

5. TOBB ETÜ PEDIATRİ SEMPOZYUMU

SEMPOZYUM KİTABI 9 MART 2024 ANKARA

SEMPOZYUM BAŞKANI

PROF DR ZAFER ARSLAN

SEMPOZYUM SEKRETERLERİ

PROF. DR. ZEYNEP ÜSTÜNYURT KONUK

DOÇ. DR. HATİCE TATAR AKSOY

DÜZENLEME KURULU

PROF. DR. NEJAT AKAR

PROF. DR. GÜLAY DEMİRCİN

DR. ÖĞRETİM ÜYESİ YASEMİN ARDIÇOĞLU AKIŞIN

DR. LEVENT ŞÜKRÜ AKGÜNGÖR DR. AYGÜN ATACANLI

DR. MELTEM GÜNEŞ ASLAN DR. ŞAHİKA BAYSUN

DR ZEKİYE BAYDAR

DR MUAZZEZ DENİZ SUCUOĞLU

BİLİMSEL KURUL

PROF DR NEJAT AKAR

PROF DR ZAFER ARSLAN

PROF DR GÜLAY DEMİRCİN

PROF. DR. ZEYNEP ÜSTÜNYURT KONUK

DOÇ. DR. HATİCE TATAR AKSOY

5. TOBB ETÜ PEDIATRİ SEMPOZYUMU
SEMPOZYUM KİTABI 9 MART 2024 ANKARA
TOBB ETÜ Yayınları

5. TOBB ETÜ PEDIATRİ SEMPOZYUMU

SEMPOZYUM KİTABI 9 MART 2024 ANKARA

Pediatric alerjinin gncel konularında deęişen yaklaşımları ve yaklaşım farklılıklarını ele aldığımız 5. Pediatri Sempozyumu'nda sunulan bildirileri topladığımız bu kitap farklı pediatri kliniklerinin deneyimlerini ve çalışmalarını yansıtmaktadır. Sempozyuma konuşmalarıyla katkıda bulunan hocalarımızın yanı sıra, değerli çalışmalarını bizlerle paylaşan arkadaşlarımıza ve organizasyon komitesine teşekkür ederim.

Prof. Dr. Zafer Arslan

AYNI AİLEDEN SOS¹-İLİŞKİLİ NOONAN SENDROMU TANILI ÜÇ OLGU VE DEĞİŞKEN FENOTİPLER

Abdulkerim Kolkıran¹, Tuğba Daşar², Elifcan Taşdelen³

¹ Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik Bilim Dalı

² Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik Bilim Dalı

³ Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Tıbbi Genetik Bilim Dalı

GİRİŞ: Noonan sendromu; hipertelorizm, geniş ve aşağı eğimli palpebral aralıklar, epikantus, ptözis, düşük ve posterior eğimli kulaklar, kısa - yeveli boyun gibi dismorfik bulgular ile boy kısalığı, pulmoner stenoz, hipertrofik kardiyomiyopati başta olmak üzere kardiyak anomaliler ve değişken derecede gelişimsel gerilik ile karakterize bir sendromdur. Sıklığı 1/1000 ile 1/2500 arasında değişmektedir ve hafif bulgulara sahip tanısız bireyler de dahil edildiğinde gerçek sıklığının daha fazla olduğu düşünülmektedir. Genetik etyoloji oldukça heterojendir ve RAS-MAPK yolağındaki proteinleri kodlayan, bugün için bilinen on gendeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkmaktadırlar.

OLGU SUNUMU: 9 aylık erkek hasta dismorfik yüz bulguları, boy kısalığı ve supraavulvuler pulmoner stenoz nedeniyle çocuk genetik hastalıkları polikliniğine yönlendirildi. Hastanın fizik muayenesinde kaba yüz görünümü, aşağı eğimli palpebral aralıklar, epikantus, makrostomi, düşük kulaklar ve kısa boyun saptandı. Hastanın boyu 59 cm ve -4.6 SD idi. Prenatal dönemde polihidroamnioz öyküsü mevcuttu. Hastanın benzer dismorfik yüz bulgularına sahip ve aritmi nedeniyle takip edilen 2.5 yaşındaki abisinin ekokardiyografisi normaldi ve boy kısalığı saptanmamıştı. Herhangi bir şikayeti olmayan 25 yaşındaki annenin aşağı eğimli palpebral aralıkları, epikantusu, ptözisi, dolgun dudakları, düşük ve posterior eğimli kulakları, düşük arka saç çizgisi, kısa ve yeveli boynu mevcuttu ve boyu 145 cm idi. Annenin konjenital anomaliler saptanan ve 25. haftada intrauterin eksitus ile sonuçlanan gebelik öyküsü de mevcuttu. Aileye mevcut bulgular ile klinik olarak Noonan sendromu tanısı konuldu ve indeks vakaya yapılan rasopati panelinde *SOS1* geninde daha önce bildirilmiş patojenik c.1642A>C (p.Ser548Arg) varyantı saptandı. Aile çalışmasında bu varyant etkilenmiş abi ve annede de doğrulandı.

SONUÇ: Noonan sendromu sık görülen, ancak deęişken ve hafif fenotipler nedeniyle tanı alamayan hastaların da olduęu oldukça heterojen bir sendromdur. Hastaların ebeveynleri ile birlikte deęerlendirilmesi tanısasal anlamda katkı sağlayabilmesi açısından önemlidir.

TÜRK POPÜLASYONUNDA EBEVEYN İLE ÖLMEK DURUMUNU ETKİLEYEN FAKTÖRLER

Nejat Akar, A. Emre Demirkaya

TOBB-ETÜ Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları BD

GİRİŞ VE AMAÇ:“Ebeveyn ile ölmek” durumu bir kişinin çocuğunu öldürdükten sonra kendi canına kıyması olayını açıklamaktadır. Bu tip bir durum içinde farklı motivasyonlar barındırabilir. Türkiye’de son yıllarda sayısı gittikçe artan bir durum olan “ebeveyn ile ölmek” toplumun son yıllarda yaşadığı sıkıntılarının somut bir örneği olabilir. Bu çalışmada 2008-2023 yılları arasında farklı gazetelerde yayınlanmış haberleri derleyip bir retrospektif çalışma yapmayı amaçladık.

BULGULAR:Toplanan veriler, bu olayın hangi yıllarda daha sık veya daha az gerçekleştiğini, kişinin bu durumu gerçekleştirmesindeki sebepleri ve de ülkenin belirli senelerde içinde bulunduğu durumların “ebeveyn ile ölmek” sayılarını nasıl etkilediğini gösterdi.

TARTIŞMA VE SONUÇ: Yaşanan ekonomik sıkıntılarının, doğal afetler ve pandemi gibi zarar verici hadiseler bu durumun yaşanma sıklığını arttırıp, toplumu kötü yönde etkilediği aşıkardır. Bu konu hakkında farkındalığımızı arttırmak amacıyla verilerimizin paylaşılması amaçlanmıştır.

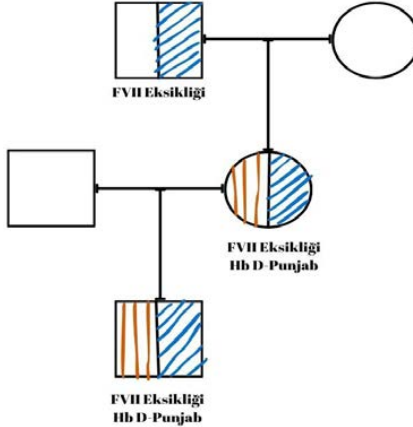
FVII EKSİKLİĞİ VE HB D-PUNJAB TAŞIYICILIĞI OLAN BİR OLGU SUNUMU

Alperen Uzunçayır, Yasemin Ardıçoğu Akışın, Nejat Akar

TOBB ETÜ Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları BD TOBB ETÜ Tıp Fakültesi
Biyokimya BD

GİRİŞ VE AMAÇ: Hastalıklar araştırılırken aile öyküsünün ne kadar önemli olduğunu, genetik geçişli hastalıkları incelerken sadece hastayı değil aileyi bir bütün olarak ele almamız ve gerektiğinde bütün aileyi taramamız gerektiğini hatırlatması nedeniyle sunulmuştur.

OLGU SUNUMU: Hemogloblin değerinin yüksek, MCV değerinin düşük olması nedeniyle hastanemiz polikliniğine yönlendirilen erkek hastanın (2 yaş 6 ay) detaylı aile öyküsü alındığında anne ve dedenin kan değerlerinin yükselmesi sebebiyle 2-3 ayda bir kan bağıışı yaptıkları ve yanı sıra annede FVII eksikliği bulunduğu belirlenmiştir. Bu bilgiler doğrultusunda hastamızın ve diğer aile bireylerinin FVII seviyeleri analiz edilmiştir. Olgumuz ve ailesi hemoglobinopatiler ve olası polistemi yönünden incelemeye alınmıştır. Araştırmalar sonucunda hastamızın ve annesinin Hb D-Punjab ($\beta 121 \text{ Glu} \rightarrow \text{Gln}$) taşıyıcısı ve FVII eksikliği olduğu belirlenmiştir. Ailede bulunan flebotomi öyküsü nedeniyle JAK2 mutasyonu araştırılmış, negatif olarak belirlenmiştir. Hemokromatozis yönünden incelemeler devam etmektedir.



REKÜRREN VENTİLASYON TÜP OPERASYONLARINA BİREYSEL VE ŞAHSİ ALERJİK HASTALIK VE ALERJİK DUYARLANMA YANISIRA ÖNCEKİ OPERASYONA EKLENEN ADENOİDEKTOMİNİN ETKİSİ

Ayyüce Gökçen Uz, Atahan Acar, Zafer Arslan
TOBB ETÜ Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

GİRİŞ VE AMAÇ: Seröz otit ve adenoid hipertrofisi ,pediatrik alerjik rinit ile birlikte olabilen ve pediatri yaş grubunda en yaygın cerrahi uygulanan işlemlerdir. son 2 yıldaki hastanemiz kayıtlarını retrospektif inceleyerek ,ventilasyon tüpü operasyonu olmuş hastalarda; bireysel veya ailesel alerji öyküsü ve alerjik duyarlanmanın yanısıra önceden VT ile birlikte adenoidektomi olmanın rekürren VT operasyonuna etkisi araştırmak istedik.

YÖNTEM: Çalışmaya 2021-22 yılları arasında ventilasyon tüpü operasyonu geçirmiş 33 ü kız 41erkek toplam 74hasta alındı. Bu hastalardan önceden sadece ventilasyon Tüp operasyonu olan 11, tüp operasyonu ile birlikte adenoidektomi de yapılan 22 hasta vardı. Hastaların yaş, cins ,septom başlama yaşı, operasyon için geçen süre varsa alerji değerlendirimi yapıldı.

BULGULAR: Hastaların yaş oralamaları median 7yaş(5.5-11.5) semptom başlama yaşı 4yaş(3-6) ve operasyona kadar geçen süre 3ay(2-6) idi. Önceden ventilasyon tüpü operasyonu olan 11, VT+A operasyonu olan 22 hasta vardı. adenoid operasyonunun ventilasyon tüpü operasyonuna eklenmesinin sonraki tüp tekrarı operasyonuna anlamlı etkisi yoktu. $p>0.05$.bireysel atopi öyküsü 22 hastadan 12 sinde mevcutken ailesel atopi 18 hastanın 13ünde ,deri testi duyarlılığı ise 11 hastanın 4 ünde vardı. Tüm bu parametrelerinde rekürren operasyon üzerine anlamlı etkisi yoktu.

TARTIŞMA: Alerjik duyarlanma, bireysel ve ailesel alerjik hastalık, rekürren ventilasyon tüpü operasyonu için risk faktörü olmayabileceği gibi, önceki ventilasyon tüpü operasyonuna adenoidektominin eklenmesi de koruyucu olmayabilir.

GELENEKSEL KURŞUN DÖKME İŞLEMİNİN SUYUNU İÇEN BİR ÇOCUK OLGU

Ayyüce Gökçen Uz¹, Yasemin Ardıçođlu Akışın², Nejat Akar¹

¹TOBB ETÜ Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları BD

²TOBB ETÜ Tıp Fakültesi Biyokimya BD

GİRİŞ VE AMAÇ: Kurşun dökme, birçok kültürde ve ülkede hala uygulanan eski bir ritüeldir. Kurşunu dökmedeki amaç kültürden kültüre farklılık gösterse de uygulanma şekli birkaç detay haricinde aynıdır. Kurşun dökme işlemi nazardan korumak, kötülüklerden arındırmak ve hastalıkları tedavi etmek gibi iyi niyetlerle yapılıyor olsa da bu işlemin hem kurşunu döken hem de döktüren kişide yaralanmalara neden olabilecek riskleri bulunmaktadır. Eritilmiş kurşunun ciddi yanıklara neden olabilmesi veya yoğun kurşun içeren suyun içilmesinden kaynaklı kurşun zehirlenmesi görülebilmektedir. Bizim bu vakayı sunmadaki amacımız, kurşun zehirlenmesinin akut ve kronik etkilerini anlatmak, hasta kontrolünde ve takibinde neleri göz önünde bulunduracağımızı vurgulamak ve “Kurşun Dökme” ve benzeri geleneksel işlemlerin olası olumsuz etkilerini ortaya koymaktır.

