bakısında; gelişimi normal, ateş 38.8 C, cildinin açık renkli, saçlarının gümüş grisi renkte, karaciğer ve dalağın midklavikuler hatta 3'er cm palpabl olması dışında, diğer sistem bakıları olağan olarak değerlendirildi. Rutin laboratuvar incelemelerinde, anemi ve lökopeni dışında patoloji saptanmadı. Kemik iliği aspirasyonu normal, lökopeni sepsise sekonder olarak değerlendirildi. Serum immunoglobulinleri normal, lenfosit panelinde; CD19: %11 (ND : 31-48) olarak düşük bulundu. Soygeçmişinde kardeş öyküsü olması ve hastanın fenotipik özellikleri ile Griscelli Sendromu, Tıp 2 düşünüldü. Antibiyotik tedavisinin 4. gününde ateş yüksekliğine hakim olundu ve pansitopenisinde de düzelme saptandı. Genetik incelemede RAB27A geninde homozigot c.514-518delCAAGC (p.Gln 172Asnfs*, rs767481076) mutasyonu saptandı.Tanı saç telinin ışık mikroskobik incelemesi, genetic inceleme ve kliniğe dayalı olarak kondu ve hasta kemik iliği transplantasyonu yapılan bir merkeze sevk edildi.

Sonuç: Tekrarlayan enfeksiyon etyolojisinde, belirgin fenotipik özellikler gösteren olgularda Griscelli Sendromu da düşünülmelidir.

PB126

Kartagener Sendromu: Olgu Sunumu

***[1]Maleyka Karimova*, [2]Şahsenem Yusifova**

[1]Azerbaycan Tıp Üniversitesi 2.Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı, Bakü
[2]2 Saylı Çocuk Hastanesi, Bakü

Giriş: Kartagener sendromu otozomal resesif geçişli sinüzit, bronşektazi, situs inversus ile karakterize ender görülen bir hastalıktır. Kliniğimizde Kartagener sendromu tanısı ile izlediğimiz olgunun klinik ve radyolojik bulguları verilmiştir.

Olgu: kronik rinosinüzit ve bronşektazisi olan çocuklarda Kartagener sendromunun olası bir tanı olarak akılda tutulması gerekliliğini vurgulamak amacıyla takdim edilmiştir. 5 yaşında erkek hasta öksürük, balgam çıkarma, nefes darlığı şikayetleriyle polikliniğimize başvurdu. Şikayetlerinin son iki yıldır olduğu, kış dönemlerinde arttığı ve bu nedenle birçok kez antibiyotik kullandığı öğrenildi. Özgeçmişinden üç yaşında adenoidektomi geçirdiği, soygeçmişinden anne ve babası arasında 1. derece akraba evliliği olduğu öğrenildi. Genel durumu iyi, bilinci açık, kooperasyonu tamdı. Vücut sıcaklığı: 37.20 C, nabız 102/dk, solunum sayısı 32/dk, kan basıncı 96/62 mm/Hg idi; ödem ve siyanoz saptanmadı. Dinlemekle kalp tepe atımı sağda işitiliyordu, her iki akciğerin orta ve alt zonlarında sekresyon ralleri mevcuttu. Akciğer grafisinde kalp ve mide fundus hava gölgesi sağda yerleşikti; sol parakardiak alanda opasite artışı mevcuttu. Sinüs grafisinde maksiler sinüslerde havalanma azlığı saptandı. Laboratuar incelemesinde tam kan sayımında Hb: 13,2 g/dl, beyaz küre:11200/mm3 , trombosit: 230000/mm3 , C-reaktif protein: 15.2 g/L, balgam direk incelemesinde aside dirençli basil görülmedi, balgam kültüründe H.influenza üredi. Ekokardiyografisinde dekstrokardisi mevcuttu. Toraks tomografisinde sağ akciğer alt lobta, sol akciğer linguler segmentte bronşektazik alanlar ile batından geçen kesitlerde situs inversus totalis saptandı. Hastaya etkene uygun antibiyotik verildi. Elektron mikroskopik inceleme için nazal biyopsi aile izin vermemesinden dolayı yapılamadı. Olguda bulunan bronşektazi, situs inversus ve sinüzit nedeniyle Kartagener sendromu tanısı konuldu. Enfeksiyon bulguları ile başvuran olguya antibiyotik, ekspektoran ve postural drenaj uygulandı. Antibiyotik tedavisi sonucunda klinik iyileşme gözlendi. İnfluenza ve pnomokok aşıları yapıldı. Düzenli aralıklarla olgu takibe alındı.

Sonuç: Kartagener sendromu tanısı konan olgulara otozomal resesif kalıtımın bilgileri verilmelidir. Hastalar düzenli olarak izlenmeli ve enfeksiyon ataklarında kültür antibiyogram sonuçlarına göre antibiyotik tedavileri verilmelidir. Her yıl influenza aşısı ve sık karşılaşılan akciğer enfeksiyonu etkenlerine yönelik koruyucu aşılar yapılmalıdır. Özellikle çocukluk çağından itibaren tekrarlayan akciğer enfeksiyonu ile gelen olgularda, nadir görülen bir hastalık olan Kartagener sendromunun akılda tutulması gerekmektedir.

PB127

Çocukta Fiks İlaç Erüpsiyonu: Olgu Sunumu

[1]Maleyka Karimova, [2]Lala Mutallimova, [2]Tarana Ağayeva, [2]Sakina Ramazanova

[1]Azerbaycan Tıp Üniversitesi 2.Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı, Bakü
[2]Azerbaycan Devlet Beden Egitimi ve Spor Akademisi, Bakü

Giriş: Fiks ilaç erüpsiyonu (FİE), etken ilacın tekrarlayan alımı ile genellikle aynı deri ve/veya mukozal bölgede gelişen, eritem, ödem ve bazen bül gelişiminin olduğu plaklar ile karakterize bir ilaç reaksiyonudur. Başta sulfonamidler, barbitüratlar ve nonsteroid antiinflamatuar ilaçlar olmak üzere birçok ilaç FİE'ye neden olabilmektedir. Fiks ilaç erüpsiyonu, ilaç alımını takiben birkaç saat veya gün içinde oluşan, genellikle ilaç alımının sonlandırılması ile postinflamatuar hiperpigmentasyon bırakarak gerileyen bir ilaç reaksiyonudur. Tüm ilaç reaksiyonları içinde yaklaşık %10 oranında görülmektedir. Vücudun herhangi bir yerinde ortaya çıkabileceği gibi sıklıkla yüz, glans penis, ense ve sakral bölgede gözlenmektedir. Genellikle soliter eritematöz parlak ya da koyu kırmızı makül, plak veya büllöz lezyonlar ile karakterizedir. Ancak morbiliform, skarlatiniform, eritema multiforme benzeri, Stevens-Johnson sendromu benzeri, non-pigmente, egzematöz, ürtikeryal, nodüler, veziküler ve büllöz olmak üzere birçok morfolojik alt tipi tanımlanmıştır.

Olgu: 3 yaşında erkek hasta yüzde ve gövdede gelişen morbiliform leyzonlar ile polikliniğimize başvurdu. Şikayetleri başlamadan bir gün önce akut tonsillit nedeniyle trimetoprim-sülfametaksazol kullanan hastanın ateş, halsizlik, kaşıntı, yüzde ve gövdede gelişen morbiliform leyzonlarla bağlı şikayetleri mevcuttu. Hastaya mevcut dermatolojik ve histopatolojik bulgular eşliğinde fiks ilaç erüpsiyonu tanısı konuldu. Kullanmakta olduğu ilaçları kesilen hastaya sistemik metilprednisolon 1mg/kg/gün tedavisi başlandı ve kısa süre içerisinde tedricen azaltılarak kesildi. İki hafta içerisinde lezyonları tamamen gerileyen hastanın gövdesinde postinflamatuar hiperpigmentasyon izlendi.

Sonuç: Her döküntü ürtiker ya da egzema anlamına gelmez. Bu olgu ile çocuklarda sıkça kullanılan trimetoprim-sülfametaksazol tedavisinin FİE'ye neden olabileceğine dikkat çekmek istedik.

PB128

Çocukta Baharat Alerjisi: Olgu Sunumu

[1]Maleyka Karimova*, [2]Aybeniz Veyselova, [2]Tarana Ağayeva

[1]Azerbaycan Tıp Üniversitesi 2.Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı, Bakü
[2]Azerbaycan Devlet Beden Egitimi ve Spor Akademisi, Bakü

Giriş: Baharat alerjisi bazı kişilerde alerjik reaksiyonların ortaya çıkmasına neden olabilir. Gerçek baharat alerjileri çok fazla yaygın değildir. Bunun yanı sıra çoğunlukla intolerans denilen durumlar da ortaya çıkabilir. Bazı kişilerde çok alerjik olmayan durumlarda ağızda kaşıntı, deride kızarıklık ve baharat solumanın da getirdiği öksürük görülmesi çok fazla olabilir. Ayrıca alerjik olmayan reaksiyonlarda ortaya çıkabilir. Bunda öksürükten ziyade baharatın cilt ile temasında ciltte kızarıklar meydana gelebilir. Baharatın içerisinde olan protein nedeni ile baharat alerjileri gerçekleşebilir. Mesela ağaç poleni veya fındık alerjisi olan kişilerin baharat alerjileri de olabilir.