OLGU SUNUMU: Hastanemizin pediatri polikliniğine getirilen 6 yaşındaki erkek hastanın annesi, kurşun döktürdükten sonra kurşun içeren suyu 500 ml’lik bir şişede eve getirmiştir. Oğlunun merakı üzerine dokunmamasını tembihleyerek şişeyi uzanamayacağını düşündüğü bir rafa koymuştur. Çocuk, annesinin dikkat etmediğı bir anda şişeyi alarak içindeki suyun yarısını içmiştir. Suyun eksildiğini ve oğlunun içtiğini fark eden anne, 48 saat sonra tıbbi müdahale için hastaneye başvurmuştur. Muayeneyi takiben çocukta gerekli tetkikler istenmiş ve kan kurşun düzeyi 4,51 µg/dL (0-4 µg/dL), idrar kreatinin düzeyi 21,40 mg/dL (2-183 mg/dL), idrar kurşun düzeyi <0,05 µg/L (0-80 mg/L) ve kurşun/kreatinin oranı <0,23 µg/g kreatinin (0-25 µg/g) olarak saptanmıştır. Su içeriğinde ise kurşun konsantrasyonu yüksek (>10 µg/L) bulunmuştur.

TARTIŞMA: Hastada semptom olmadığından ötürü takibe alınmış ve bir ay sonra tekrarlanan tetkiklerde kurşun düzeyinin 2,46 µg/dL'ye düştüğü ve normale döndüğü görülmüştür.

SONUÇ: Hastanemize başvuran hastamızda akut kurşun zehirlenmesinin bulguları görülmemiştir fakat bu gibi vakalarda kandaki ve idrardaki güvenlik eşiğini aşan kurşun seviyeleri düzenli izlem gerektirmektedir. İleride ortaya çıkabilecek olası zararlı etkileri en aza indirmek için tıbbi müdahale ve hasta eğitimi gereklidir.

NADİR BİR OLGU OLARAK ORAK HÜCRELİ ANEMİDE PANKREATİT VE KOLESİSTİT

Ayyüce Uçarsu¹, Nazife Yasemin Ardıçoğlu Akışın², Salih Erpulat Öziş³,

Aslıhan Onay Çolak⁴, Nejat Akar¹

TOBB ETÜ Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları BD

TOBB ETÜ Tıp Fakültesi Biyokimya BD

TOBB ETÜ Tıp Fakültesi Genel Cerrahi BD

TOBB ETÜ Tıp Fakültesi Radyoloji BD

OLGU SUNUMU:10 yaşında Orak Hücre Anemisi tanılı Batı Afrika kökenli erkek çocuk sağ üst kadranda yoğunlaşan şiddetli karın ağrısı ile hastanemize başvurdu. Hipertansiyon, diyabet ya da başka bir kronik hastalığı ve geçirilmiş cerrahi öyküsü yoktu. Orak Hücreli Anemi için hidroksiüre ve folik asit kullanıyordu.

10 gün önce karın ağrısı şikayetiyle dış merkeze başvuran hasta, karaciğer enzimlerinin yüksekliği ve Abdominal ultrasonografide kolelitiazis saptanması sebebiyle yatırılarak 5 gün takip edilmiş. Yatışı sırasında folik asit, hidroksiüre, lansoprazol, parasetamol ve hidrasyon ile tedavisi verilmiş, ağrı şikayetinin geçmesi üzerine taburcu edilmiş. Ağrısının tekrar başlaması üzerine hastanemize başvurmuştur. Dış merkezde yapılan Manyetik Rezonans Kolanjiopankreatografi (MRCP)'de kolelitiazis, koledokolitiazis, hepatomegali ve otosplenektomi bulguları saptanmış, pankreas ve pankreas kanalı normal olarak gözlenmiştir.

Hastanın fizik muayenesinde karında defans mevcuttu. İkterik görünüm yoktu. Tarafımızca yapılan tetkiklerinde Hb 9.9 g/dL (normal aralık:11.5-14.5 g/dL), Prokalsitonin 0.76ng/mL (normal aralık:

<0.5 ng/mL), Ferritin 317.7 ng/Ml (normal aralık: 20-200 ng/mL), kanama zamanı normal, LDH 336 U/L (normal aralık:120-300 U/L), AST 150 U/L (normal aralık: 15-50 U/L), ALT 174 U/L (normal aralık: 10-50 U/L), GGT 520 U/L (normal aralık:7-50 U/L), total bilirubin 2.97 mg/Dl (normal aralık:0.3-1.35 mg/dL), direkt bilirubin 1.71 mg/dL (normal aralık:0.05-0.5 mg/dL), Amilaz 1687 U/L (normal aralık:28-100 U/L), Lipaz 1370 U/L (normal aralık:13-60 U/L) olarak saptandı.

Hastanın öyküsü, muayene bulguları ve kan tahlil sonuçları değerlendirilip akut pankreatit ön tanısıyla yatışı yapılarak hidrokşiüre ve folik asit tedavilerine ara verildi, hidrasyon ve analjezi uygulandı, oral alımı sadece sıvı gıdalar olacak şekilde kısıtlandı. Bu esnada, Amilaz 550 U/L (normal aralık:28-100 U/L), Lipaz 289 U/L (normal aralık:13-60 U/L) olarak belirlendi. Hastanemizde yapılan MRCP'de hepatomegali, karaciğer ve dalakta hemosiderozis bulguları, sistik kanalda taşlar ve koledok distalinde papilla hipertrofisine bağlı darlık görüntülendi.

Üç gün boyunca servisimizde takip edilen ve genel durumunda iyileşme görülen hastanın yatışının üçüncü günündeki tetkiklerinde LDH 327 U/L (normal aralık:120-300 U/L), AST 51 U/L(normal aralık: 15-50 U/L), ALT 98 U/L(normal aralık: 10-50 U/L), GGT 447 U/L L (normal aralık:7-50 U/L), Amilaz 160 U/L(normal aralık:28-100 U/L), Lipaz 51 U/L(normal aralık:13-60 U/L) , Prokalsitonin 0,37 nm/mL (normal aralık: <0.5 ng/mL) olarak saptandı. Genel durumu iyi olan hasta kolesistektomi için genel cerrahiye verildi.

Kolesistektomiden 5 gün sonra kontrole gelen hastanın ağrısı yoktu, genel durumu iyiydi ve bakılan kan tetkiklerinde değerlerin gerilemeye devam ettiği görüldü. Yatışında ara verilen hidrokşiüre ve folik asit tedavisi tekrar başlatıldı, tedavisine ursodeoksikolik asit 250 mg olarak eklendi.

SONUÇ: Akut karın klinik tablosuyla gelen Orak Hücreli Anemi hastalarında vazookluziv kriz, akut kolesistit, splenik sekestrasyonun yanı sıra akut pankreatit de ön tanıda düşünülmelidir.

ROTAVİRÜS AŞISI UYGULANAN VE UYGULANMAYAN HASTALARDA ROTAVİRÜS ENFEKSİYONU GÖRÜLME ORANI: BİR HASTANE ÖZELİNDE

Burcu Yıldırım, M. Nejat AKAR

TOBB ETÜ Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları BD

GİRİŞ VE AMAÇ: Aşılama ile hastalıkların ortaya çıkması engellenerek bu hastalıklardan kaynaklanan hastaneye yatış ve ölümlerin önüne geçilebilmektedir. Bu doğrultuda bağışıklamada amaç; toplumda özellikle bebek ve çocuklarda aşı ile korunabilir hastalıkların önüne geçmektir. Aşı ile önlenebilir hastalıklardan birisi olan Rotavirüs (RV) enfeksiyonu fekal-oral yolla yayılır ve enfeksiyon belirtileri arasında sulu ishal, kusma ve ateş bulunmaktadır. Rotavirüs Dünya çapında 5 yaş altı çocuklarda ishalden kaynaklanan ölümlerin önde gelen nedenidir ve 2013 yılında yaklaşık 215.000 çocuğun ölümüne sebep olduğu tahmin edilmektedir. Rotavirüs aşısının uygulanmasında önce, çocukların >%65 'inde 5 yaşına kadar en az bir kez rotavirüs ishal hastalığı geçirdiği ve rotavirüsün küresel olarak tüm ishal nedeni yatışların >%40'ını oluşturduğu bilinmektedir. Amerika Birleşik Devletleri'nde rotavirüs aşısı (RVA) konusunda 2006'dan 2017'ye kadar on yıllık deneyimin paylaşıldığı bir çalışmada aşı uygulamasıyla rotavirüsle ilişkili hastaneye yatışlarda ve acil servise başvurularda ortalama %80 ve %57'lik bir azalmanın yanı sıra aşılanmamış yaş gruplarının dolaylı olarak korunmasına ve sağlık bakım maliyetlerinde azalmaya yol açtığı gösterilmiştir. Bu çalışmada yukarıda belirtilen bilgilerin önemi nedeniyle retrospektif verilere dayanarak Rotavirüs aşısı uygulanan ve uygulanmayan bebek ve çocuklarda Rotavirüs enfeksiyonu görülme oranlarının incelenmesi amaçlanmıştır.

YÖNTEM: Çalışmamızın verilerine 01.01.2018 - 31.12.2023 tarihleri arasında Rotavirüs testi pozitif olan 1 ay-16 yaş aralığında 185 hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Verilerimizin hesaplanması tanımlayıcı istatistik yöntemi ile yapılmıştır.

BULGULAR: Çalışmaya alınan olgularda 185 hastanın 134'ünde (%72,4) Rotavirüs aşısının uygulanmadığı ve enfeksiyon tespit edildiği, 51'inde (%27,5) Rotavirüs aşısının uygulandığı ve enfeksiyonun tespit edildiği görülmüştür. Rotavirüs aşısı olan ve enfeksiyon geçiren 51 hastadan 36'sının (69,2) 5 yaş üzeri olduğu belirlenmiştir. Rotavirüs aşısı uygulanmayan 134 hastamızdan 3'ünün (%2,2) yatış gerekliliği olduğu belirlenirken, aşısı uygulanmış ama Rotavirüs enfeksiyonu geçiren hastalarımızın ayaktan tedavi edildiği tespit edilmiştir. Yıllara göre rotavirüs enfeksiyonu geçirme sıklığı ve hasta sayısı içindeki yüzde oranları Tablo 1' de verilmiştir.

TARTIŞMA VE SONUÇ: Elde edilen bulgular sonucunda Rotavirüs aşısı olmayan bebek ve/veya çocukların Rotavirüs enfeksiyonu geçirme oranının daha yüksek olduğu görülmektedir. Aşı uygulamasının hastalığa yakalanma ve hastaneye yatış oranını düşürdüğü ama aynı zaman da aşılınmış 5 yaş ve üzeri çocuklarda Rotavirüs aşı koruyuculuğunun azaldığı ya da farklı bir rotavirüs genotipi ile karşılaşıldığını düşündürmektedir. 2020-2021 yılları Covid-19 karantina dönemine rastladığından hasta sayısının diğer yıllara göre daha düşük olmasına neden olmuş olabilir.

Tablo 1

Yıllara Göre Rotavirüs Enfeksiyon Varlığı

N %	2018	2019	2020	2021	2022	2023
%	% 18,3	% 28,6	% 4,8	% 9,1	%22,1	%16,7
(185)	(34)	(53)	(9)	(17)	(41)	(31)

NEONATAL HİPOKSİK İSKEMİK ENSEFALOPATİDE KORD KAN GAZI PARAMETRELERİNİN NÖBET SIKLIĞI ÜZERİNE ETKİSİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Cem Geyik¹, Melda Taş¹, Arzu Yılmaz², Dilek Kahvecioğlu¹

¹Ankara İl Sağlık Müdürlüğü - Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Yenidoğan Kliniği

²Ankara İl Sağlık Müdürlüğü - Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi Nöroloji
Kliniği

Giriş: Neonatal dönemde hipoksik iskemik ensefalopati (HIE), ciddi nörolojik hasar ve uzun dönem morbiditelere yol açabilir. Bu çalışmanın amacı, HIE tanısı almış yenidoğanlarda, doğumda ölçülen kord kan gazı parametreleri ile neonatal dönemdeki nöbet sıklığı arasındaki ilişkiyi incelemektir.

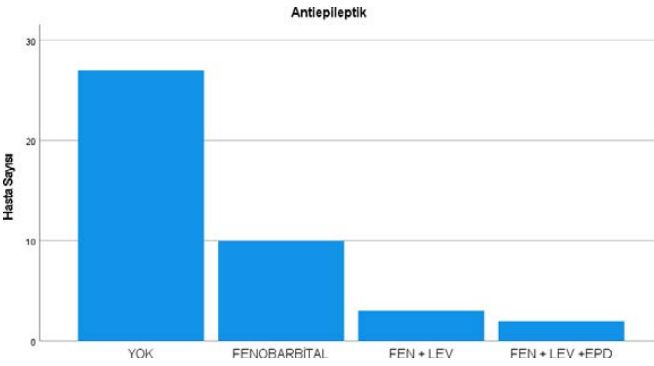
Yöntem ve Gereç: Bu retrospektif çalışmaya Ankara Eğitim ve Araştırma hastanesine yenidoğan döneminde hipoksik iskemik ensefalopati nedeniyle yatışı yapılan 2020 - 2023 yılları arası 42 hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Hastalar demografik verilerini, kord kan gazı, APGAR değeri, AEEG ve EEG sonuçları açısından analiz edilmiştir.

Bulgular: İki grup arasında demografik veriler açısından anlamlı fark bulunmamıştır. Hastaların ortalama doğum haftaları 38 ± 1.2 hafta, doğum ağırlıkları 3170 ± 440 gramdı. Doğum sonrası canlandırma gereken 35 hastaya (%83.3) PBV uygulandı. Hastaların 41 (%98) 'inde terapötik hipotermi yapıldı, 15 hastaya (%35.7) nöbet nedeniyle anti-epileptik tedavi başlandı. Hastalara hangi epileptik tedavinin verildiği Tablo 1'de verildi. Hastaların kord kan gazı pH, 1.dk APGAR skoru ve PBV uygulanması ile EEG'de nöbet aktivitesi arasında orta derecede güçlü korelasyon saptandı ($p < 0.05$ anlamlılık düzeyinde, R sırasıyla 0.31, 0.3, 0.34). Hastalardan bir tanesi (%2) ex oldu. Transfontanel USG ve MRI görüntüleri açısından anlamlı fark saptanmadı.

Sonuç: Bu çalışma, HİE hastalarında kord pH, 1. Dakika APGAR ve PBV ihtiyacının neonatal dönemde görülen nöbet sıklığı ile istatistiksel olarak anlamlı ilişkiler gösterdiğini ortaya koymaktadır. Bu bulgular, HİE'nin erken tanı ve yönetiminde bu değerlerin potansiyel önemini vurgulamaktadır. Örneklem sayısı daha büyük çalışmalar, bu belirteçlerin klinik pratikteki potansiyel kullanımlarını daha da aydınlatmak için gereklidir.

Anahtar Kelimeler: HİE, Terapötik hipotermi, kord kan gazı

Tablo 1: Antiepileptik Kullanımı



ÇOCUK HASTADA GASTRİK ANTRAL VASKÜLER EKTAZİ

Coşkun Fırat Özkeçeci, Melike Arslan

SBÜ Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenterolojisi BD

GİRİŞ VE AMAÇ: "Karpuz mide" olarak da bilinen gastrik antral vasküler ektazi (GAVE), mide antrumunda anormal vaskülarizasyonu içeren nadir bir malformasyondur. Kronik gastrointestinal kanamanın nadir bir nedenidir ve etkilenen bireylerde, özellikle çocuklarda değişen derecelerde anemiye yol açabilir. GAVE, genellikle yaşlı hastaları etkileyen, varis dışı gastrointestinal kanamanın nadir bir nedenidir ve ortalama görülme yaşı 73'tür. Kadınlar erkeklerden daha sık etkilenir. Sirozlu bireylerde varis dışı üst gastrointestinal kanamalarının %4'ünü, üst gastrointestinal kanamalarının ise %6'sını oluşturur. GAVE'nin etiolojisi tam olarak anlaşılamamıştır, ancak otoimmün hastalıklar, kronik böbrek yetmezliği ve hormonal durumlar gibi çeşitli teoriler öne sürülmüştür.

YÖNTEM: Olgumuz bilinen Widemann-Rautenstrauch sendromu tanısı olan 16 yaşındaki kız hasta, çocuk acil servisine huzursuzluk, yedi gündür devam eden siyah renkli dışkılama ve iki gündür devam eden koyu kahve renkli kusma ile getiriliyor. Wiedemann-Rautenstrauch sendromu POLR3A genindeki mutasyon sonucu ortaya çıkan ve belirti, bulguların prenatal dönemde başladığı, beklenenden daha erken yaşta hızlı ve dramatik bir yaşlanmanın ortaya çıkmasıyla karakterize olan bir progeria türüdür. Hasta yatak bağımlı ve gastrostomi tüpünden beslenmektedir. Hastanın 4 aydır, gastrostomi tüpünün çevresinden sızıntı şeklinde kanaması varmış ve 7 aydır da hematemez ile hematokezya/melena bulguları ise sıklıkla tekrar ediyormuş. Bu durumlar için proton pompa inhibitörü, mukoza koruyucu sukralfat ve yaklaşık iki haftada bir eritrosit süspanyonu ile tedavi edilmekteymiş.

BULGULAR: Özgeçmişinde; 27 haftalık ve 940 gr olarak prematüre doğum öyküsü olan hasta; yenidoğan yoğun bakım ünitesinde menenjit, nekrotizan enterokolit, indirekt hiperbilirübinemi, hipotiroidi ve prematüre retinopatisi nedeniyle takip ve tedavi edilmiş. Hastaya dört kez de lazer fotokoagülasyon uygulanmış. Fizik muayenesinde; vücut ölçüleri: ağırlık 26 kg (-9.2 SDS), boy 116 cm (-7.3 SDS). Vital bulguları; vücut sıcaklığı: 38.7°C, nabız: 124 atım/

dk, solunum sayısı: 24/dk, oksijen saturasyonu %98 (2 lt/dk O₂ desteği ile). Hastanın genel durumu kötü, cilt soluk görünümde, egzoftalmusu mevcut, solunum sistemi oskültasyonunda akciğer sesleri sağ üst zonda azalmış, ve yaygın ince krepitan raller mevcut.

Nörolojik muayenesinde yaygın spastisite, dört ekstremitede kontraktür mevcut, derin tendon refleksleri 4+ ve serebellar ile kranial testleri değerlendirilemiyordu. Laboratuvar incelemede; Hgb 7.4 g/dL, Hct:24.3 %, WBC: 5.58x10³ hücre/uL, PLT:169.000 hücre/uL, glukoz 150 mg/dL, AST:130 U/L, ALT: 81: U/L, bilirubin değerleri normal, böbrek fonksiyon testleri normal, amilaz ve lipaz normal aralıkta ve C- reaktif protein 14.6 mg/L, sedimentasyon:73 mm/h olarak sonuçlandı. Gaita enterit paneli negatif, TORCH, EBV serolojisi negatif. Abdominal ultrasonografide karaciğerin parankim yapısı ince ve granüler olup konturu lobüle görünümündedir.

TARTIŞMA: Hastaya pnömoni nedeniyle IV seftriakson başlandı, anemi nedeniyle eritrosit süspanasyonu transfüzyonu yapıldı. Intravenöz proton pompa inhibitörü, mukoza koruyucu sukralfat ve antiasit tedavileri başlandı. Klinik stabilizasyon sağlandıktan sonra üst ve alt GİS endoskopileri yapıldı.

Özofagusta; orta özofagustan başlayan iki kolon halinde devamlılık gösteren grade II özofagus varisleri ve alt özofagusu çepeçevre saran mukozal erozyon mevcuttu. Korpusta yaygın milimetrik erozyon alanları ve yaklaşık 1 cm çapında üzeri beyaz membranla kaplı ülser mevcut. Antrumda yaygın erozyon alanları mevcuttu. Duodenumda postbulber alan ise hiperemik, ödemli ve frajil bir dokuya sahip idi.

Kolonoskopide de rektum girişinde ilk 10 cm'de mukoza frajildi ve yaygın erozyonlar mevcuttu.Endoskopik ve kolonoskopik patolojide; antrumda kronik gastrit, foveolar hiperplazi ve vasküler dilatasyon tespit edildi; rektumda ise fokal erozyon bulguları içeren kolonik mukoza örneği izlendi.

Mevcut bulgular ile hasta; gastrik antral vasküler ektazi tanısı ile izleme alındı. Kanamanın kontrol altına alınması amacıyla IV oktreatid başlandı. Hastaya, uygun klinik stabilite sağlandıktan sonra endoskopik argon plazma elektrokoagülasyon tedavisi uygulanmaya başlandı. Klinik uygunluğa göre 3-4 haftada bir tedavinin tekrarlanması planlandı. Karaciğer enzimlerinin yüksekliği, özofagus varisleri, abdominal ultrasonda karaciğerin kaba, granüler yapıda olması ve lobüler parankim ile muhtemel siroz zemininde GAVE geliştiği düşünüldü ve siroz durumunun da değerlendirilmesi planlandı.

SONUÇ:Sonuç olarak GAVE çocuk çağda çok nadir görülen bir durum olup, tedaviye dirençli gastrointestinal sistem kanamalarında mutlaka ön tanı olarak düşünülmesi gereken, tedavi edilmediği taktirde mortalite ihtimali yüksek olan bir durumdur.

HİPERTRANSAMİNAZEMİ İLE GETİRİLEN BİR İNFAANT: OLGU SUNUMU

Edibe Gözde Başaran, Necati Balamtekin

SBÜ Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenterolojisi BD

GİRİŞ: Porfirialar, hem biyosentez yolağındaki enzimlerin eksikliklerinden kaynaklanan metabolik bozukluklardır. Akut ya da indüklenabilir porfirialar, kronik hepatik porfirialar, eritropoetik porfirialar ve X'e bağılı kalıtım gösteren porfiria olarak farklı alt tipleri mevcuttur.

OLGU SUNUMU: Porfirialar, karın ağrısı, kabızlık, bulantı, idrar renginde koyulaşma, güneşe duyarlılık artışı, cilt döküntüleri, konvüsiyon, hipertransaminazemi gibi farklı bulgularla karşımıza gelebilmektedir. Olgumuz poliklinik kontrolleri sırasında saptanan transaminaz yüksekliği nedeni ile polikliniğimize getirilen 11 aylık bir erkek hastadır. Hastanın güneşe maruziyet sonrası yanaklarında kızarıklık oluşması dışında bir şikayeti olmadığı öğrenildi. Antropometrik ölçümleri, vital ve fizik muayene bulguları normaldi. Özgeçmişinde ve soygeçmişinde özellik yoktu. Anne baba arasında akrabalık öyküsü yoktu. Hastanın hipertransaminazemi etiyojisine yönelik olarak yapılan tetkiklerinde, hemoglobin 7.9 mg/dl, beyaz küre 6200/ UL saptandı. C reaktif protein 0,5 mg/dl idi. Alanin Aminotransferaz 211 U/L, aspartat transferaz 202 U/L olarak normalin üst sınırından yaklaşık 5-7 kat yüksekti. Gama-glutamil transferaz, alkalin fosfataz, bilirubin, amilaz, lipaz, alfa fetoprotein değerleri yaşa göre normaldi. International normalized ratio 1.1 idi. Viral hepatitler, TORCH etkenleri açısından patojen saptanmadı. Ebstein Barr Virus, Parvovirus B19, Salmonella, Brucella testleri negatifti. Alfa 1 antitripsin normaldi. Metabolik tetkikleri nonspesifikti. Hastanın izleminde hipertransaminazemisinin devam etmesi nedeniyle yapılan karaciğer biyopsisinde, kronik hepatik süreç saptandı. Hastanın tüm gen ekzom analizinde ALAS2 geninde hemizigot mutasyon, X'e bağılı protoporfiria (XLP) hastalığı ile ilişkili olarak saptandı. Hastanın çinko bağılı protoporfirin düzeyi normalden yüksekti. Hastamızın XLP tanısı ile çocuk gastroenterolojisi kliniğimizdeki izlem ve tedavisine devam edilmektedir.

TARTIŞMA: XLP, porfirialar arasında oldukça nadir görülen bir hastalık olup, sıklıkla bebeklik veya çocukluk döneminden itibaren güneşe maruz

kalma sonrası akut, ağrılı cilt kızarıklıkları ile bulgu vermektedir. Ayrıca XLP'de hepatoselüler hasar sıklığı net olarak bilinmese de karaciğerde protoporfirin ilerleyici birikimine bağlı hepatotoksisite oluşabilmektedir. Karaciğerdeki bu ilerleyici protoporfirin birikimi sonucunda kronik karaciğer yetmezliği gelişebilmektedir. XLP tanısı sıklıkla, genetik olarak sorumlu olan enzime ait mutasyonun saptanması ve kan protoporfirin düzeylerindeki yüksekliği gösterilmesi ile konulabilmektedir. XLP tedavisinde fototoksisite ve buna bağlı ağrı, a- melanosit uyarıcı hormon analogu olan afamelanotidin ile azaltılabilir. Aksi halde cilt için tek etkili tedavi, güneş ışınlarından koruyucu giysiler giydirmektir. Karaciğer bulgularının tedavisi zor olmakla birlikte, kolestimamin ve diğer porfirin absorbanları protoporfirin enterohepatik dolaşımını azaltıp, fekal atılımı arttırabilir. İleri dönem karaciğer yetmezliği olan hastalarda kemik iliği ve karaciğer nakli gerekebilmektedir.