Olgu: 12 yaşında erkek hasta anjioödem tablosu ile polikliniğimize başvurdu. Annesinin söylediklerinden anlaşılır ki çocuk okuldan döndükten sonra hardala batırılmış sosis yemişdir. Bundan 25- 30 dakıka sonra, annesi çocuğun sürekli olarak yüzünü kaşıdığını, dilinde ve yüzünde şişliğin olduğunu özlemişdi. Özgeçmişinde hiçbir besin alerjisi olmadığı, daha önce hiç ürtiker veya anjioödem geçirmediği, atopik hastalığı olmadığı öğrenildi. Anne çocuğun önceler de sosis yediğini, lakin hiçbir zaman böyle bir hal görmediğini söyledi. Anne ilk kez çocuğun hardal kullandığını da söyledi. Çocuğun soygeçmişinde özellik yoktu. Hastanın semptomatik tedavisi düzenlendi, 2 hafta boyunca hardal kullanmaması, 2 hafta sonra oral besin provokasyon testine gelmesi istendi. Hasta tekrar hardal kullandıktan 25 dakıka sonra yine anjioödem tablosu özlendi. Hastada hardal alerjisi olduğu düşünüldü. Çocukta tek hardala karşı değil, diger baharatlara karşı da alerji olabileceğini düşünerek, baharatlara aid besinlerin isimleri yazılı olarak verildi ve eliminasyon önerildi.

Sonuç: Çocuklarda nadir halda da olsa, baharat alerjisinin de olabileceği düşünülmelidir.

PB129

Inek Sütü Alerjisi Olan Çocuklarda Oral Desensitizasyon Yöntemi

[1]Maleyka Karimova, [2]Lala Mutallimova, [2]Jale Ahmedova, [2]Sakina Ramazanova

[1]Azerbaycan Tıp Üniversitesi 2.Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı, Bakü
[2]Azerbaycan Devlet Beden Egitimi ve Spor Akademisi, Bakü

Giriş: Çocuklarda besin alerjisi anafilaksinin en sık nedenidir. Özellikle inek sütü alerjisi çocukluk döneminde sık görülmektedir. Burada IgE aracılı inek sütü alerjisi nedeni ile oral desensitizasyon yapılan 3 olgu sunulmaktadır.

Olgu 1: Alerjik rinit ve inek sütü alerjisi nedeniyle kliniğimizde takip edilen 7 yaşında kız hasta. Altı aylıkken ve 3 yaşında süt tüketimi sonrası anafilaksi öyküsü var. Altı aylıktan itibaren süt, süt ürünlerini içermeyen diyetle besleniyor. Fizik muayenede herhangi bir anormallik tespit edilmedi. Deri prik testinde inek sütü, yumurta, akar duyarlılığı saptandı. Laboratuvar bulgularında; total IgE: 680 kU/L, süt spesifik IgE: 206 kUA/L. Süt desensitizasyon tedavisi başlanan ve halen devam eden hastanın son kontrolde 80ml sütü tolere edebildiği tespit edildi. Olgu 2: 6 yaş 5 aylık erkek hasta, ilki 3. ayda olmak üzere süt tüketimi sonrası 3 kez anafilaksi yaşadığı öğrenildi. Alerjenlerle deri prik testinde süte karşı duyarlı olduğu tespit edildi (ödem 10x9 mm). Laboratuar bulgularında; total eozinofili 468 mm3, total IgE: 200 kU/L, süt spesifik IgE 20 kUA/L saptandı. Çocuğa süt desentizasyonu tedavisi başlandı. Desensitizasyon süresince herhangi bir komplikasyonla karşılaşılmayan olgunun son kontrolde 120 ml sütü tolere edebildiği görüldü. Olgu 3: 7 yaşında erkek hasta, ilk kez 5 aylıkken süt tüketimi sonrası anafilaksi yaşamış, anne sütü aldığı dönemde annenin süt tüketmesi sonrası 2 defa anafilaksi gelişimi öyküsü var. Deri prik testinde süte karşı duyarlı olduğu (ödem çapı:17x13 mm) saptandı. Laboratuvar bulgularında total IgE: 124 kU/L, süt spesifik IgE: 144 kUA/L saptandı. Süt desentizasyon tedavisi başlanan olgunun son kontrolde 80 ml sütü edebildiği gözlendi. Sonuç: İnek sütü oral desensitizasyon yöntemi kullanımı son yıllarda artmış bir tedavi yöntemidir. Özellikle inek sütü tüketimi sonrası sistemik reaksiyon öyküsü olan 3 yaşından büyük çocuklarda düşünülmeli ve sadece bu konuda deneyimli alerji kliniklerinde uygulanmalıdır.

PB130

Çocukta Ailevi Akdeniz Ateşi

***[1]Maleyka Karimova*, [2]Şahsenem Yusifova**

[1]Azerbaycan Tıp Üniversitesi 2.Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı, Bakü
[2]2 Saylı Çocuk Hastanesi, Bakü

Giriş: Ailevi Akdeniz Ateşi (Familial Mediterranean Fever; FMF); tekrarlayan yüksek ateş ile karın, akciğer ve eklemlerdeki ağrılarla kendini belli eden kalıtsal bir hastalıktır. Genetik nedenlerle vücudun kendi kendine tetiklediği iltihaplı ataklarla seyreden Ailevi Akdeniz ateşi hastalığı, otoenflamatuar bir hastalık olarak tanımlanmaktadır. Kısaca kalıtsal gen mutasyonu nedeniyle sebebi olmayan iltihabi durum oluşur ve bağışıklık sistemi bunla baş edemez. Ayrıca hastalıkla birlikte görülen amiloidoz, proteinin dokuların dışında birikmesine yol açarak organlarda hasara neden olabilir. Ailevi Akdeniz ateşi genellikle çocukluk döneminde teşhis edilir.

Olgu: 3 yaşında kız çocuk ateş, karın ağrıları şikayetleri ile ünitemize başvurdu. Hastanın hikayesinden anlaşılmaktadır ki, doğumdan çocukta kusma, tekrarlayan ateş ve karın ağrıları gözlendi. Ateş ve karın ağrıları 24-48 saat devam etdikten sonra hiçbir tedavi olmadan geçir. Hastada birkaç kez enfeksiyon gastrointestinal sistem hastalığı düşünülmüş ve çocuk yanlış olarak gereksiz tedavi almıştır. Annesi ve baba akrabadırlar. Çocuğun genel durumu orta ağır değerlendirilmiştir. Çocukta ateş ve karın ağrıları vardır. Sürekli ağlıyor. Vücut sıcaklığı: 38.20 C, nabız 110/dk, solunum sayısı 34/dk, kan basıncı 93/60 mm/Hg idi. Laboratuar incelemelerinde HB: 108 g/ l, eritrosit-:2,7 x 1012/l , lökösit :12, 8 x109/ l . Dışkı ve idrar incelemesinde patoloji saptanmadı. Akciğer grafisinde değişiklik kaydedilmedi. Genetik muayinede: MEFV geninin 10.cu ekzonunda hastalıkla ilgili NM_000243.2 (MEFV) : c.2282 G A ≥ p.R761H (rs104895097) varyantlı homozigot saptandı ve çocuğa Ailevi Akdeniz Ateşi (Familial Mediterranean Fever; FMF) tanısı koyuldu. Hastaya tedavi için Kolşisin ilaçı tevsiye edilmiştir. Kolşisin isimli bitkisel kaynaklı ilaç sayesinde ateş ve ağrı atakları kontrol altına alınmış ve önlenilmiştir.

Sonuç: Ailevi Akdeniz ateşi genellikle çocukluk döneminde teşhis edilir. Hastalığın kesin tedavisi yoktur ve şikayetler hayat boyut sürebilir. Ancak Kolşisin isimli bitkisel kaynaklı ilaç sayesinde ateş ve ağrı atakları çok büyük oranda kontrol altına alınır ve önlenebilir. Hastalar atakların çok az ve hafif şiddette olduğu ya da hiç olmadığı şekilde sağlıklı olarak hayatlarını sürdürebilir.

PB131

Soğutma Tedavisi Yapılan Hipoksik İskemik Ensefalopatili Olgularda Mortalite ve Morbidite İncelemesi

[1]Emine Gülben Yurdagül, [1]Gülben Yurdagül, [1]Pelin Doğan, [1]İpek Güney Varal

[1]SBU Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi

GİRİŞ VE AMAÇ: Hipoksik iskemik ensefalopati (HİE) term ve geç preterm yenidoğanlarda tüm hayatı etkileyebilecek morbidite ve artmış mortalite riski ile yenidoğan döneminin önemli hastalıklarından biridir. Bu çalışmada HİE tanısı ile kliniğimizde takip edilen ve soğutma tedavisi uygulanan yenidoğanların erken dönem morbidite ve mortalite durumunun değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

MATERYAL-METOD: Ocak 2019-Ocak 2022 tarihleri arasında SBU Bursa Yüksek İhtisas Eğitim ve Araştırma Hastanesi Yenidoğan Yoğunbakım Ünitesinde yatırılarak soğutma tedavisi uygulanmış olan 34 hafta üstü 30 yenidoğan hasta retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

BULGULAR: HİE nedeni ile yapılan yatışlar, tüm yatışların %2,8 ini oluşturmaktaydı. HİE tanısı alan hastaların %60 ına kliniğimizde soğutma tedavisi ugulandı. Hastaların %10 u soğutma tedavisi kararı alınarak kliniğimizde yer olmaması nedeni ile diğer merkezlere sevk edildi. %30 u ise evre 1 HİE kabul edilerek aEEG izlemi yapıldı. Soğutma tedavisi uygulanmadı. Hastaların ortalama doğum ağırlıklarının 2950 gram, ortalama gestasyonel haftalarının 37+5 GH olduğu görüldü. Olguların %36,7 NSVD, %63,3 C/S ile doğmuştu. Hastaların HİE etiyolojisi incelendiğinde hastaların %30'u doğum sırasındaki akut olaylardan, %62'si antenatal durumlardan etkilenmişti, %8'inde ise neden ortaya konulamadı. Hastaların sistem tutulumları değerlendirildiğinde; %83,3 solunum sisteminde tutulum, %57,7 nörolojik tutulum, %33,3 kardiyovasküler tutulum, %30 gastrointestinal tutulum, %10 hematolojik tutulum, %6.6 endokrinolojik tutulum gözlendi. Evre 3 HİE olarak değerlendirilen tüm hastalarda en az bir sistemik tutulum görüldü. Evre 3 HİE olarak değerlendirilen tüm vakalarda antenatal-natal risk faktörleri belirlenmişti. Tüm hastaların %16,6 hasta ise yatışı boyunca hiçbir sistemik tutulum görülmedi. Sistemik tutulumu olmayan tüm vakalar evre 2 HİE olarak değerlendirilmişti. Tüm vakaların %6,6 sı eksitus oldu. Eksitus olan tüm olgular evre 3 HİE olarak değerlendirilmişti.

SONUÇ: HİE tedavisinde kaydedilen gelişmelere rağmen ağır olguların mortalite ve morbiditesi halen çok yüksektir. Buna karşın evre 2 HİE olgularında hipotermi tedavisi ile sistemik tutulum olmaksızın taburculuk mümkün olmuştur. Buradan yola çıkarak HİE tanısı ile izlenen yenidoğanların sistemik muayene ve değerlendirmeleri ile takiplerinin yatış süresi boyunca yakın değerlendirmesinin yapılması ve özellikle ağır HİE olgularının sistemik tutulum açısından özenle değerlendirilmesi uygun olacaktır.

PB134

POTT'S PUFFY TÜMÖRÜ VE ORBİTAL ABSE: BİR OLGU SUNUMU

***[1]Beyhan Bülbül*, [1]Solmaz Çelebi, [1]Fatma Dilşad Aksoy, [1]Mustafa Hacımustafaoğlu**

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa[1]

GİRİŞ: Sinüzit, bir veya daha fazla paranazal sinüsün inflamasyonudur. Sinüzite sıklıkla burun mukoza inflamasyonu da eşlik ettiğinden "rinosinüzit" terimi de kullanılmaktadır. Çocukluk çağında geçirilen üst solunum yolu infeksiyonlarının %0.5-10'u akut sinüzit ile komplike olmaktadır. Akut bakteriyel rinosinüzit (ABRS)'ün orbital ve intrakraniyal komplikasyonları; preseptal (periorbital) ve orbital selülit, orbital subperiostal abse, septik kavernöz sinüs trombozu, menenjit, Pott's puffy tümör (frontal kemiğin osteomiyeliti ile birlikte subperiostal abse), epidural, subdural veya beyin absesidir. Frontal ve sfenoidal sinüzit, intrakraniyal komplikasyonlara yol açma olasılığı en yüksek olandır. Pott's puffy tümör frontal sinüzitin nadir ve ciddi bir komplikasyonudur, frontal kemikte osteomiyelit ve subperiostal abse gelişimine sekonder alın bölgesinde artan ödem ve şişlikle belirgin olan bir klinik tablodur. Burada pansinüzite sekonder gelişen Pott's puffy tümör ve sağ orbital abseli bir olgu sunulmuştur.

OLGU: 9 yaş 4 aylık kız hasta, sağ gözde şişlik, kızarıklık, baş ağrısı yakınmalarıyla başvurdu. Öyküsünden 10 gün önce şiddetli baş ağrısı şikayetiyle başvurduğu merkezde sinüzit düşünülerek oral amoksisilin klavunik asit başlandığı,2 gün sonrasında ateş, yüzünün sağ tarafında, sağ gözde şişlik, kızarıklık şikayetleri geliştiği öğrenildi. Özgeçmişinde ve soygeçmişinde özellik yoktu, travma öyküsü mevcut değildi. Fizik incelemesinde sağ gözde periorbital şişlik, kızarık, ısı artışı, proptozis, sağ göz hareketlerinde yukarı-dışa bakış kısıtlılığı ve alın bölgesinde şişlik, palpasyonla hassasiyeti mevcuttu, orofarinkste postnasal akıntı vardı. Laboratuvarda lökosit 17680/mm3, nötrofil 14980/mm3, CRP 59,3 mg/L, PCT 0.06, sedimantasyon 56 mm/saat idi. Yaşa göre serum immünglobulin düzeyleri normaldi, NBT testi %98 idi. Orbita bilgisayarlı tomografi (BT) raporunda sağ orbita superior orbital rim düzetinde süperolateralde preseptal ve postseptal alana uzanım gösteren 33x16x28 mm boyutlu kalın duvar yapısı ve yoğun içerikli lezyon izlendi. Komşuluğunda frontal nazal ve zigomatik bölgede yumuşak dokuda inflamasyon görünümü, paranasal sinüslerde sağda belirgin havalanma kaybı ve sıvı değerleri mevcuttur. Sağ orbitada abse ve selülit görünümü, sağ paranazal sinüzit bulguları saptandı. Sefotaksim, vankomisin, gentamisin başlandı, sağ orbital abse boşaltımı yapıldı. Abse kültüründe üreme saptanmadı. Oral sefuroksim ve trimetoprim-sulfametoksazol ile taburcu edildi.

TARTIŞMA-SONUÇ: Akut sinüzit, erken dönemde tedavi edilmezse ciddi komplikasyonlara yol açmaktadır. Komplikasyonları önlemek için erken tanı ve uygun geniş spektrumlu antibiyotik tedavisinin başlanması ve erken cerrahi müdahale çok önemlidir.

ANAHTAR KELİMELER: Pott's puffy tümör, orbital abse, çocuk, sinüzit

PB135

Trisiklik Antideprasan Zehirlenmesinden Günler Sonra Gelişen Serotonerjik Sendrom

[1]İlke Baş , [1]Murat Çağlar Karataş , [2]Halit Işık, [2]Caner Turan , [2]Ali Yurtseven, [2]E. Ulaş Saz

[1]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
[2]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Acil Bilim Dalı

GİRİŞ: Çocuklarda en sık görülen zehirlenme nedenlerinden olan trisiklik antidepresanların (TSA) terapötik indeksi çok düşük olduğu için düşük dozlarda ciddi yan etkiler gözlenmektedir. TSA' ların yarılanma ömrü değişmekle birlikte klomipraminin yarı ömrü 84 saate kadar uzamaktadır. Bu raporda, toksik dozda klomipramin alımından 3 gün sonra gelişen serotonerjik sendrom sunulmuştur.