SONUÇ: XLP nadir görülen bir hastalık olup cilt döküntüsü ve hipertransaminazemi saptanan hastalarda ayırıcı tanıda mutlaka araştırılması gerekmektedir. Genetik incelemelerin yaygınlaşması ile bu nadir hastalıklara erken tanı konularak hastalığa ait komplikasyonlar gelişmeden hastaların takip ve tedavisine olanak sağlanmaktadır.

TİPİK VE ATİPİK GELİŞİM GÖSTEREN OKUL ÖNCESİ ÇOCUKLARIN EV ORTAMI ÖZELLİKLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Emel Ömerciođlu¹, Ebru Cihan Çam¹, Ömer Nazım Gülçek²,
Elif Nursel Özmert¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD,
Gelişimsel Pediatri BD

²Ankara 29 Mayıs Devlet Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

Giriş: Erken çocukluk döneminde öğrenme, oyun ve keşfetme fırsatları açısından zenginleştirilmiş, teşvik edici bir ev ortamı bilişsel, dil, motor gelişimle birlikte okur-yazarlık ve duyu düzenleme becerileri üzerinde olumlu etkilere sahiptir. Çalışmamızda tipik ve atipik gelişime sahip çocukların ev ortamlarının ve sosyodemografik özelliklerinin değerlendirilmesi amaçlandı.

Yöntem: Çalışmaya 01.01.2023-31.06-2023 tarihleri arasında Hacettepe Üniversitesi İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi Gelişimsel Pediatri polikliniğine ilk kez başvuran, gelişimsel gecikmesi olan (n=50) ve Ankara 29 Mayıs Devlet Hastanesi genel pediatri polikliniğine başvuran, tipik gelişim gösteren (n= 70) 3-6 yaş arasındaki çocuklar dahil edildi. Çocukların gelişimsel değerlendirmeleri Erken Gelişim Evreleri Envanteri (EGE) ile yapıldı. Ebeveynler tarafından sosyodemografik özelliklerin sorgulandığı formlar ve Ev Ortamı Anketi dolduruldu.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen çocukların cinsiyet, doğum ağırlığı ve doğum haftaları arasında fark yoktu. Gelişimsel gecikmesi olan çocukların anne ve baba eğitim düzeyleri tipik gelişim gösteren çocuklarınkinden anlamlı olarak daha düşüktü (sırasıyla p=0.001, p=0.000). Atipik gelişim gösteren çocukların annelerinin çalışma oranı anlamlı olarak daha düşükken, evde yaşayan kişi sayısı ve kardeş sayısı tipik gelişim gösteren gruptan daha yüksekti. Ev ortamı puanı tipik gelişim gösteren çocuklarda 44.7±4.18, gelişimsel gecikmesi olan grupta ise 30.3±9.16 idi (p=0.000). Grupların ortalama günlük ekran süreleri sırasıyla 4.1±2.5 saat ve 2.1±1.4 olup atipik gelişim gösteren çocuklarda anlamlı olarak daha yüksekti (p=0.000). Gelişimsel gecikmesi olan çocukların ebeveynlerinin %34'ü çocuklarına fiziksel şiddet uyguladığını bildirdi (p=0.000). Her iki grupta

da yüksek sosyoekonomik düzey ve anne eğitimi daha yüksek ev ortamı puanları ile ilişkiliydi. Atipik gelişim gösteren çocuklarda EGE'de kalınan gelişim alanı sayısı ile ev ortamı puanları arasında negatif yönde ilişki mevcuttu ($p=0.0538$, korelasyon katsayısı -0.538). Tüm örneklemin ev ortamı puanlarıyla ilişkili değişkenlerin incelendiği regresyon analizinde ise düşük ev ortamı puanı daha düşük sosyoekonomik düzey ve gelişimsel gecikme olması ile ilişkiliydi (sırasıyla $p=0.000$, $p=0.000$).

Sonuç: Beyin gelişiminin ve plastisitenin en yoğun olduğu erken çocukluk döneminde yaşanan gelişimsel risklerin ve olumsuz deneyimlerin erişkin yaşama yansıyan etkileri bilinmektedir. Yaşamın ilk yıllarında çocuk en çok ev ortamına maruz kalır. Uyarandan yoksun ev ortamı, yoğun ekran süresi ve fiziksel şiddet gibi çevresel faktörlerin hali hazırda gelişimsel gecikmesi olan okul öncesi çocuklar üzerindeki etkileri daha büyük ve kalıcı olabilir. Atipik gelişim gösteren çocukların her sağlam-hasta çocuk ziyaretinde bu yönden sorgulanması, değerlendirilmesi, müdahale edilmesi ve ilgili yönlendirmelerin yapılması gelişimin optimize edilmesi ve kalıcı sorunların önlenmesi açısından oldukça önemlidir.

AİLEVİ AKDENİZ ATEŞİ HASTALARINDA UZAMIŞ FEBRİL MİYALJİ SENDROMUNUN ÖZELLİKLERİ VE SEYRİ

Emine Özçelik, Zahide Ekici Tekin

Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk
Romatolojisi Kliniği

Amaç: Uzamış febril miyalji sendromu (UFMS) uzamış ateş, yaygın miyalji, karın ağrısı, artralji/artrit ile seyredabilen nadir görülen bir vaskülitir. UFMS, ailevi Akdeniz ateşi (AAA) tanılı hastalarda takipte ortaya çıkabilir ya da AAA'nın ilk bulgusu olabilir. Çalışmamızda UFMS nedeniyle takip edilen hastaların kliniği, laboratuvar bulguları ve aldıkları tedavilerin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem: UFMS tanısıyla Ocak 2013-Aralık 2022 tarihleri arasında Çocuk Romatolojisi Kliniği'nde takip edilen hastaların verileri geriye dönük incelendi; demografik verileri, klinik bulguları, laboratuvar bulguları, uygulanan tedavileri kaydedildi.

Bulgular: Toplamda 1062 AAA hastasında UFMS tanısı alan 14 hasta çalışmaya alındı. Hastaların 8'i (%57,1) kızdı. Tanı anındaki yaş ortancası 8,5 (6-20) yılı. Hastaların tamamında başvuruda miyalji ve ateş; 10'unda (%71,4) artralji, 9'unda (%64,3) karın ağrısı mevcuttu. Yakınma başlamasından UFMS tanısı alana kadar geçen sürenin ortancası 12 (7-30) gündü. Ortanca eritrosit sedimentasyon hızı 54 mm/saat (25-125), CRP 7,5 mg/dl (1,5-194), CK 46,5 U/L (13-221) idi.

Beş hastada (%35,7) UFMS, AAA'nın ilk bulgusu olarak saptanırken 9 hastada (%64,3) AAA tanısı ile takip edilirken hastalık seyrinde ortaya çıktı. AAA tanısıyla UFMS gelişmesine kadar geçen süre ortanca 4 (1-14) yılı. MEFV gen incelemesinde hastaların 6'sında (%42,9) M694V homozigot, 3'ünde (%21,4) M694V heterozigot, 4'ünde (%28,6) M694V/M680I, birinde (%7,1) V726A heterozigot saptandı. UFMS tanısı konulduğunda ISSF puanlamasına göre hastaların 6'sında (%42,9) hafif, 7'sinde (%50) orta, 1'inde (%7,1) ağır hastalık vardı. 4 hastaya yapılan EMG ve/veya kas biyopsisi sonucu non-spesifik

sonuçlanması nedeni ile kas MRG yapıldı. Bu hastalarda miyozit saptandı. Dört hastaya (%28,6) nonsteroid antiinflatuar ilaç, 10'una (%71,4) steroid tedavisi verildi. Hastaların yatış sürelerinin ortancası 10 (5-30) gündü (Tablo-1).

UFMS tanısı alan 14 hastanın 4'ü (%28,6) tanıdan önce veya sonra kolşisin dirençli AAA nedeniyle biyolojik ajan kullandı.

Sonuç: UFMS, AAA'nın ilk klinik sunumu olabilir. Bu nedenle ateş, miyalji, yüksek akut faz belirteçleri olan hastalarda AAA araştırılmalıdır. UFMS gelişen AAA hastalarında kolşisin direnci ile karşılaşılabilir.

Anahtar Kelimeler: Ailevi Akdeniz Ateşi, Çocukluk Çağı, Uzamış Febril Miyalji Sendromu

Tablo-1: Ailevi Akdeniz Ateşi Hastalarında Uzamış Febril Miyalji Sendromunun Özellikleri

Hafta Numarası	Cinsiyet	AAA Tanı Yaşı	UFMS Yaşı	PFMS Semptom Süresi (Gün)	Klinik Semptom	MEFV Gen Analizi	ISSF	PRAS	Tedavi
1	Kız	14	14	30	Miyalji, Artralji, Ateş	M694V/-	1	4	NSAİİ
2	Erkek	8	8	30	Miyalji, Artralji, Ateş	M694V/ M694V	3	7	Steroid
3	Erkek	6	7	7	Miyalji, Ateş, Karın ağrısı	M694V/ M680I	4	7	NSAİİ
4	Erkek	5	9	20	Miyalji, Ateşi, Yürüme bozukluğu	M694V/ M694V	1	9	NSAİİ
5	Erkek	9	9	20	Miyalji, Ateş, Yürüme bozukluğu	M694V/-	1	5	NSAİİ ve Steroid
6	Kız	2	8	15	Miyalji, Ateş, Artralji, Karın Ağrısı	M694V/ M680I	3	10	Steroid
7	Kız	8	9	10	Miyalji, Ateş, Artralji, Karın ağrısı	M694V/ M680I	3	6	NSAİİ
8	Kız	11	16	14	Miyalji, Ateş, Artralji, Karın ağrısı	M726A/-	2	5	Steroid
9	Erkek	11	11	10	Miyalji, Artralji, Ateş, Karın ağrısı, Epididimorşit	M694V/-	1	4	NSAİİ ve Steroid
10	Kız	5	7	10	Miyalji, Ateşi Karın ağrısı	M694V/ M694V	2	5	Steroid
11	Kız	5	7	7	Miyalji, Ateşi Karın ağrısı	M694V/ M694V	3	8	NSAİİ ve Steroid
12	Kız	7	7	10	Miyalji, Ateş, Artralji, Karın ağrısı	M694V/ M694V	4	7	Steroid
13	Erkek	6	20	30	Miyalji, Ateş, Artralji	M694V/ M680I	6	8	Steroid
14	Kız	4	8	10	Miyalji, Ateş, Artralji	M694V/ M694V	3	7	NSAİİ ve Steroid

ISSF:Ailevi akdeniz ateşi için uluslararası şiddet skorlama sistemi PRAS: PRAS aktivite skoru NSAİİ: Non steroid Antiinflamatuvar İlaç

KARIN AĞRISI ŐİKAYETİ İLE GELEN BURKİTT LENFOMA OLGUSU

Eylül Yıldırım, Pınar Reis İskenderođlu

Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakóltesi Pediatrik Hematoloji ve Onkoloji

GİRİŐ VE AMAÇ: Burkitt lenfoma (BL) hızlı çođalan ve sıklıkla ektranodal lokalizasyonda ortaya çıkan B hücreli bir lenfoma türüdür. Bazen lösemi benzeri infiltrasyon yaparak ortaya çıkar. Lenf nodu tutulumu seyrekdir. Oldukça yüksek mitotik indekse sahiptir. Apoptotik hücrelerin fazla olması ve makrofajlar tarafından fagositozu sonucu yıldızlı gökyüzü manzarası oluşur. Çok hızlı büyüyen tümör olmasına rağmen yoğun tedavi ile tam kür sağlanabilmektedir.

OLGUSUNUMU: 6 yaşında erkek hasta karın ağrısı Őikayeti ile kliniđimize başvurdu. Hastaya girişimsel radyoloji yardımı ile kitle eksizyonu yapıldı. Kitle 'Burkitt Lenfoma' tanısı aldı. Bu sunumda ileri düzey hematopatolojik inceleme sonucunda "Burkitt lenfoma benzeriyüksek dereceli B hücreli lenfoma infiltrasyonu" tanısı alan nadir görölen bir olguyu anlatıyoruz.

SONUÇ: Hasta son kür tedavisini almıő olup, Őu an remisyonda izlenmektedir.