OLGU: Daha önce herhangi bir hastalığı olmayan 14 yaşında kız olgu acil servise anlamsız konuşma, uykuya eğilim, göz bebeklerinde büyüme, dengesiz yürüme yakınmalarıyla başvurdu.Yakınmalarından yaklaşık dokuz saat önce annesiyle tartıştıktan sonra annesinin Obsesif Kompulsif Bozukluk (OKB) nedeniyle kullandığı klomipramin (Anafranil SR 75 mg) tabletten 22 adet (33 mg/kg) aldığı öğrenildi.Hastanın başvuru sırasında bakılan vital bulgularında kan basıncı:114/77 mmHg, vücut ısısı:36,9°C, kardiyak nabzı:85/dk, solunum sayısı:20/dk ve Glasgow Koma Skoru 15 olarak saptandı.Fizik muayenesinde, pupiller middilate, kooperasyon yok, konuşmada yavaşlama, tedirginlik ve sürekli etrafı inceleme, arkasına bakma şeklinde davranışları, ellerde tremoru mevcuttu. Nörolojik muayenesinde; derin tendon refleksleri artmış, kas gücü-tonus olağan, rijiditesi yoktu. Yapılan laboratuvar analizinde, tam kan sayımı, BUN, kreatinin, elektrolitler, kan şekeri, kan gazı, kreatin kinaz, CK-MB, Troponin T, koagulasyon testleri normal olarak saptandı. Bakılan elektrokardiografisinde (EKG) Qtc: 400 msn, tüm derivasyonlarda QRS mesafesi normal süre ve morfolojide, sinüs ritim olduğu görüldü. İdrarda toksik madde, kan asetominofen ve beta HCG düzeylerinde özellik saptanmadı. İzlemde gelişen hipotansiyona, bir kez intravenöz (iv) sıvı bolusuyla yanıt alındı. Aralıklı kan gazı kontrollerinde asidozu yoktu. Çocuk Psikiyatrisine konsülte edilen hastaya ajitasyon nedeniyle tek doz oral olanzapin 5 mg verildi. Nöbet geçirmeyen hastanın izlemde başvuru yakınmaları geriledi. 36 saat acil serviste izlenen hasta poliklinik kontrolüne gelmek üzere aciller anlatılarak taburcu edildi. Taburculuk sonrasında 3. gün terleme, taşikardi, tremor yakınmalarıyla acil servise gelen hastanın taşikardisi(169/dk) dışında bir özelliği yoktu.Nörolojik bakıda ellerde tremor dışında patoloji yoktu. Sistem muayenesi olağandı. Hastada ön planda "Serotonin Sendromu" düşünüldü. Hastaya 5 mg diezapam iv yapılması sonrası yakınmaları geriledi ve 12 saat izlem sonrası taburcu edildi.

SONUÇ VE TARTIŞMA: Serotonin Sendromu; serotonerjik etkili ilaçların toksik miktarda alınmasından veya serotonerjik etkili iki ilacın farmakolojik etkileşiminden kaynaklanabilmektedir. Genellikle hasta semptomlarının hafif olduğu durumlarda akla gelmeyebilir. Toksisite bulguları; tremor, taşikardi, hipertansiyon, rijidite, hipertermi, çoklu organ yetmezliği olabilir. TSA alımlarında akut toksisitenin yanı sıra, serotonin sendromu gelişebileceği akılda bulundurulmalıdır.

PB138

Pediatrik Akut Başlangıçlı Nöropsikiyatrik Sendrom: Bir Olgu Sunumu

[1]Ece Ayyıldız, [2]Muhittin Bodur, [3]Şafak Eray

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[3]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Streptokok Enfeksiyonu ile ilişkili Pediatrik Otoimmün Nöropsikiyatrik Sendrom (PANDAS) ergenlik dönemi öncesinde görülen ani başlangıçlı obsesif kompulsif bozukluk belirtileri ve/veya tikler ile ortaya çıkan bir hastalıktır. Bu hastalık Grup A Streptokok (GAS) enfeksiyonuyla birlikte, motor hiperaktivite ve koreiform hareketler gibi nörolojik bulgularla ilişkilidir. Sendromun tanımlanmasından sonra klinisyenler, PANDAS sınıflaması için gerekli ölçütlerin tamamını karşılayamayan ve GAS gibi tetikleyici enfeksiyon etkeninin tespit edilemediği arada kalmış PANDAS hastalarını karşılamak için yeni tanımlanmış Pediatrik Akut Başlangıçlı Nöropsikiyatrik Sendrom (PANS) ve Çocukluk Çağı Akut Nöropsikiyatrik Sendrom (CANS) sınıflandırmalarını oluşturmuştur. Bu olgu sunumunda ani başlangıçlı nöropsikiyatrik hastalıklardan PANDAS, PANS, CANS tanımları ve sınıflandırmadaki güncellemelerden bahsedilmesi amaçlanmıştır. 9 yaş kız hasta. Acil servise başvurusundan bir gün önce başlayan ateş yüksekliği şikayetine, ağız ve göz kenarında seyirme; başta sallanma şeklinde tikler eklenmesi nedeniyle tarafımıza başvurdu. Mevcut şikayetlerine ek annesinin kendisini bırakması kaygısı mevcuttu. Özgeçmiş, soygeçmişinde özellik bulunmayan hastanın yapılan nörolojik muayenesi doğaldı. Orofarinks muayenesinde tonsiller hiperemik, bileteral milimetrik kriptler mevcuttu. İzlemde çekilen kontrastlı kraniyal manyetik rezonans görüntülemesi normal olarak değerlendirildi. Elektroensefalografisinde (EEG) patolojik bulgu saptanmadı. Ergenlik öncesi, ani başlangıçlı tik, semptomların olası GAS enfeksiyonu ile başlangıç göstermesi nedeniyle PANDAS öntanısıyla anti-streptolizin-O (ASO) ve boğaz kültürü çalışıldı. Yapılan tetkikler normal olarak değerlendirildi. Hastanın klinik takiplerinde şikayetlerine ek olarak anksiyete, emosyonel labilite gözlenmesi üzerine PANS düşünülerek Çocuk Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı ile birlikte takibe alındı. Hem günlük pediatri hem de çocuk psikiyatri pratiğinde, tikler ve obsesif kompülsif bozukluklarla başvuran hastalar sıktır. Pediatride, sıkça karşılaşılan hastalıklardan birisi de GAS farenjitidir. Yakın dönemde geçirilen farenjit öyküsünden sonra gelişen obsesif kompülsif bozukluklar/tik bozukluklarında PANDAS açısından dikkatli olunmalı; yeni gelişen nöropsikiyatrik semptomların varlığında farenjit öyküsü daha dikkatli sorgulanmalıdır. PANS ve CANS daha önceden ortaya konulmuş PANDAS sınıflamasının güncel halleridir. Bu iki yeni sınıflama bilimsel çalışmalar için homojen bir grup oluşturmak amacıyla arada kalmış ve PANDAS ölçütlerinin tümünü karşılayamayan hastaları kapsayan yeni tanımlamalardır.

PB139

Kronik Karın Ağrısı ile Başvuran Hastada Abdominal Epilepsi: Bir Olgu Sunumu

[1]Ece Ayyıldız, [2]Muhittin Bodur

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı
[2]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Abdominal epilepsi çocuklarda gastrointestinal şikayetlerin nadir bir sebebidir. Paroksismal gastrointestinal yakınmalar, merkezi sinir sistemi bulguları, epileptik nöbete spesifik elektroensefalografi anormallikleri ve antiepileptik ilaçlara iyi yanıt alınması abdominal epilepsi tanısında temel unsurlardır. Bu olgu sunumunda kolik tarzda karın ağrısı ile takip edilen hastada karın ağrısının ender sebeplerinden birisi olan abdominal epilepsiyi sunmayı amaçladık. 12 yaş erkek hasta. Hemofili B ile takip edilen, 1 yıl önce intrakraniyal hemorajı geçiren, benzer zamanlarda başlayan kolik tarzda, neredeyse her gün sıklıkla uykudan uyandığında, gün içinde de tekrarlayan, günde toplam 3-5 kere, 15-20 saniye süren karın ağrısı ile tarafımıza "fonksiyonel karın ağrısı" düşünülerek yönlendirildi. Hastanın nörolojik muayenesinde oryante, koopere. Geçirilen intrakraniyal hemorajiye sekonder pupiller sağ anizokorik. Bilateral direkt ve indirekt ışık refleksleri pozitif. Sol göz mediale deviye. Sağda laterale bakış kısıtlılığı, sol alt ve üst extremitelerde güç kaybı mevcuttu. 2 kere geçirilmiş febril konvülsiyon nedeniyle 8 yaşına kadar fenobarbital kullanım öyküsü olan hasta, şu an haftada iki gün kullandığı faktör IX dışında ilaç kullanmıyordu. Çekilen ilk EEG'si normal olarak değerlendirilen hasta, 3 aylık periyotlarda EEG ve semptom takibine alındı. Hastanın takibinde çekilen EEG'sinde epileptiform anomali görülmesi üzerine karbamazepin tedavisi başlandı. İzlemde hastanın kramp vasfındaki karın ağrısı şikayetleri kayboldu. Abdominal bölgede ağrı, bulantı, diyare, sinir sistem bulguları; baş ağrısı, konfüzyon belirtileri olan çocuklarda abdominal epilepsi ayırıcı tanıda mutlaka düşünülmeli, EEG gibi tanıya yönelik değerlendirmelerin yapılmasına özen gösterilmelidir.

PB141

CİNSİYET GELİŞİM BOZUKLUĞU İLE BAŞVURAN DOWN SENDROMU OLGUSU

[1]Sinem İrez, [2]Meltem Buhur Pirimoğlu, [2]Cansu Şahin, [3]Mehmet Uğur Yılmaz, [2]Erdal Eren, [3]Nizamettin Kılıç, [2]Ömer Faruk Tarım

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı
[3]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Ürolojisi Bilim Dalı

GİRİŞ: Trizomi 21;1:500 ile 1:800 canlı doğumda görülmekte olup prenatal dönemde yapılan tarama testleriyle riski belirlenmektedir.Kardiyovasküler sistem anomalileri daha fazla olmak üzere pek çok sistemde anomaliler görülmektedir.Bu çalışmada bilateral inmemiş testis ve hipospadias ile kliniğimize başvuran Trizomi 21 tanılı bir olgu sunulmuştur.

OLGU: 40 yaş annenin üçüncü gebeliğinden üçüncü yaşayan olarak 35.gebelik haftasında sezaryen ile doğmuş.Prenatal yapılan tarama tetkiklerinde ise Trizomi 21 riski yüksek bulunmuş ancak amniyosentez yapılmamış.Gebelik sürecinde cinsiyeti kız olarak takip edilen olgunun doğum sonrası yapılan muayenesinde labioskrotal katlantılarda gonad palpe edilememiş,fallus boyu 1 cm,ürogenital açıklık fallus proksimalinde tek açıklık olarak görülmüş.Kromozom analizi 46,XY,+21 olan olgu 46 XY cinsiyet gelişim bozukluğu nedeni ile çocuk üroloji ve çocuk endokrinoloji takibi açısından 2 ay 12 günlükken kliniğimize yönlendirildi.Muayenesinde:Down sendromu fenotipi Kalp sesleri ritmik,2/6 sistolik üfürüm,penoskrotal hipospadias,fallus 1,5 cm,bifid skrotum tespit edildi,sağ testis 2ml skrotumda sol testis 1ml yüksek skrotal yerleşimli palpe edildi,skrotuma indirilebildi. Tetkikleri: ACTH: 23 ng/L (N:5 - 46 ng/L)),Kortizol:1,5 µg/dL (N: 0,52 - 16,6 ng/L),FSH: 3,59 IU/L (N: 0,38 - 10,4 IU/L),LH: 2,07 IU/L (N: 0,02 - 5 IU/L),Total testosteron(TT) 0,53 µg/L (N:0,01 - 0,6 µg/L),Dihidrotestosteron(DHT) 338 ng/L(N:24-268 ng/L) ,DHT/TT: 1,56, 17-OH Progesteron 16.7 ng/Ml,Androstenedion 1.9 ng/ml,11-deoksi kortizol 10,03 ng/ml,Anti-müllerian hormon 53ng/ml (N:14 -218ng/ml),İnhibin B 150.49 ng/L(N: >35 ng/L), elektrolitleri normal olarak sonuçlandı. ACTH uyarı testinde kortizol yanıtı yeterli, adrenal androjenler normal bulundu. Suprapubik USde her iki testis inguinal kanalda, ekosu heterojen hipoekoik yapıda görüldü.

TARTIŞMA: Down sendromlu vakalarda en yaygın anomaliler konjenital kalp hastalıkları olmakla birlikte, Türkiye'de yapılan bir çalışmada eşlik eden ek anomalilere bakıldığında; hastaların %3.7'sinde inmemiş testis saptanmıştır.Literatürdeki bir çalışmada Down sendromlu olgularda genital anomaliler yaygın olmayıp %0,1 ile %1 arasında değişen oranlarda ve neredeyse tamamında hipospadias olarak görülmüştür.Kriptorşidizm ise Down sendromlu erkeklerin %14 ila %27'sinde bildirilmiştir.Yakın zamanda yayınlanan bir derlemede cinsiyet kromozomlarında anomali olmadan, 46, XY+21 olup inmemiş testis ve hipospadias saptanan 4 vaka bildirilmiştir. Bu vakalardan biri parsiyel gonadal disgenezi, ikisi parsiyel androjen insensitivite sendromu, biri komplet androjen insensitivite sendromu tanılıdır.

SONUÇ: Olgumuzda Trizomi 21 saptanması ve bilateral inmemiş testis ile penoskrotal hipospadias birlikteliği olması ve literatürde Trizomi 21 tanılı olgularda benzer bulgulardan bahsedilen az sayıda olgu olması nedeniyle sunulmuştur. Olguda mevcut

PB143

Beyin Omurilik Sıvısından Saptanan Sitomegalovirus Vakası

[1]Irmak Emre, [1]Didem Kızmaz İşançlı, [1]Önder Kılıçaslan, [1]Leyla Beşel, [2]Mehmet Alpay Çal, [3]Şükran Yıldırım, [1]Adem Karbuz

[1]Prof. Dr. Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Kliniği, İstanbul
[2]Prof. Dr. Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi, Nöroşirürji Kliniği, İstanbul
[3]Prof. Dr. Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi, Yenidoğan Kliniği, İstanbul

GİRİŞ: Sitomegalovirus herpes grubunun bir üyesidir ve DNA virusudur. Tek kaynağı insan olan Sitomegalovirus genellikle yaşamın erken döneminde kazanılır ve yenidoğanları etkileyen en yaygın konjenital enfeksiyondur. Sitomegalovirüs (CMV) enfeksiyonu hayatın ilk üç haftasında tanı aldığında genellikle konjenital ya da vertikal enfeksiyon düşündürürken, hayatın ilk üç haftasından sonra tanı alması halinde genellikle horizontal enfeksiyonlar olarak değerlendirilir. Hem konjenital hem de perinatal sitomegalovirüs enfeksiyonu özellikle preterm bebekler için büyük bir risk taşır.

OLGU: Dokuz aylık kız hasta, 38 yaşında anneden preterm olarak doğdu. Hipoksik doğum, respiratuar distres sendromu, intrakranial kanama, nöbet geçirme, hidrosefali ve konjenital kalp hastalığı tanıları nedeniyle 1 ay yenidoğan yoğun bakımda yattı. Soygeçmişinde özellik yoktu. Takipte olduğu beyin cerrahi poliklinik kontrolünde 4 aylıkken hidrosefalisinde artış saptanması üzerine ventrikülöperitoneal şant takılmış. Ardından 5 aylıkken gittiği beyin cerrahi poliklinik kontrolünde oksipital bölgede cilt altında beyin omurilik sıvısı (BOS) koleksiyonu gözlenmesi üzerine operasyon planlanan hastanın ventrikülöperitoneal şantı çıkarılıp eksternal ventriküler drenaja alındı. Tekrarlayan BOS örneklerinde lenfosit ve protein yüksekliği olan hastanın BOS kültürlerinde üreme olmaması üzerine etiyolojiye yönelik alınan tetkiklerinde BOSda bakılan CMV DNA PCR pozitif (372IU/ml) saptandı. Bunun üzerine bakılan serum CMV DNA negatif geldi fakat Anti CMV Ig G:15.4U/ml (Pozitif) ve Anti CMV Ig M:1.84 COI (Pozitif) olarak sonuçlandı. Konjenital CMV açısından yapılan değerlendirmede beyin bilgisayarlı tomografisinde kalsifikasyon saptanmadı. İşitme testi normal olarak değerlendirildi. Göz muayenesinde koryoretinit saptanmadı. İmmün yetmezlik açısından alınan tetkiklerinde patoloji saptanmadı. CMV enfeksiyonu düşünülen hastaya gansiklovir tedavisi başlandı. Tedavisine taburculuğunda valgansiklovir olarak devam edildi.

SONUÇ VE TARTIŞMA: CMV enfeksiyonlarının çoğu belirti ve bulgu vermeden geçirilmekte ise de, yenidoğan ve immun baskılanmış kişilerde ağır, kalıcı hasarlara, hatta hayatı tehdit edebilen hastalıklara neden olabilir. Preterm doğan bebeklerin sitomegalovirüs taraması, erken tanı ve etkin antiviral tedaviden fayda görecekleri kesindir. Bu nedenle BOS 'ta lenfosit ve protein yüksekliği olmasına rağmen BOS kültürlerinde üreme olmayan hastalarda CMV enfeksiyonu ayırıcı tanıda akılda tutulmalıdır.

PB145

NÖROMOTOR GELİŞİM GERİLİĞİ VE HİPOTONİ AYRICI TANISINDA ENDER GÖRÜLEN BİR TANI OLAN CANAVAN HASTALIĞI; OLGU SUNUMU

***[1]GİZEM KAYNARCA*, [1]Gizem KAYNARCA, [2]Muhittin BODUR**

[1]BURSA ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ABD
[2]BURSA ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ, ÇOCUK NÖROLOJİ BD

Giriş: Canavan hastalığı beyaz cevherin spongioform dejenerasyonu ile karakterize, otozomal resesif geçişli ilerleyici bir lökodistrofidir. Genetik mutasyonlar sonucunda aspartoacilaz enziminin yetersiz fonksiyon göstermesine bağlı gelişir. Bu olgu, nöromotor gelişim geriliği ve hipotoni ile ayrıcı tanısında ender görülen bir lökodistrofi olan canavan hastalığına dikkat çekmek için sunulmuştur.