PEDİATRİK VAKADA SAMTER SENDROMU

Ezgi Deren Mercan
TOBB ETÜ Tıp Fakültesi

Giriş ve Amaç: Samter sendromu; kronik nazal polipozis, astım ve aspirin hassasiyeti ile seyreden bir hastalıktır. Literatürde pediatrik yaş grubundaki örnekler sınırlı sayıdadır. Bu olgu sunumunda: Hastanın şikayetlerini, yapılan testleri, alerjik ve operatif tedavileri tarif edilecektir. Bu sunum ile Samter Sendromu hakkında farkındalığı arttırmak ve ayırıcı tanıdaki önemini vurgulamak amaçlanmaktadır.

Olgu Sunumu: 2015 yılından beri takip edilen 23 yaşındaki kadın hasta, 14 yaşında devamlı hapşırma ve burun akıntısı şikâyetleriyle alerjik astım tanısı olarak tedavi edilmeye başlanıyor. Şikayetleri devam eden ve burun tıkanıklığı başlayan hasta, 2016 yılında nazal polipozis tanısı ile fonksiyonel endoskopik sinüs cerrahisi operasyonu geçiriyor.

Sonrasında şikayetleri tekrarlayan hasta çocuk alerjisi polikliniğinde takip ediliyor. Hasta 03/08/2016 ve 06/02/2019 yılları arasında ot/tahıl poleni için immunoterapi alıyor. 2017 yılında non-steroid antiinflamatuvar ilaç (NSAII) kullanımı sonrası acile ağır dispne ile başvuruyor.

Immunoterapiden yanıt alınamaması nedeniyle 06/02/2019'da kulak burun boğaz polikliniğinde ikinci bir fonksiyonel endoskopik sinüs cerrahisi ve septoplasti operasyonu geçiriyor. Cerrahi sonrası şikayetleri önemli ölçüde azalan hasta 18 yaşını geçmesi dolayısıyla çocuk alerji polikliniği takibinden çıkarılıyor.

Bu süreçte polipleri tekrarlayan ve şikayetleri devam eden hasta, astım idame tedavisine devam etmekte ve intranazal kortikosteroid kullanmaktadır.

Tartışma: Samter Sendromu astımlı yetişkinlerin %7'sinde, astımla beraber kronik rinosinüzit ve nasal polipleri olan yetişkinlerin %25-30'unda görülmektedir. Hastalık genellikle yetişkin başlangıçlıdır. Pediatrik prevalansı daha tanımlanamamıştır, vakalar ise olgu sunumlarıyla sınırlıdır. Benske et al. yaptıkları araştırmada takip ettikleri Samter Sendromlu hastalarının %6'sının semptomlarının 18 yaşından önce başladığını tarif etmiştir. Tanı; hastada astım, kronik rinosinüzit ve NSAII kullanımı sonrası üst veya alt solunum yolları

semptomları varlığı ile konulur. Hastada izole astım veya rinosinüzit varlığında aspirin provokasyon testi uygulanabilir. Tedavide hedef astım ve rinosinüzit semptomlarını azaltmak ve poliplerin büyümesini engellemektir. Çoğu hasta hayatı boyunca tedavi almak durumundadır. Farmakolojik tedavilerin yanında, hastaya COX-1 inhibisyonu sağlayan NSAII'lerden uzak durması önerilmelidir. Uzun süreli tedavi olarak aspirin desensitizasyonu ve biyolojik ajanlar kullanılmaktadır. Ancak pediatrik yaş grubunda aspirin kullanımı Reye Sendromu için risk oluşturacağından biyolojik ajanlar tercih edilmektedir.

Sonuç: Samter Sendromu hayat boyu tedavi gerektiren persistan bir hastalıktır. Genellikle yetişkinlerde ortaya çıkmasına rağmen çocuklarda da başlangıç semptomu olan nasal polipler ile ortaya çıkabilmektedir. Pediatrik yaş grubunda nasal polip görülmesiyle kistik fibrozisin yanı sıra Samter Sendromu da ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Pediatrik grupta aspirin kullanımının sınırlı olması hasta hikayesinde NSAII hassasiyetinin atlanmasına sebep olabilir. Bu nedenle astım ve kronik rinosinüzitli pediatrik hastada, Samter Sendromu tanısı kapsamında, NSAII kullanım hikayesi dikkatle sorgulanmalıdır.

COVID-19 PANDEMİSİNİN DOWN SENDROMU OLAN ÇOCUKLAR ÜZERİNDEKİ ETKİLERİ

Funda Akpınar¹ Pelin Çelik²

¹Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi, Gelişimsel Pediatri Kliniği

²Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi, Gelişimsel Pediatri Kliniği

GİRİŞ VE AMAÇ: Down sendromu 21. kromozomun trizomisi, translokasyonu ya da mozaizmi sonucunda gelişir. Down sendromu olan çocukların farklılaşık (endokrinolojik, hematolojik, kardiyak, gastrointestinal, nörolojik gibi) ve bilişsel, hareket, dil gibi gelişim alanlarındaki işlev, etkinlik ve yaşama katılımlarındaki kısıtlılıkları mümkün olan en aza indirecek eğitim ve rehabilitasyon gereksinimleri mevcuttur. Pandemi, salgın, afet gibi durumlar sağlıklı çocuklar gibi özel gereksinimi olan çocukların günlük yaşam rutinlerinin değişmesine, hizmetlere ulaşımında aksamaları yaşanmasına ve davranışsal ve gelişimsel sonuçların olumsuz etkilenmesine neden olabilir. Afet durumlarında ailelerin başa çıkma yöntemleri konusunda bilgi edinmek, bireysel ya da toplumsal olarak benzer durumlarda aile ve çocuğun desteklenmesi açısından yol gösterici olacaktır. Bu amaçla, araştırmamızda Down sendromu olan çocukların pandemi dönemindeki gereksinimlerinin ve ailelerin pandemi ile ilgili ev ortamları konusundaki görüş ve uygulamalarının geriye dönük olarak amaçlanmıştır.

YÖNTEM: Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi Gelişimsel Pediatri Kliniği'ne tam kapanma dönemi olan Mart 2020-Eylül 2021 arasında, Down sendromu nedeni başvuran, 9-48 ay yaş aralığındaki çocuklar çalışmaya dahil edildi. Bu çocukların gelişimsel izlemleri esnasında değerlendirilmiş olan gelişimi etkileyebilecek çevresel risk etmenleri, koruyucu etmenler ve pandemi döneminde ailelerin çocukların gelişimini desteklemeye yönelik uygulamalarına ait veriler geriye dönük olarak poliklinik kayıtlarından incelenmiştir.

BULGULAR: Araştırmaya Down sendromu olan 29 çocuk dahil edilmiştir. Çocukların ortalama yaşı 24 ay ($\pm 9,9$, min:10, max: 48), ortalama anne ve baba yaşı sırasıyla 34,6 yıl $\pm 6,2$ (min 20 , max 46) ve 36,41 yıl $\pm 7,7$ (min 25, max 56)'dır.

Annelerin 24'ü (%82,8) ve babaların 17'si (%58,6) lise ve üzeri eğitim almışken ailelerin büyük çoğunun geliri asgari ücretin üzerinde (% 76,9) idi. Çocukların büyük çoğunluğuna eşlik eden hastalık bulunmaktaydı (%82,8). Çocuklardan 23'ü (%79,3) fizyoterapi, 22'si (%75,9) bireysel eğitim ve 9'u (%31) dil ve konuşma terapisi almaktaydı. Pandemi döneminin çocuğa etkileri sorulduğunda ailelerin çoğu pandeminin çocuklarını etkilediğini belirtmişti (%86,2). En olumsuz etki olarak çocuklarının eğitimlerinin ve sağlık kontrollerinin aksaması ve sosyalleşememeleri (%75,9) olarak belirtilmişti Ailelerin %55'i pandeminin çocuklarının en fazla dil gelişimini olumsuz etkilediğini belirtmişlerdir. Bu olumsuz etkiyi azaltmak için ailelerin %17,2'si hiçbir şey yapmadığını belirtirken, %34,5'i evde çocukları ile daha fazla etkinlik yaptığını, %31'i ise özel eğitim öğretmeni ve doktorunun önerilerini uygulamaya çalıştıklarını, % 17,2'si ise çocuklarını park, bahçe gibi açık alanlara çıkarmaya çalıştıklarını belirtti. Ailelerin büyük çoğunluğu pandeminin olumlu etkilerinin de olduğunu belirtirken (%79,3), bu olumlu etkilerden en sık belirtileni çocukları ile daha fazla zaman geçirebilme (%62,1) ve doğaya daha fazla çıkma olanağı bulmaları (%62,1) idi. **TARTIŞMA:** Araştırmamızda Down sendromu olan çocuğa sahip olan ailelerin büyük çoğunluğu pandemiden etkilendiklerini belirtirken, en fazla olumsuz etki olarak sağlık ve eğitim gereksinimlerinin karşılanmaması olarak belirtilmiştir. Literatürde İngiltere'den yapılan online anket araştırmasında da bizim araştırmamıza benzer şekilde aileler yüz yüze eğitim, sosyal, duygusal gelişimleri ve sağlık durumları için destek gereksinimlerine ihtiyaç duyduklarını ve bu dönemde evde çocuklarıyla daha fazla zaman geçirmelerinin çocuklarının gelişimlerine olumlu katkısı olduğunu belirtmişlerdir. Diğer bir araştırma ise Mısır'da yürütülmüş ve Down sendromu olan çocukların pandemi öncesi ve sonrası gelişimsel durumları karşılaştırılmıştır. Bu araştırmaya göre online terapi alan çocuklarda bile ebeveynleri tarafından pandemi döneminde gelişim alanlarında etkilenim olduğu belirtilmiştir. Bizim araştırmamızda da benzer şekilde en fazla etkilenimin dil gelişimi alanında olduğu belirtilmiştir.

SONUÇ: Pandemi gibi afet durumlarında Down sendromu gibi özel gereksinimi olan çocukların sağlık ve eğitim alanlarındaki gereksinimlerinin karşılanabilmesi için ek önlemler alınmalı ve çocuklarını en yakından tanıyan ailelerin baş etme becerileri gözetilerek aile merkezli yaklaşımlar ile çocukların gelişimlerini desteklenmelidir.

PEDİATRİK POPÜLASYONDA IPF DEĞERLERİNİ ETKİLEYEN FAKTÖRLER

Latife Büşra Çokaslan¹, Nejat Akar¹, Yasemin Ardıçođlu Akışın²

¹TOBB ETÜ Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları BD

²TOBB ETÜ Tıp Fakültesi Tıbbi Biyokimya BD

Giriş: Immatur Platelet Fraksiyonu (IPF) periferik kanda bulunan genç ve daha reaktif trombositlerin sayısını belirten bir parametredir. Kemik iliğinin platelet üretim aktivitesini yansıtmaktadır.

Yöntem: Pediatrik popülasyonda trombosit ve IPF değerleri arasındaki bağlantıyı araştırmayı amaçladığımız çalışmamıza 2000-2024 yılları arasında TOBB ETÜ Tıp Fakültesi Çocuk sağlığı ve Hastalıkları polikliniğine başvuran 0-18 yaş olmak üzere dört; platelet sayısına göre ise $150 \times 10^3/\text{mL}$ 'nin altında, $150-400 \times 10^3 /\text{mL}$ arası ve $400 \times 10^3 /\text{mL}$ üstü olmak üzere üç farklı gruba ayrılmıştır. Bunun yanısıra 0-1 yaş popülasyonu ikişer aylık zaman dilimlerine ayırarak IPF değerleri incelenmiştir. Hastalar rutin muayeneye gelen anemisi veya infeksiyonu olmayanlar arasında seçilmiştir.

Sonuç: Çalışma sonucunda, beklendiği üzere IPF ve platelet değerleri arasında her yaş grubu için ters bir korelasyon olduğu bulunmuştur. Bunun yanında fizyolojik olarak 2-4 aylar arasında bebeklerde beklediğimiz kemik iliğibaskılanması IPF değerlerinde de net bir şekilde gözlemlenmiştir.

İMMÜN YETMEZLİK TABLOSUNUN EŞLİK ETTİĞİ NADİR BİR İSKELET DİSPLAZİSİ OLGUSU: SPONDİLOEPİMETAFİZYAL DİSPLAZİ, SPONASTRİME TİP

Merve Soğukpınar, Beren Karaosmanoğlu, Pelin Özlem Şimşek Kiper

Giriş: “Spondiloepimetafizyal Displazi, Sponastrime Tip” (OMIM #271510); kısa boy, ekstremitte kısalığı, dismorfik yüz bulguları ve radyolojik olarak uzun kemiklerde epimetafizyel değişiklikler ve platispondili ile karakterize otozomal resesif kalıtılan nadir bir iskelet displazisidir. TONSL genindeki homozigot veya bileşik heterozigot mutasyonlar sonucu ortaya çıkmaktadır.

Amaç: Boy kısalığı, ekstremitte kısalığı ve platispondilisi olması nedeni ile izlenen nötropeni ve tekrarlayan enfeksiyon öyküsü olan bir olgu eşliğinde nadir bir iskelet displazisi olan “Spondiloepimetafizyal displazi, Sponastrime tip”in klinik, radyolojik ve moleküler özelliklerinin tartışılması amaçlanmıştır.