Olgu: 7 ay 18 günlük erkek olgu, dış merkezden ateşli dönemde tonik klonik vasıflı 2 dk kadar süren nöbet nedeniyle tarafımıza sevk edildi. Anamnez derinleştirildiğinde hastanın ateşli ve ateşsiz dönemde aynı vasıfta, 5-10 sn kadar süren nöbet öyküleri mevcuttu. Soygeçmişinde anne baba arasında akrabalık mevcuttu. Fizik muayenede baş çevresi persentili normal olup nöromotor gelişim geriliği ve belirgin hipotonitesi mevcuttu. Eeg; disritmik olarak sonuçlandı. Laboratuvar tetkiklerinde; idrar-kan aminoasit kromotografisinde bir özellik saptanmadı. İdrar organik asitleri analizi istendi. Beyin mr ve mr- spektroskopide; bilateral beyaz cevherde subkortikal yaygın lökodistrofi ile uyumlu, mr-spektroskopik incelemede belirgin N-asetil aspartik asit (NAA) piki izlendi. Bulgular canavan hastalığını desteklemekteydi. Klinik izleminde nöbeti olmadı, genetik ve diğer metabolik tetkikleri planlandı, hasta takibe alınarak taburcu edildi.

Sonuç ve Tartışma: Canavan hastalığı, beyaz cevherin spongiform dejenerasyonu ile kendini gösteren, aspartoacilaz enziminin yetersiz fonksiyonundan kaynaklanan otozomal resesif geçişli, ilerleyici bir lökodistrofidir. Aspartoaçilaz enzimi eksikliğinde dokuda NAA asit birikimi olmaktadır. NAA'nın hidrolizasyondaki olan defekt sonucu, miyelin bütünlüğü bozulur ve beyin dokusunda beyaz cevherde spongioform dejenerasyon olur. Klinik olarak; makrosefali, hipotoni, nöromotor gelişim geriliği, irritabilite ve nöbetler ile karakterizedir. Nöroradyolojik olarak MR-spektroskopide artmış NAA piki ve beyin MR da; subkortikal alandan başlayarak periventriküler beyaz cevherde, bilateral globus pallidusta diffüz, simetrik beyaz cevher dejenerasyonu ile karakterizedir. Etkinliği kanıtlanmış bir tedavi olmayıp, tedavi yaklaşımı semptomatiktir. Ancak kan beyin bariyeri geçilip beyin hücrelerinin fenotip modifikasyonu ile gen terapisi çalışmaları mevcut olup devam etmektedir.

Sonuç olarak nöromotor gelişim geriliği, hipotoni, nöbet öyküsü, soygeçmişte akrabalık öyküsü bulunan olgularda, ayrıcı tanıda lökodistrofik hastalıklar kesinlikle göz önünde bulundurulmalıdır.

PB147

Sağlıklı Çocukta Akut Bakteriyel Sinüzitin Nadir Ama Ciddi Komplikasyonu: İntrakranial Abse

[1]Murat Çağlar KARATAŞ, [1]Selin ERKAN, [2]Nimet Melis BİLEN, [2]Sema YILDIRIM ARSLAN, [2]Ece ERCİ, [2]Aslı ARSLAN, [3]Elif BOLAT, [4]Cenk ERASLAN, [2]Gülhadiye AVCU, [2]Zümrüt ŞAHBUDAK BAL, [2]Ferda ÖZKINAY, [2]Zafer KURUGÖL

[1]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir
[2]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, İzmir
[3]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Anabilim Dalı, İzmir
[4]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, İzmir

Giriş: Akut rinosinüzit genellikle nezle veya alerjiye bağlı sinüs ostiumunun obstruksiyonuna sekonder görülen semptom ve bulguları 10 günden uzun,6 haftadan daha kısa süren olguları ifade eder.Genellikle hafif seyreder ve uygun antibiyotik tedavisiyle iyileşme sağlanır.Akut bakteriyel rinosinüzit,enfeksiyonun orbital veya intrakranial yapılara yayılımı sonucu menenjit,subdural ampiyem,beyin apsesi,orbital selülit,orbital apse gibi nadir ama ciddi komplikasyonların gelişebildiği önemli bir klinik tablodur.(1)Bu nadir görülen fakat hayatı tehdit eden komplikasyonların tedavisinde medikal veya cerrahi tedavi uygulanır.Burada, frontal sinüzite sekonder subdural ampiyem ve tekrarlayan frontal abse gelişen,antibiyotik tedavisi ve cerrahi girişim ile sekelsiz düzelen olgu sunulmaktadır.Olgu:Daha önceden bilinen hastalık öyküsü olmayan 10 yaşında erkek hasta;bir hafta önce başlayan yüksek ateş, öksürük ve baş ağrısı yakınmasıyla dış merkeze başvurmuş.Akut rinosinüzit tanısıyla olguya 5 gün IM Sefazolin tedavisi düzenlenmiş.Yakınmalarının devam etmesi üzerine başvurduğu aile hekimi oral antibiyoterapi (Amoksisilin-klavunat 40mg/kg/G) başlamış,3 gün de bu tedaviye devam eden olgunun izleminde bilinç bulanıklığı gelişmesi üzerine başvurduğu dış merkezde çekilen Kranial MRı subdural ampiyem olarak değerlendirilip ileri tetkik ve tedavi için hastanemize sevk edildi.BOS kültürü,BOS PCR örnekleri alındıktan sonra hastaya Asiklovir(30 mg/kg/g),Vankomisin(60 mg/kg/g) ve Sefotaksim(300 mg/kg/g) tedavileri başlandı. Dış merkezde çekilen Kranial MRı hastanemizde tekrar değerlendirildi. Epidural ve subdural abse,frontal lob parankiminde serebrit olarak yorumlandı.Sol maksiller ve frontal sinüzit bulguları yanısıra sol mastoidit bulguları olan olgunun Beyin Cerrahisi tarafından subdural ampiyemi boşaltıldı. Olgu tedavisinin devamı ve izlem amacıyla Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları servisimize devralındı.Olgunun sefotaksim ve vankomisin tedavilerinin 20. Gününde baş ağrısı,kusma ve ajitasyon kliniği gelişmesi üzerine kontrol Kranial BTsi çekildi.(Şekil-1)Sol frontal bölgede hipodens alanlar,orta hatta sağa doğru 8 mmlik şift mevcut olarak yorumlandı.Kontrastlı kranial MR çekildi.(Şekil-2)Sol frontal lobda büyük boyutlu(5 x 4 x 4.5cm)abseyle uyumlu kitlesel oluşum ve çevre parankimde ödem bulguları saptandı.Hasta beyin cerrahisi tarafından acil operasyona alınarak frontal lobdaki abse drene edildi.Yaklaşık 20cc,kötü kokulu,püy vasfında materyal elde edildi.Kültüre gönderildi.Ancak üreme olmadı.Hastanın Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları servisimizde postop izlemine devam edildi.Antibiyoterapisine Meropenem ve Vankomisin olarak devam edildi.Meropenem tedaivisinin 20.,Vankomisin tedavisinin 40. gününde çekilen Kranial MRda(Şekil-3)sol frontal lobda takipte boyutlarında minimal regresyon olan abseyle uyumlu kitlesel oluşum izlendi.Olgu tekrar beyin cerrahisi ekibi tarafından opere edildi.Postop servise devralınan olgunun antibiyoterapisine devam edildi.Kontrol Kranial MRı çekildi.(Şekil-4)Antibiyoterpisinin 60.gününde sekelsiz olarak taburcu edidli.Hasta olası immun yetmezlikler açısından Çocuk İmmünoloji tarafından değerlendirildi.

PB148

COVİD-19 PNÖMONİSİ İLE KARIŞAN ENFEKTE KİST HİDATİK OLGUSU

[1]Bahar Girgin Dindar*, *[2]Pakize Cennetoğlu

[1]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı
[2]Başakşehir Cam ve Sakura Şehir Hastanesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

ÖZET GİRİŞ: Kist hidatik Echinococcus türlerinin neden olduğu paraziter bir enfeksiyondur. Çocuklarda en sık akciğer kist hidatiği görülür. Klinik özellikleri özgül değildir, rüptür/sekonder enfeksiyon sonucu göğüs ağrısı, ateş, balgam, öksürük gibi semptomlar ile başvurabilirler. Bu semptomlar viral/bakteriyel pnömoniler ile karışabilir. Biz de klinik ve radyolojik bulgularıyla covid-19 pnömonisi olarak takip ettiğimiz ancak sonuçlarıyla enfekte kist hidatik saptadığımız olgumuzu sunacağız.