Olgu: 42 günlük kız hasta prenatal 23. haftada başlayan boy kısalığı ve uzun kemiklerde kısalık nedeni ile başvurdu. 38 yaşındaki annenin G3P2Y2 olarak 35+5 hafta C/S ile 2410 gram ağırlığında ve 41 cm boyunda doğmuştu. Antropometrik ölçümlerinde; vücut ağırlığı: 2930 gram(-2,58 SD), boy: 44 cm(- 5,13 SD), baş çevresi: 34,3 cm(-2,7 SD) idi. Fizik muayenesinde; yüksek alın, basık burun kökü, orta yüz hipoplazisi ve ekstremitte kısalığı (rizomelik/mezomelik) mevcuttu. Prenatal dönemde amniyosentez örneğinden yapılan kromozom analizi 46,XX olarak değerlendirilmişti. Radyografik incelemelerde ekstremitte kısalığı, metafizyal düzensizlik ve platispondili mevcuttu. İlk kez 6 aylıkken olmak üzere tekrarlayan üst ve alt solunum yolu enfeksiyonları olması nedeni ile yapılan tetkiklerinde nötropeni ve hipogamaglobulinemisi saptandı. İskelet displazisi genetik etiolojisinin heterojen olması nedeni ile olası tek gen hastalıklarına yönelik yapılan tüm ekzom dizi analizinde TONSL geninde bileşik heterozigot varyant saptandı. Fenotipik, radyolojik ve klinik bulguları

ile değerlendirildiğinde hastanın bulgularının “Spondiloepimetafizyal Displazi, Sponastrime Tip” ile uyumlu olduğu düşünüldü.

Sonuç ve öneriler: İskelet displazisi açısından değerlendirilen hastalarda, epimetafizyal değişiklik ve platispondili gibi vertebra tutulumu olması durumunda spondiloepimetafizyal displazi (SEMD) grubu akla gelmelidir. SEMD grubu iskelet displazilerinde ise eşlik eden immün yetmezlik tablosu olması durumunda nadir bir iskelet displazisi olan Sponastrime tip ayrıca tanıda düşünülmelidir. İskelet displazisi oldukça heterojen bir gruptur, radyolojik bulguların ve eşlik eden sistemik bulguların ayrıntılı değerlendirilmesi bize tanı koymada yol gösterici olacaktır.

Anahtar kelimeler: Spondiloepimetafizyal Displazi, Sponastrime Tip, *TONSL*, İmmün yetmezlik, Tüm Ekzom Dizileme

VAKALARLA ŞİDDETLİ ATOPIK DERMATİT YÖNETİMİ

Pınar İncel Uysal

TOBB ETÜ Hastanesi Deri ve Zührevi Hastalıklar BD

Atopik dermatit, kompleks patogenetik mekanizmalar ile ortaya çıkan kronik kaşıntılı rekürren inflamatuvar bir dermatozdur. Hastalık heterojen bir klinik prezentasyon ile oldukça değişken belirti ve bulgulara sahip olabilir. Atopik dermatitte şiddeti belirlemede SCORAD (atopik dermatit şiddeti skorlama) indeksi altın standart ölçek olarak kabul edilmektedir. Oldukça çok sayıda terapötik molekül ve terapötik hedef olmasına rağmen orta ve şiddetli atopik dermatitli hastalarda bazen tedavide güçlükler yaşanabilmektedir. Orta-şiddetli pediatrik atopik dermatit tedavisinde kortikosteroidler ve topikal kalsinörin inhibitörleriyanında topikal fosfodiesteraz inhibitörleri ile topikal JAK inhibitörleri kullanılabilir. Halihazırda 12 yaş üzeri pediatrik atopik dermatitte FDA tarafından onay alması beklenen bir diğer topikal ajan hidrokarbon reseptör antikorudur, tapinarof tur. Darband UVB pediatrik çağ atopik dermatitinde birinci sırada tercih edilen fototerapi yöntemi olmaya devam etmektedir. Sistemik tedavide akut ataklarda kısa süreli kortikosteroid kullanımına ek olarak idame tedavisinde siklosporin ilk sırada tercih edilen konvansiyonel ajandır. Bunun dışında azotiopürin, metotreksat, mikofenolat mofetil değişken başarı oranları ile kullanılabilir geleneksel tedavi alternatifleridir. Günümüzde interlökin antagonistlerinden dupilumab pediatrik çağ orta-şiddetli atopik dermatit tedavisinde kullanılan, FDA tarafından onaylı ilk biyolojik ajandır. Diğer IL inhibitörlerinden tralokinumab (IL- 13) , lebrikizumab (-12) ve nemolizumab (IL-31) yakın zamanda etkinlikleri kanıtlanmış diğer tedavi ajanlarıdır. Yeni nesil Janus Kinaz (JAK) inhibitörlerinden JAK-1 selektiveleri ile öne çıkan, pediatrik çağda orta-şiddetli atopik dermatitte çalışmalar ile desteklenmiş etkileri olan upadasitinib ve abrositinib dikkat çeken diğer ajanlardır.

EMZİREN ANNELERDE OMEGA-3 KULLANIMININ BEBEKLERİN UYKU DÜZENİNE ETKİSİ

Reyhan Tamer¹, İsmet Tamer²

¹Özel Güven Hastanesi

²İstinye Üniversitesi Tıp Fakültesi

GİRİŞ VE AMAÇ: Annelerin gebelikte ve emzirme döneminde düzenli olarak omega-3 desteği almaları, bebeklerin büyüme ve gelişimini destekler. Omega-3 yağ asitleri merkezi sinir sisteminde bol miktarda bulunur ve fonksiyonlarının korunmasında önemli rol oynar. Gebelik döneminde besinlerle yeterli ve düzenli omega-3 alınmadığı durumlarda fetal gelişim etkilenebilir. Gebelerde omega-3 yağ asidi düzeyi düşüklüğü, erken doğum riskini artırabilir, düşük doğum kilosuna neden olabilir. Gelişimin temel unsurları olan uyku ve beslenme döngüsünü değiştirebilir. Bu çalışmanın amacı annelerin omega-3 yağ asidi alımının, bebeklerin uyku üzerine etkisini araştırmaktır.

YÖNTEM: Ocak 2022-Ekim 2023 tarihleri arasında yürütülen çalışmaya, 0 - 6 ay arasında ve sadece anne sütü ile beslenen, rutin kontrole gelmiş 87 bebek ve annesi alındı. Yedi bebek ilerleyen süreçte devam sütü ve tamamlayıcı besin aldığı gerekçesiyle çalışma dışı bırakıldı. Poliklinik kontrolünde tüm bebeklerin annelerine çoktan seçmeli sorular içeren 20 soruluk anket uygulandı. Çalışmaya alınan tüm bebeklerin fizik muayeneleri yapılarak, gelişimleri değerlendirildi. Muayene sonrası tüm annelere bebeklerin gündüz ve gece uyanma sıklığı, uykuya dalma süresi, uykuya nasıl geçtikleri konusunda sorular yöneltildi. Ayrıca gaz şikayetleri olup olmadığı sorgulandı. Uyku problemi ya da gaz şikayeti olan bebeklerin ailelerine önerilerde bulunuldu.

BULGULAR: Çalışmaya alınan 80 bebeğin 41'i kız, 39'u erkekti. Bebeklerin gestasyon haftası 37 - 40 arasındaydı. Kırk bebeğin annesi ilk trimesterden beri düzenli omega-3 desteği alıyordu. Diğer 40 anne ise omega-3 desteği almıyordu. Otuz üç anne NSVY ile, diğer 47 anne ise sezaryen ile doğum yapmıştı. Omega-3 desteği alan annelerin %50'si NSVY ile doğum

yaparken, omega-3 desteđi almayanlarda bu oran %32 idi. Çocukların günlük ağlama süresi sorgulandıđında omega-3 desteđi almayan grupta 18 bebek günde 2-3 saat kadar ağlarırken, bu oran omega-3 desteđi alan grupta sadece 11 idi ($p<0,05$). Omega-3 desteđi alan annelerin bebeklerinde gaz yakınması daha sık görüldü, ancak istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptanmadı. Omega-3 desteđi alan annelerin bebeklerinde gece uyanma sıklığı daha azdı ($p<0,05$). Omega-3 desteđi alan grupta bebeklerde emme süresi daha uzundu. Kilo alım hızları arasında istatistiksel olarak anlamlı fark yoktu. Yine omega-3 desteđi alan grupta bebeklerin gece uykuya dalma süresi 20 dakikadan daha kısaydı. Her iki grupta emzik kullanımı arasında anlamlı fark bulunamadı. Araştırmaya alınan 80 bebeđin %10'u uyku için bitkisel destek kullanıyordu. Gruplar arasında bu açıdan anlamlı fark bulunmadı. Erkek bebeklerde uykuya dalma süresi, gece uyanma sıklığı fazla olmasına karşı anlamlı fark yoktu.

TARTIŞMA VE SONUÇ: Yaşamın ilk yıllarında, bebeklere omega-3 desteđi yapılması, sağlıklı gelişim açısından oldukça önemlidir. Ying ve Jianghong tarafından yaklaşık 20 çalışmanın ele alındığı bir derlemede omega-3'ün sağlıklı uykuyu destekleyici özelliđi olduđu konusunda olumlu veriler saptanmıştır. Sugimori ve arkadaşlarına ait diđer bir çalışmada gebelikte düşük miktarda omega-3 alan anne bebeklerinde, 1 yaş civarında uyku süresinin 11 saatten daha az olduđu gözlenmiştir. Christian ve arkadaşları ise uyku kalitesi düşük olan gebelerde omega-3 yağ asidi düzeyinin düşük olduđunu saptamışlardır.

Hamilelik döneminde yeterli omega-3 desteđi alımı ve emzirme döneminde de sürdürülmesi, bebeklerde erken dönemde kaliteli uykuyu destekleyip gelişimlerine katkıda bulunabilir gibi görünmekle beraber bu ilişkinin netleşmesi için çalışmamızı daha geniş örnekleme ile devam ettirmeyi planlamaktayız.

TOBB ETÜ TIP FAKÜLTESİNDEKİ HEMAKROMATOZİS HASTALARININ GENETİK ANALİZİ

Rohat Şakar, N. Yasemin Ardıçoğlu Akışın, İsmail Hakkı Kalkan,
Serdar Ceylaner, Nejat Akar
TOBB ETÜ Tıp Fakültesi

GİRİŞ VE AMAÇ: Hemokromatozis, organlarda demiri birikimine neden olan kalıtsal bir bozukluktur. Temel olarak HFE geni ve alt tiplerine bağlı oluşmaktadır. Amacımız, gen analizinin erken tanıdaki önemini vurgulayarak kısa bir genel bakış sunmaktır.

BULGULAR:

Olgu Yaş Cinsiyet Semptom Hemoglobin Ferritin HFE Gen Değişimi

Olgu	Yaş	Cinsiyet	Semptom	Hemoglobin	Ferritin	HFE Gen Değişimi
1	5	Erkek	Yok	15.4	107.8	c.187C>G p.(H63D)
2	59	Kadın	Yok	14.5	507.3	c.187C>G p.(H63D)
3	51	Erkek	Yok	15.3	596.9	c.187C>G p.(H63D)
4	47	Erkek	Var	17.7	647.7	c.187C>G p.(H63D)
5	44	Erkek	Yok	-	-	c.187C>G p.(H63D)
6	42	Erkek	Var	13.8	859.7	c.1007-47G>A (rs1572982)

SONUÇ: Çalışmamızda altı hemokromatozis hastasının HFE gen analiz sonuçlarını değerlendirmeye aldık. Semptom gösteren veya göstermeyen, yüksek hemoglobin ve ferritin seviyelerine sahip bireyler için erken genetik analizin önemi vurgulanmıştır (Tablo). Bu sayede hastalar için zamanında müdahale ve özel tedavi stratejileri mümkün olabilir. Genetik analizin kliniğe entegrasyonu teşhis hassasiyetini artırabilir ve hasta sonuçlarını da iyileştirebilir.

BİR PEDIATRİK VAKADA HFE C.187C>G P. (HIS63ASP) MUTASYONU

Rohat Şakar, Nejat Akar, N. Yasemin Ardıçođlu Akışın, Serdar Ceylaner
TOBB ETÜ Tıp Fakóltesi

GİRİŞ: Anormal demir birikimi ile karakterize olan Kalıtsal Hemokromatoz, Hereditary Fe (HFE) genindeki mutasyonlara dayandırılmaktadır.

OLGU SUNUMU: Beş yaşındaki erkek hastamız, rutin kontrol muayeneleri sırasında, iki yıl süresince hemogloblin seviyelerinde 14.9 g/dL' den 15.4 g/dL' ye ve ferritin seviyelerinde 60.74 ng/ml' den 107.8 ng/ml' ye yükselişle ortaya çıkan hemokromatoz şüphesiyle HFE gen analizi yoluyla c.187C>G p.(His63Asp) mutasyonu ile teşhis edildi.

SONUÇ: Çalışmamızda hemokromatozun erken tanısının, özellikle erken çocukluk dönemindeki bir hasta bağlamında, önemi vurgulanmaktadır. Odak noktamız, belirgin semptomları olmayan durumlarda da genetik analiz yoluyla teşhisin mümkün olabileceğidir.

FIRST IDENTIFICATION OF THE P.P322R (C965C>G;p.PRO322ARG) VARIANT OF THE TMPRSS6 GENE MUTATION IN THE TURKISH POPULATION

Selin Kara^{1, a}, Çağla Ilgın Karabay^{1, b}, Yasemin Ardiçoğlu Akışın²,
Nejat Akar³, Serdar Ceylaner⁴

¹TOBB University of Economics and Technology Faculty of Medicine 6th year student ,

²TOBB University of Economics and Technology, Faculty of Medicine, Department of Biochemistry ³TOBB University of Economics and Technology, Faculty of Medicine, Department of Pediatrics ⁴INTERGEN, Ankara

ABSTRACT

Iron deficiency anemia (IDA) is one of the most common types of anemia worldwide. It develops due to deficiency in dietary iron intake or defects in iron absorption. Iron-resistant iron deficiency anemia (IRIDA) is an autosomal recessive disorder in which the utilization of iron in the body is impaired. High/normal ferritin levels and high hepcidin levels are the laboratory findings that distinguish IRIDA from IDA. IRIDA should be considered in patients presenting with atypical IDA findings and no response to oral iron therapy. Genetic analysis for TMPRSS6 gene should be performed in the presence of suspicion of IRIDA.

In this case report, as a result of genetic analysis performed due to suspicion of IRIDA in a 17-month-old male patient who came to clinic of Pediatrics, p.P322R (c965C>G; p.Pro322Arg) and p.K636Afs*17 (c.1904 _1905dup;p.Lys636Ala fsTer17) variants were detected. p.P322R (c965C>G;p.Pro322Arg) variant is of clinical importance as it has not been previously described in the literature.

for the first time, in the diagnosis of IRIDA.

SÜT ÇOCUKLARINDA BESİN PROTEİNİ İLİŞKİLİ PROKTOKOLİT'İN(FPIAP) ÖZELLİKLERİ: KLİNİK DENEYİMİMİZ

Simay Begüm Kahraman, Zafer Arslan.

TOBB ETÜ Tıp Fakültesi

Giriş ve Amaç: besin proteini ilişkili proktokolit sağlıklı gelişim gösteren ve genellikle anne sütüyle beslenen bebeklerde kanlı dışkılama ile seyreden bir besin alerjisidir.Bu çalışma ile kliniğimizde bu tanıyı alan çocukların klinik ve labratuvar özelliklerinin belirlenmesi amaçlanmıştır.

Yöntem:TOBB ETÜ Tıp Fakültesi Pediatri kliniğinde 2020-2021 yılları arasında besin ilişkili proktokolit(FPIAP) tanısı alan 50 hastanın dosyası retrospektif olarak değerlendirildi.Hastaların klinik özellikleri bireysel ve ailesel atopi öyküleri semptom başlama yaşları, varsa deri prick testleri ve spesifik İmmünglobulin E ,eozinofil ve Hemogloblin değerleri ile dışkı tahlilleri ve ulaşılabilen tolerans süreleri kaydedildi.

Bulgular:50 hastanın 23 ü kız(%46), 27'si (%54) si erkekti. Semptom başlama yaşı 2.9 ay median 3(1hafta-6ay) idi.hastaların 40'(%80) ında sorumlu etken inek sütü iken 11(%22) inde yumurta 1(%2)inde ise susam süte eşlik ediyordu. öyküden ulaşılabilen bireysel atopik hastalık 46 hastadan 18 i ile atopik dermatit ,ailesel atopi olarak gene öyküden ulaşılabilen 23 hastanın ebeveynlerinin 14 ünde alerjik nezle 5 inde atopik dermatit 4 ünde astım olarak bulundu.Tolerans gelişimi süresi izlenebilen

20 hastada median 10(8.75-12) ay bulundu . Hiçbir hastada yaşla uyumlu anemi gözlenmezken bakılabilen 35 hastanın 4 ünde eozinofil 24 hastanın ise 3 ünde total İgE düzeyleri referans değerlerinin üzerindeydi. İgE düzeyi bireysel ve ailesel alerjik hastalık öykülerinin tolerans süresi ile anlamlı ilişkisi bulunmadı.

Sorumlu besinlerin eliminasyonu dışında 4 vakada aminoasid bazlı 7 vakada parsiyel hidrolize 2 vakada ise pirinç proteinli mama destek olarak kullanılmıştı. 27 hastadan bakılan besin alerji panelinden sadece 1inde 1inde süt ve yumurta 1inde de fındık ve fıstık pozitif bulundu .19 hastada yapılmış deri testlerinde ise 8 hastada süt yumurta , susam ve buğdayla ilgili duyarlılıklar bulundu.Ulaşılabilen 28 hastanın dışkı muayenelerinin 12 sinde gizli kan pozitif bulundu .

Sonuç: İnek sütü proktokolitinde inek sütü yanısıra en çok yumurta ve bazen diğer besinlerin de sorumlu olabileceği, atopik dermatitin proktokolite sıklıkla eşlik eşlik edebileceği , toleransın genelde 1 yas civarında bazende uzayabileceği dikkate alınmalıdır.

ATOPIK DERMATİTLİ ÇOCUKLARDA ALERJEN DUYARLILIĞININ DERİ PRİK TESTLERİYLE DEĞERLENDİRİLMESİ

Şule Büyük Yaytokgil¹, Emine Vezir^{1,2}

1. Ankara Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerjik Hastalıklar Kliniği, Ankara, Türkiye.

2. Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerjik Hastalıklar Kliniği, Ankara, Türkiye

Giriş ve Amaç: Atopik dermatit, besin alerjisi gelişmesi için önemli bir risk faktörü olarak kabul edilmektedir. Atopik dermatitli hastalarda besin duyarlılığı yaşa ve atopik dermatit şiddetine bağlı olarak değişkenlik gösterebilmektedir. Bu çalışmada atopik dermatitli çocuk hastalardaki besin duyarlılığının deri prik testlerine göre değerlendirilmesi amaçlanmıştır. **Yöntem:** Çalışmaya 1 Ocak 2023-31 Ocak 2024 tarihleri arasında Ankara Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Kliniği'nde atopik dermatit tanısı konulan ve deri prik testi yapılmış olan çocuk (<18yaş) hastalar retrospektif olarak dahil edildi. Hastaların demografik bilgileri, atopik dermatit başlangıç yaşı, şiddeti, aldığı tedaviler ve diğer atopik hastalıklarının (astım, alerjik rinit) varlığı veri kayıtlarından retrospektif olarak incelendi. Hastalara yapılan deri prik test sonuçları da retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya ortanca yaşları 7 ay (ÇAA 5-14) olan ve 64.2%'si erkek olan 229 hasta dahil edildi. Atopik dermatit başlangıç yaşı median 3 (2-6) aydı. Diğer alerjik hastalık 12 (5.2%) hastada mevcut olup 8 (3,5%) hastada astım, 4 (1.7%) hastada ise AR mevcuttu. 27 (11.8%) hastanın ailesinde alerjik hastalık mevcuttu. SCORAD ölçeğine göre %61.1'i hafif, %29.3'ü orta ve %9,6'sı ağır şiddeteydi. Hastaların % 31.9'unda atopi tespit edilmiş olup, en yaygın besin duyarlılığı yumurta (%28.4) olarak tespit edilmiştir. Diğer belirlenen besin duyarlılıkları ise sırasıyla % 5.7 süt, %2,2 fıstık, %4.8 kuruyemiş ve %2.2 diğer alerjenler (muz, susam,soya,mercimek) şeklinde görülmüştür. Hastaların

%10'unda (n:23) çoklu besin duyarlılığı mevcuttu. Atopisi olan hastalarda, AD başlangıç yaşı daha küçük; total IgE ve eosinofil sayıları daha yüksek, orta ve ağır SCORAD şiddeti daha sıktı (p sırası ile ; 0.002, 0,039,<0.001, <0.001, <0.001). Multivaryant analize göre, atopik dermatitin 3 aydan önce başlaması, orta-ağır şiddette olması ve eosinofil sayısının>500 olması besin duyarlılığı açısından risk faktörleri olarak belirlendi.

Sonuç: Atopik dermatitli çocuk hastaların %31.9 'unda en az bir besin alerjisi ile duyarlılık saptanmış olup, en sık yumurta atopisi saptanmıştır. Özellikle başlangıç yaşı 3 ayın altında olan, eosinofil sayısı

>500 olan ve orta-ağır şiddette AD lezyonu olan hastalarda besin duyarlılığı saptanma riski olup; bu grup hastaların özellikle çocuk alerji kliniklerine yönlendirilmesi , gereksiz eliminasyon diyetlerinin önüne geçilebilmesi için önemlidir.

NASAL POLİP VE FASİAL ASİMETRİSİ OLAN ALERJİK FUNGAL SİNÜZİTLİ BİR ÇOCUK HASTA

Yağmur.E.Yılmaz, Betül Kılıç, Yılmaz, ErdiñAygenç, Devrim Kahraman,
Ömer Günhan,Tanzer Sancak, Zafer Arslan

TOBB ETÜ Tıp Fakültesi

GİRİŞ: Alerjik fungal sinüzit kronik rinosinüzitin yaklaşık %5-10 kadarını içeren ,sinüste kolonize olmuş mantarlara cevap olarak gelişen yoğun alerjik bir inflamasyondur. Hastaların immün yetmezliğı olmayıp olup bu mantarlardan bazılarına alerjik duyarlılık gösterirler. Pediatrik vakalar son derece nadirdir.

OLGU SUNUMU: Bu makalede, alerjik nezle ve astım nedeni ile takip ettiğimiz son 3 aydır lokal nasal steroide cevap vermeyen, burun tıkanıklığı nedeni endoskopik sinüs cerrahisi sonrası AFS tanısı konulan fasial asimetrisi de olan pediatrik hastamızı raporladık.

OTOANTİKOR NEGATİFLİĞİ OTOİMMÜN HEPATİTİ DIŞLAR MI? “İlerleyici karaciğer hasarıyla başvuran bir olgu sunumu”

Yasin Maruf Ergen, Necati Balamtekin

SBÜ Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenterolojisi Bilim
Dalı

GİRİŞ: Otoimmün hepatit; karaciğerin ilerleyici inflamasyonla seyreden, genellikle tedaviye iyi yanıt veren bir otoimmün hastalığıdır. Tanısı karaciğere özgü olmayan antikorların (anti-nükleer antikor, anti- düz kas antikor ve anti-LKM tip 1 antikor) varlığı, hipergamaglobulinemi ve karakteristik histopatolojik özelliklerine dayanarak konulur. Buna rağmen bazı hastaların söz konusu kriterlere sahip olmaması tanıyı zorlaştırmaktadır. Son yıllarda, geleneksel otoantikör pozitifliği göstermeyen ancak diğer otoimmün hepatit kriterlerini karşılayan vakaları tanımlamak için yeni bir terim olan seronegatif otoimmün hepatit kullanılmaya başlanmıştır.

OLGU SUNUMU: Onbir yaşında erkek hasta sarılık nedeniyle başvurdu. Fizik muayenesinde ikterik cilt görünümü haricinde anormal bulgu yoktu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Karaciğer işlev testlerinde alanin aminotransferaz 1085 U/L, aspartat aminotransferaz 1093 U/L, gama globülin transferaz 71 U/L, alkalen fosfataz 428 U/L, total bilirübin 20 mg/dl, direk bilirübin 19.5 mg/dl, albümin 4.2 g/dl ve INR 1.5 ölçüldü. Kolestatik hepatit etiyojisine yönelik yapılan incelemelerde hepatotropik virüs serolojileri, anti-nükleer antikor, anti-düz kas antikor, anti-LKM negatifti. Seruloplazmin, 24 saatlik idrar bakır normaldi. Metabolik hastalıklar açısından tarama testlerinde spesifik bir metabolik hastalığı düşündürecek bulgu yoktu. Manyetik rezonans kolanjiyopankreatografisinde karaciğer sınırları düzensiz, parankimi heterojen görünümdeydi. Tetkik incelemelerinden tanısal sonuç alınamayan hastaya karaciğer biyopsisi yapıldı. Karaciğerin histolojik incelemesinde güve yeniği nekrozu, köprüleşme hepatiti, lenfosit ve plazma hücresi infiltrasyonu görüldü; mevcut değişiklikleri yapabilecek diğer sebepler dışlandıktan sonra hasta seronegatif otoimmün hepatit olarak değerlendirildi. Otoimmün hepatit tedavisi için 60 mg/gün (1,5 mg/kg) metilprednizolon başlandı, steroid tedavisinden çok iyi yanıt alınan hastanın biyokimyasal incelemelerinde hızlıca normale dönüş

görüldü. Hasta şu an 5 mg/gün prednizolon tekli immünsüpresif tedavi altında karaciğer işlev testleri normal olarak izlenmektedir.