OLGU: 16 yaş covid-19 temaslı kız hasta pandemi polikliniğine 2 gündür olan ateş, öksürük, nefes darlığı ile başvurdu. Vücut ısısı:38,9°C kalp tepe atımı: 120/dk sPO2: %98 takipne ve dispne yoktu. Solunum sesleri bilateral azalmıştı. Diğer sistem muayeneleri olağandı. Laboratuvarında lökositoz(WBC:14400) ve lenfopeni(ALS: 500) olup d-dimer: 7,53 CRP:130mg/L harici normaldi. posteroanterior akciğer grafisinde bilateral infiltrasyon saptandı(Resim 1). Toraks BT'de sağda üst lob posterior, solda tüm segmentlerde yama tarzında asiner opasiteler solda bazalde konsolidasyon ve yaygın plevral efüzyon saptandı(resim 2). Olgunun covid-19 PCR testi negatif saptandı. Ancak olgunun temaslı olması, klinik, laboratuar ve radyolojik bulgularıyla covid-19 enfekte kabul edilerek tedavisine başlandı. Sağlık bakanlığı rehberine göre hidroksiklorokin ve azitromisin tedavisi ve sekonder bakteriyel enfeksiyonlara yönelik seftriakson ve teikoplanin tedavisi başlandı. Yatışının 48. saatinden sonra ateş yüksekliği görülmedi. Klinik ve laboratuvarında iyileşme gözlendi. Olası diğer etkenlerin ekartasyonu amacıyla yapılan ppd negatif, viral serolojisinde aktif enfeksiyon saptanmadı. yatışının 7. Gününde plevral efüzyon kontrolü için çekilen toraks usg ' da efüzyonun devam ettiği, sol akciğer alt lobda düzensiz sınırlı 33 mm hipo-anekok kistik görünüm görüldü. Kontrol toraks BT'de gerileyen pnomoni tablosunun altında ortaya çıkan sol alt posterobazal segmentte plevra tabanlı yaklaşık 27*37mm boyutunda düzgün sınırlı kistik lezyon saptandı(resim3). Hastadan kist hidatik indirek hemaglutinin(İHA) çalışıldı. Özgeçmişi detaylı sorgulandığında şehir merkezinde yaşadığı, hayvancılıkla uğraşmadığı, hayvan temasının olmadığı, çiğ et tüketmediği öğrenildi. İHA pozitif çıkan olguya albendazol tedavisi başlandı.

SONUÇ: Kist hidatik klinik ve radyolojik bulguları nonspesifik olup viral enfeksiyonlarla karışabilir. Covid-19 semptom ve bulgular literatürde belirtilmiş olsa da benzer bulgular ile seyredebilir. Pandemi döneminde belirtilen klinik ve BT bulgularıyla gelen olgularda ön planda covid-19 enfeksiyonu düşünülse de diğer primer tanılar her zaman akılda tutulmalıdır.

PB150

Bir Olgu Sunumu, Ensefalopati ve Steven Johnson Benzeri Sendrom ile Seyreden Mis-C

***[1]Fatma Dilşad Aksoy*, [1]Mustafa Kemal Hacımustafaoğlu, [1]Solmaz Çelebi, [1]Beyhan Bülbül**

[1]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

Giriş: Çocuklarda covid-19 ilişkili multisistem inflamatuar sendrom (MİS-C) ilk olarak Mayıs 2020 de CDC tarafından tanımlanmış olup; hastalar sıklıkla, ateş veya kardiyak disfonksiyona ek olarak Kawasaki hastalığı benzeri semptomlar ve gastrointestinal semptomlar ile başvurmaktadır. MİS-C, nörolojik ve dermatolojik bulgular ile de karşımıza çıkabilmektedir.

Olgu: 8 yaşında erkek, frontal bölgede baş ağrısı, görmede bozulma, baş dönmesi, kusma ve nöbet geçirme şikayetleri ile hastaneye başvurdu. Öyküde 2 yıl önce tüberküloz menenjit geçirdiği ve babasının 6 ay önce covid pozitif olduğu öğrenildi. Sol gözde içe bakışta kısıtlılık ve yürümede dengesizlik mevcuttu. Kraniyal MR da; ödemli nodüler lezyonlar gözlendi . BOS normaldi. Ön tanıda reaktivasyon tuberkulozu ve viral meningoensefalit düşünüldü; iv asiklovir, sefotaksim ve fenitoin başlandı. EEG disritmikti. Sars-Cov-2 PCR testi ve solunum yolu viral PCR testleri negatifti. İkinci kez yapılan LP normaldi, ARB görülmedi, ADA negatifti, Bos mycobacterium tuberculosis kültürü negatifti. BOS viral panel ve Bos Sars-Cov-2 PCR testi negatifti. Ateşi devam eden hastanın tedavisine vankomisin ve meropenem eklendi. PPD 3x3 mm idi. Kontrol görüntülemede intrakranial hipertansiyon bulguları görüldü, asetazolamid başlandı ve hasta tüberküloz reaktivasyonu olarak değerlendirildi. Dörtlü anti-TB tedavisi ve steroid başlandı. Takiplerde ferritin, LDH, CRP, ALT, AST değerlerinde artış ve lenfopeni görüldü. Gövde, postauriküler bölgelerde makulopapüller eritem görüldü. EKO ve kardiyak markerlar normaldi. Bu sırada serum ve BOS SARS-CoV-2 IGG spike antikoru pozitif bulundu. Hastaya MIS-C tanısı kondu. IVIG 2 gr / kg verildi. Ağız mukozasında şişlik, eritem, tüm vücutta kızarıklık ve birleşme eğiliminde veziküler görünüm, göğüs ön duvarda büller gözlendi. Steven Johnson sendromu düşünülerek anti-TB tedavisi, antibiyotik ve antiepileptik tedaviler kesildi. Steroid idame edildi. Biyopside görülen yoğun diskeratoz, perivasküler lenfositik enflamasyon bulguları, Steven Johnson için non-spesifikti. Hastanın ivig sonrası 2. gün ateşi geriledi. Laboratuar testleri normale döndü. Baş ağrısı, içe bakış kısıtlılığı, ateş, deri döküntüleri geriledi. Kraniyal MRG'da lezyonlar geriledi. Bir ay sonra çekilen EEG normaldi.

Sonuç ve Tartışma: CDC'nin belirlediği klinik, laboratuvar, epidemiyolojik kriterleri karşılayan, anormal EEG ve MRI bulguları yanında geri dönüşümlü ensefalopati geliştiren, ve tedavi sonrası gerileyen SJS benzeri sendrom gelişen 8 yaş erkek bir olgu bildiriyoruz. İlerleyen dönemlerde, MİS-C vakaları arttıkça, farklı klinik prezentasyon ve seyirli hastaların görülme sıklığının artacağı göz önünde bulundurulmalıdır.

PB152

Adölesan Hastada Myoklonik Nöbetle Karışan Kalıtsal Hiperpleksi

[1]Abdullah Hakan Özmen*, [1]Edibe Pempegül Yıldız, [1]Mine Çalışkan

[1]İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İSTANBUL

Giriş: İrkilme hastalığı olarak da bilinen hiperekpleksi, bebeklik döneminde başlayan jeneralize katılık ile karakterize olan, nadir görülen bir paroksismal nörogenetik bozukluktur. Etkilenen hastalarda görsel, işitsel veya duyusal uyaranların neden olduğu hipertonisite ve düşmeyle sonuçlanabilecek abartılı irkilme reaksiyonları görülür. Hiperpleksi kalıtsal ya da sporadik olarak görülebilen heterojen bir hastalıktır. Bugüne kadar, kalıtsal hiperekpleksi ile ilişkili üç genetik defekt (GLRA1, GLRB ve SLC6A5) tanımlanmıştır. GLRA1 geni kalıtsal vakaların yaklaşık yüzde altmışı ile ilişkilidir ve ülkemizde rastlanan vakaların çok büyük çoğunluğundan sorumludur.

Olgu: 5 yaşında kız hasta, burun ucu ve alın bölgesine dokunma veya yüksek ses sonrasında gelişen ani kasılma, denge kaybı ve düşme şikayetiyle polikliniğimize başvurdu. Hikayesinden bu durumun iki aylıktan beri sürdüğü, hem uykuda hem de uyanıklıkta görülebildiği öğrenildi. Hastanın yine bebeklik döneminde ortaya çıkan miyoklonik nöbetleri sonrasında çekilen elektroensefalografide (EEG) epileptik özelliklerin görülmesi üzerine bir süre Fenobarbital, Valproat ve Levetirasetam tedavileri aldığı bunlarla nöbetlerinin azalmasına rağmen tamamen geçmediği öğrenildi. Kraniyal magnetik rezonans inceleme ve metabolik tetkiklerinde özellik saptanmayan hastadan gönderilen genetik analizde GLRA1 gen mutasyonu (1-7 eksonlarda delesyon) saptanması üzerine kalıtsal hipereksplesi tanısı konulan hastaya Clonazepam tedavisi başlandı. Nöbetleri tamamen düzelen EEG bulguları gerileyen hastanın diğer antiepileptikleri kademeli olarak azaltılarak kesildi. Yıllar içerisinde kendi isteğiyle Clonazepam tedavisini iki kez kullanmayı bırakmış, her iki durumda da şikayetleri tekrar ortaya çıkmıştır. Hastamız şu anda 17 yaşında olup halen polikliniğimizde izlenmekte takip ve tedavisi devam etmekte, aktif nöbeti ya da hipereksplesi ile ilişkili yakınmaları bulunmamaktadır.

Tartışma: Kalıtsal hipereksplesi, glisin reseptörlerini kodlayan genlerdeki mutasyonlar nedeniyle oluştuğu saptanan bir bozukluktur. Bu reseptörler retina, medulla spinalis ve beyin sapındaki inhibitör etkiden sorumludur. Bu hareket bozukluğu özellikle yenidoğan döneminde apne nedeniyle ani ölüm, jeneralize hipertoniden kaynaklanan kalça çıkığı veya umbilikal herni sorunlara yol açabilir. Ayrıca epilepsi ile karışabilmektedir. Bu nedenle gereksiz araştırmalarla zaman kaybının önlenmesi ve etkili tedavi için erken teşhis önemlidir.

Sonuç: GLRA1 gen mutasyonu nadir olmasına rağmen ülkemizde vakaların çoğunluğundan sorumludur. Hastalığa özgü bulguları tanımak, klinik bulgularla birlikte elektroensefalografik paternleri doğru değerlendirip hastalara etkili tedaviyi zamanında verebilmek çok önemlidir. Sonuç olarak hiperekpleksi çocuk doktorları ve pediatrik nörologlar tarafından akılda tutulması ve doğru tanınması gereken nadir fakat önemli bir nörogenetik bozukluktur.

PB153

Ewing Sarkomlu Hastada Granülomatöz Hastalık

[1]Burcu Eryılmaz, [2]Beyhan Bülbül, [2]Solmaz Çelebi, [2]Fatma Dilşad Aksoy, [2]Bilge Durgut, [2]Mustafa Hacımustafaoğlu, [3]Betül Berrin Sevinir

[1]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Bursa
[2]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa
[3]Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı,Çocuk Onkoloji Hastalıkları Bilim Dalı, Bursa

GİRİŞ: Granülom, histiyosit kümelerinden oluşan patolojik görünüme verilen isimdir. Akciğerin granülomatöz hastalıklarının patolojik ve klinik açıdan ayırt edici tanısı zor olabilen durumlardır. Enfeksiyon dışı nedenler olarak sarkoidoz, berilyozis, hipersensitivite pnömonisi (HP), interstisyel pnömoni, polianjitisle seyreden granülomatozis, eozinofilik granülomatöz polianjitis, aspirasyon pnömonisi, talk granülomatozisi, romatoid artrit nodülleri sayılabilirken, enfeksiyöz nedenler mikobakteriyel ve fungal kaynaklı olabilmektedir. Burada granülomatöz akciğer hastalığı olup ayırt edici tanısında zorluk yaşanan invaziv fungal enfeksiyon olgusu sunuldu.

OLGU: Ewing Sarkomu (primer sağ clavıcula kaynaklı) tanısı ile takipli 14 yaş erkek hasta; 11/ 2020'de kemoterapi başlanıp, 04/ 2021'de kemoterapisi biten hasta, izlemde 02/02/21 tarihinde dirençli ateş yükseklikleri olması üzerine çekilen toraks BT'sinde dağınık yerleşimli multipl bazıları eski PET-BTsinde izlenen bazıları ise yeni gelişmiş nodüler lezyonlar görülmüş: primer maligniteli hastada metastaz açısından anlamlı olabileceği ve radyolojik takibi önerilmişti. Hastaya 19/02/21 tarihinde fungal enfeksiyon ekarte edilemediği için vorikonazol tedavisi başlanmış, antifungal tedavi altındayken ateşleri gerilemiş ve mevcut pulmoner nodüler lezyonlarda regresyon saptanmıştı. Toplamda 53 gün vorikonazol tedavisi alan hastaya sonrasında 16 gün lipozomal amfoterisin B tedavisi verilmişti. (Toplamda 69 gün antifungal kullanımı mevcut). Antifungal tedavinin kesilmesinden sonra ise lezyonlarda artış gözlenmişti. Radyoloji konseyinde değerlendirilen kemoterapisi tamamlanmış olan hastada ön planda metastaz düşünülsede ailenin yeniden kemoterapi almak istememesi üzerine biyopsi kararı alındı. 06/12/21'de 2 farklı nodüler lezyondan alınan örnekler perop frozen da granülom olarak değerlendirilmesi üzerine ayırıcı tanı için ek değerlendirmeler yapıldı. Hastadan 3 gün üst üste balgam ARB, PCR ve tüberküloz kültürleri gönderildi, sonuçları negatif olarak görüldü. Hastanın patoloji raporu: 06/12/21: Bazı granulom yapılarının ortasında mantar hifleri izlenmiştir. PAS sonucu ek raporla bildirilecektir. Malignite görülmedi (Granülomatöz İltihap ile uyumlu) olarak sonuçlanmıştır. Hasta sonuç olarak invaziv fungal enfeksiyon olarak değerlendirilip 13/12/21 tarihinde tekrar vorikonazol tedavisi başlandı.

TARTIŞMA -SONUÇ: İnvazif fungal infeksiyonlar (İFİ), özellikle bağışıklığı baskılanmış bireylerde önemli bir morbidite ve mortalite nedenidir. Klinik olarak hastalığın ciddiyeti çok farklı olabilir.

PB154

GRAFT VERSUS HOST HASTALIĞI: GASTROİNTESTİNAL SİSTEM TUTULUMU VE HEMŞİRELİK BAKIMI

[1]NAZLI GÖKÇİL, [1]ZEYNEB NUR SEVİM, [1]ARİFE ALBAYRAK, [1]MELİKE SEZGİN EVİM

[1]ULUDAĞ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HASTANESİ

GİRİŞ: GVHD, donörden alınıp hastaya kök hücrelerle birlikte verilen sağlıklı T-lenfositlerin aracılık ettiği şiddetli immünolojik reaksiyon sonucu organ fonksiyon bozukluğu ile giden kompleks bir klinik sendrom olup, allojenik kök hücre naklinden sonra en önemli mortalite ve morbidite sebebi olarak kabul edilmektedir. Akut GVHD en çok tutulan yerler; cilt, karaciğer, gastrintestinal sistemdir. GVHD 'nin üst gastrointestinal tutulumuna bağlı anoreksi, dispepsi, yiyecek intoleransı, bulantı ve kusma görülebilir. GVHD' nin alt gastrointestinal sistem tutulumuna bağlı sekretuvar diyare, abdominal ağrı ve rektal hemoraji görülebilir.

OLGU: 9 yaş, 9 ay kız hastanın kemik iliği nakili sonrası +46. gününden sonra iştahsızlık, abdominal ağrı ve diyare şikayetleri başlamıştır. +48. gününde hasta NG sonda ile beslenmeye başlanmıştır. Hastaya steroid 1mg/kg/gün başlandı. İshalleri 1000cc/gün olarak ölçüldü (Şekil-1) . Nakil sonrası +54. gününde yapılan endoskopi ve kolonoskopi sonucunda alınan 10 adet numune GVHD Grade III-IV ile uyumlu bulundu. Net viral inklüzyon izlenmedi. İshal miktarı 1350 cc ölçüldü, Hastaya ilk mezenkimal kök hücre verildi. Steroid 2mg/kg/gün olarak revize edildi. İshal miktarları +65. günde azalma eğiliminde olunca hastaya ng sonda ile beslenme artırıldı. Hastanın ishallerinde belirgin gerileme olması ile birlikte 104. gününde glutensiz beslenmeye geçildi ve steroid dozları azaltıldı. Hastanın +111. gününde ishalleri tamamen kıvam aldı. +138. gününde hasta taburcu edildi.

HEMŞİRELİK BAKIMI: Hemşire GİS GVHH'nın erken belirti-bulguları ve immünsüpresif ilaçların yan etkileri açısından hastayı gözlemler, GVHH'nın organ ve sistemlerde meydana getirdiği hasarlar sonucu oluşan rahatsızlıkları azaltmak amacıyla hemşirelik girişimlerini planlar ve destekleyici bakım sağlar. Bu anlamda GIS GVHD' de olası Hemşirelik Tanıları aşağıdaki gibidir; • Cilt bütünlüğünde bozulma/riski• Cilt bütünlüğünde bozulmaya bağlı enfeksiyon riski • Abdominal krampa bağlı ağrı • Kusma ve diyareye bağlı sıvı volüm dengesizliği / riski • Gastrointestinal inflamasyon ve ülserasyona bağlı diyare • Diyare ve kusmaya bağlı beslenme yetersizliği• Bağırsak mukoza hasarı, karaciğer fonksiyonlarında bozulma ve trombositopeniye bağlı kanama/ riski

SONUÇ: ishal ve ciddi abdominal ağrı ve/veya ileus ile karakterize olan 3-4. Evre GİS GVHD de hastaya uygulanan hemşirelik bakımı ve tedavi ile hastanın ağrıları dindirilmiş, 3 saat besleyip 1 saat ara verilecek şekilde nazogastrik yoldan beslenme düzenlemesi yoluna gidilmiştir. Nakil sonrası +62.günden itibaren drip beslenmeye ek olarak yumuşak gıdalar olacak şekilde oral alımı arttırılmaya başlandı. Nakil sonrası +138.gününde olan hasta genel durumu düzeldiği için