TARTIŞMA: Otoimmün hepatit nedeniyle takip edilen olguların yaklaşık % 5' inde karaciğer otoantikörleri tespit edilememektedir. Seronegatif otoimmün hepatit nadir görülen bir durum olmasa da tanısı ve tedavisi hakkında bilgiler sınırlıdır. Karaciğer hasarı yapan diğer sebepler dışlandıktan sonra biyopside otoimmün hepatit bulguları görülen hastalarda şüphelenilmelidir. Hastalığın hızlı ve kötü seyirli ilerlemesi, yeterli tedavi verildiğindeyse iyi yanıt alınması nedeniyle erken tanı ve tedavi çok önemlidir. Seronegatif hastalarda kemik iliği yetmezliği klasik seropozitif gruba göre daha çok görülmekte olup hastalar aplastik anemi açısından yakın takip edilmelidir.

SONUÇ: seronegatif otoimmün hepatitli hastalar akut hepatit veya akut karaciğer yetmezliğiyle başvurabilir. Normal globülin düzeyi ve otoantikör negatifliği tanıyı zorlaştırır da karaciğer hasarının diğer sebepleri dışlandıktan sonra seronegatif otoimmün hepatit mutlaka akılda tutulmalıdır.

ÇOCUK İMMUNOLOJİ VE ALERJİ POLİKLİNİĞİNE SIK HASTALANMA ŞİKAYETİ İLE BAŞVURAN ÇOCUK HASTALARIN DEĞERLENDİRİLMESİ

Yüksel Kavas¹, Şule Büyük Yaytokgil¹, Emine Vezir²

1. Ankara Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerjik Hastalıklar Kliniği

2. Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerjik Hastalıklar Kliniği

Giriş ve Amaç: Sık hastalanma çocuk alerji immünoloji polikliniğine başvurunun önemli sebeplerinden biridir. Bu çalışmanın amacı, sık hastalanma öyküsü ile çocuk immünolojisi ve alerji hastalıkları kliniğine başvuran hastalardaki alerjik ve immünolojik hastalık sıklığının belirlenmesi ve diğer nedenlerin ortaya konmasıdır.

Yöntem: Çalışmaya 1Ekim 2023-31 Aralık 2023 tarihleri arasında Ankara Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Kliniği'nde sık hastalanma şikayeti ile başvuran çocuk (<18yaş) hastalar retrospektif olarak dahil edildi. Hastaların demografik bilgileri, başvuru şikayetleri, laboratuvar ve diğer tetkik sonuçları ile nihai tanıları veri kayıtlarından retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Belirtilen tarihler arasında toplamda 5259 hastanın başvurduğu alerji kliniğine, sık hastalanma şikayeti ile başvuran 245 (%4,6) hasta, bu çalışmaya dahil edildi. Yaş ortancaları 6 yaş (ÇAA: 4.5-8) olup, %53.5'u erkekti. En sık başvuru semptomu öksürük (85.7%) olup, bunu burun akıntısı (36.7%) ve ateş (35.9%) izlemiştir. Yapılan tetkik ve değerlendirmeler sonucunda hastaların 123'ünde en az bir alerjik hastalık (astım n:72, alerjik rinit n:61) saptandı. 74 hastada adenoid vejetasyon, 20 hastada ise immün yetmezlik (14 süt çocuğu geçici hipogamaglobulinemisi, 4 IgA eksikliği ve 4 yaygın değişken immün yetmezlik) saptanmıştır. İmmün yetmezlik tanısı konulan hastalardan

sadece 4'üne IVIG replasmanı uygulanmıştır. Diğer taraftan 7 hastada PFAPA, 5 hastada persistan bakteriyel bronşit, 3 hastada postnazal drip , 21 hastada sık izole ÜSYE saptanırken, 7 hastada herhangi bir nihai tanıya ulaşılamamış olup bu hastalar takibe alınmıştır. Hastaların %51.8'i sigara maruziyeti, %15.1'i evcil hayvan maruziyeti ve 10 hastada kreşe yeni başlama durumu gözlemlenmiştir.

Sonuç: çocuk alerji immünoloji polikliniğine başvuran hastaların yaklaşık %5'i sık hastalanma şikayeti ile başvurmaktadır. Bu hastaların yaklaşık %50'sinde bir alerjik hastalık saptanırken, immünyetmezlik %8'inde saptanmıştır ve sadece %1.6 sında IVIG replasman gereksinimi olmuştur. Çalışmamız sık hastalanma öyküsü olan hastaların alerji immünoloji polikliğinde değerlendirilmesinin önemini vurgulamaktadır.

DUYUSAL İŞLEMLEME SORUNU OLAN BİR OLGU

Funda Akpınar ¹

¹ Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Hastanesi, Gelişimsel Pediatri Kliniği

Duyusal işleme sorunu somatosensör ve vestibüler sistem girdilerini işleme ve bütünleştirme ile ilgili zorlukları olan çocukları tanımlamaktadır. Sıklığı, gelişimi yaşına uygun olan çocuklarda %5-16 arasında değişmekte iken gelişimsel gecikmesi olan çocuklarda daha sık görülmektedir (%30). Bu durum doğrudan gözlem yerine çocukta davranış paterni ya da performans güçlüğü ile kendini gösterebilir. Çocuklarda dil, bilişsel, hareket gelişim alanlarının etkilenmesi ile sonuçlanabilir.

Burada duyuşsal işleme sorunu nedeni ile bilişsel etkilenmesi olan ve uygun terapi ile akranlarını gelişimsel açıdan yakalayan bir olgu sunulacaktır.

15 aylık kız hasta gelişimsel pediatri polikliniğine yaşatlarından daha geriden gelişim göstermesi ve öğrenmesinin yavaş olması yakınması ile başvurdu. Term, 2600 gr sezeryan ile doğum öyküsü olan hastanın özgeçmişinde özellik yoktu. Soygeçmişinde özellik olmayan hastanın annesi 34 yaşında yüksek lisans mezunu, ilk gebeliği hastamıdı; baba 36 yaşında lisans mezunuydu. Anne ve babanın kronik hastalığı ya da akrabalık bulunmuyordu.

Fizik muayenesinde vücut ağırlığı: 10.4kg (60p), boy: 74cm (8p), baş çevresi: 45 cm (11p) atopik dermatit döküntüsü olmakla birlikte diğer sistemik muayene bulguları olağandı.

Hastanın gelişimsel değerlendirmesinde Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi ve Bayley Bebeklik ve Erken Çocukluk Dönemi Gelişimsel Değerlendirme Ölçeği kullanıldı. İfade edici dil gelişiminde anlamlı kelimesi olmadığı, işaret ettiği; alıcı dil gelişiminde al-ver gibi işaretli komutları alıyordu; ince hareket becerilerinde kalemle rastgele karalama yapabildiği; kaba hareket becerilerinde tutunup kalktığı ve eşyalara tutunarak sıralama yapabildiği; ilişki alanında göz teması iyi olduğu, yabancılaması olduğu; oyun alanında oyuncakları attığı, nesne devamlılığı olduğu gözlemlendi. Bilişsel gelişim kompozit skoru 70 (2p, %95 CI: 65-81) saptandı. Değerlendirme esnasında hastanın çok huzursuz olduğu, çingirak gibi seslerden çok etkilendiği ancak ses arayışı içerisinde olduğu için

nesneleri yere atarak ses çıkarmak istediği gözlemlendi. Evde de benzer şekilde ses eşliğinin dar olduğu aile ile yapılan görüşmeden gözlemlendi. Altta yatan durumlara yönelik yapılan genetik ve nörolojik değerlendirmeleri normaldi.

Duyusal işleme sorunu ve dil- bilişsel gelişiminde destek gereksinimi nedeni ile duyu bütünleme terapisi ve bireysel eğitim başlandı. İzleminde duyu hassasiyeti azaldı ve bilişsel gelişimi akranları ile benzer şekilde ilerledi.

Duyusal düzenleme çevredeki duyu girdilerin şiddetini ve yoğunluğunun düzenlenmesidir. Bu fizyolojik durum insanların günlük yaşamdaki duyu deneyimlere yanıt vermeye olanak sağlar. Duyusal işleme sorunu olan çocuklar günlük yaşam aktivitelerine duyu olarak adapte olmakta zorlanırlar. Bu çocuklar duyu girdilere fazla ya da az reaktif olabilirler. Böylece duyu girdiyi düzenleme ve anlamlı olarak algılamada zorluk yaşarlar ve çoğu zaman huzursuz ve hatta acı verici bir durum olarak hissederler. Öyküde ailenin çocuklarını zor mizaçlı, kolay irite olan, değişikliklere açık olmayan çocuklar olarak tanımlayabilir. Yoğunlukla yeme ve uyku sorunları eşlik ederken çocuklar yeni becerileri deneyimlemede zorlanır ve genellikle pasif bir çocuk olarak gözlemlenir.

Duyusal işleme sorununa ergoterapistler tarafından duyu bütünleme terapisi ile çocuğun duyu girdilere uyum sağlaması ve organize yanıt vermesi sağlanır.

Sonuç olarak duyu işleme sorunu çocuğun öğrenme sürecini etkileyebilen davranış sorunları ile kendini gösterebilen bir durumdur. Uygun terapi ve aile desteği ile hastamızda olduğu gibi hızlı ilerlemeler kaydedilebilir.

GELİŞİMSEL KALÇA DİSPLAZİSİ TEDAVİSİNDE KULLANILAN ABDUKSİYON ORTEZİNİN ASETABULAR DİSPLAZİ TEDAVİSİNDEKİ ETKİNLİĞİ

Sancar Bakırcıođlu¹, Güney Yılmaz²

¹ TOBB ETÜ Tıp Fakültesi Ortopedi BD

² HACETTEPE ÜNİVERSİTESİ Tıp Fakültesi Çocuk Ortopedi BD

Amaç :

Bu çalışmanın amacı; abduksiyon ortezi kullanımının asetabular displazi tedavisindeki etkinliğini değerlendirmek ve Pavlik bandaj kullanımının ortez tedavisi üzerindeki etkisini araştırmaktır.

Yöntem :

Asetabular displazisi olup abduksiyon ortezi ile tedavi edilen 80 hastanın 119 displastik kalçası retrospektif olarak değerlendirildi. 5-7 ay aralığında, asetabular indeks (AI) değeri 30 derecenin üstünde olup ortez başlanan ve en az 6 ay takip edilen hastalar çalışmaya dahil edildi.

Tedavinin 0., 3. ve 6. ayında AI ölçülerek ortezin rezidüel displazi tedavisindeki etkinliği incelendi. Hastalar, Pavlik bandaj kullanımı öyküsü açısından da gruplandırılarak analiz yapıldı. Unilateral displazisi olan 41 hastanın displastik ve sağlam kalçaları kıyaslandı. Çalışmaya dahil edilen 119 displastik kalça kendi içerisinde değerlendirilerek ilk ve ikinci 3 aylık tedavi periyotlarındaki AI gelişimi karşılaştırıldı.

Bulgular:

Tedavi başlangıcında hastaların ortalama yaşı 6 ± 0.8 ay idi. Displastik kalçaların ($n = 119$) ortalama AI değeri 33.40 ± 2.60 olup, tedaviden sonra 28.50 ± 2.60 'ye düşmüştür ($p < 0.001$). İlk 3 aylık dönemdeki AI iyileşmesi ikinci 3 aylık dönemden önemli ölçüde daha hızlıydı (2.90 ± 1.90 vs 1.90 ± 1.0 , $p = 0.013$). Önceden Pavlik tedavisi olan ve olmayan hastalar arasında AI gelişiminde hiçbir fark gözlenmedi ($p = 0.1$). Tek taraflı displazisi olan hastalarda, displastik kalçalar normal kalçalardan anlamlı derecede daha hızlı gelişme gösterdi ($p < 0.001$).

Tartışma:

6-12 ay aralığında rezidüel asetabular displazi tedavisinde abdüksiyon ortezi etkili bir yöntemdir. Asetabular indeks gelişimi, brace tedavisinin ilk 3 ayında daha hızlı olmuştur. Aynı hastanın displastik kalçasındaki AI gelişim hızı sağlam kalçasına göre daha hızlıdır ve daha önce uygulanmış Pavlik bandajı tedavisinin ortez etkinliğini deęiřtirmedięi görölmüřtür.

Anahtar Kelimeler

Geliřimsel kalça displazisi; asetabular indeks; abdüksiyon ortezi; rezidüel asetabular displazi; Pavlik bandajı