



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Kobalamin C defekti aynı ailede farklı fenotipler; baba ve çocuk olgu sunumu

Cobalamin Type C defect with different phenotypes in the same family; case report of a father and his child

Esra Kara¹, Burcu Köşeci¹, Ezgi Burçaç¹, Deniz Kor¹, Fatma Derya Bulut², İrem Kaplan¹, Atıl Bişgin³, İlknur Erol⁴, Neslihan Önenli Mungan¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları ve Beslenme Bilim Dalı, ²Tıbbi Genetik ABD, Adana, Turkey

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

⁴Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):111.

Amaç: Kobalamin-C defekti en sık görülen B12 metabolizma bozukluğudur. MMACHC proteininin defektif sentezi; MeCbl ve AdoCbl'nin yetersizliği, metionin sentazla metilmalonil KoA mutaz enzimlerinin işlevsizliği, homosistein ve MMA birikimiyle sonuçlanır. Erken başlangıçlı hastalarda ciddi nörolojik, oküler, hematolojik, renal, gastrointestinal ve kardiyak tutulumlar izlenirken; geç başlangıçlı hastalarda bulgular hafif olup, akut/yavaş progresif nörolojik ve davranışsal sorunlar görülebilir. Tedavide hidroksikobalamin, folinik asit, L-karnitin, betain kullanılmaktadır.

Olgular: 19 aylıkken katılma nöbeti nedeniyle yapılan tetkiklerinde B12 düşüklüğü ve homosistein yüksekliği saptanan hasta, B12 tedavisine rağmen sebat eden homosistein yüksekliği nedeniyle danışıldı. Anne-baba akrabalığı olmayan hastanın, ailesinde benzer öykü yoktu. Muayenesinde ağırlığı: 13,7kg (91.p), boyu: 92cm (99.p), baş çevresi: 51cm (95.p), sistemik ve nörolojik muayeneleri doğaldı. Laboratuvar incelemede kan sayımı normal, B12: 1230pg/ml, homosistein: 30,3umol/l(4,3-9,9), metionin: 17nmol/l(11-35), MMA: 68 mmol/mol(0-5) saptandı. EEG, MRI, ekokardiyografi ve göz muayenesi normaldi. *MMACHC* geninde c.271dupA/c.440G>C birleşik heterozigot mutasyon saptanarak kobalamin-C

defekti tanısı konulan hastaya, hidroksikobalamin, folinik asit, L-karnitin, betain başlandı. Aile taramasında; annede *MMACHC* geninde c.271dupA mutasyonu heterozigot, babada şaşırtıcı biçimde c.440G>C mutasyonu homozigot olarak saptandı. Babanın muayenesi doğal ve yakınması yoktu. Tetkiklerinde; B12: 481pg/ml, folat: 6,3ng/ml, homosistein: 67umol/l, metionin: 27,3mcmol/l bulunarak, hidroksikobalamin, folinik asit ve betain başlandı.

Sonuç: İdrarda MMA atılım nedenlerinden birisi de B12 eksikliğidir. Nörolojik sorunlar nedeniyle araştırılan, B12 normalken metilmalonik asidüri, homosistinüri ve hiperhomosisteinemi saptanan hastaların kobalamin defektleri açısından incelenmesi gereklidir. Çünkü, etkin tedavisi olan bu hastalıkta tanı konulmayan hastalarda nörolojik, oftalmolojik, renal sorunlar ve inme/inme benzeri ataklarla yaşam süre/kalitesi ciddi oranda etkilenebilmektedir. Olgularımızı bu nedenle, ayrıca aile taramasının önemini ve aynı ailede bile fenotipik heterojeniteyi vurgulamak amaçlarıyla sunduk.

Anahtar kelimeler: Kobalamin-C defekti, B12 metabolizma bozukluğu, metilmalonik asidüri, hiperhomosisteinemi



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Nadir ve tedavi edilebilir bir hareket bozukluğu: glukoz taşıyıcı protein 1 (GLUT-1) eksikliği sendromu

A Rare and treatable movement disorder: glucose transporter protein 1 (GLUT-1) deficiency syndrome

Ezgi Çay¹, Esra Kara², Burcu Köşeci², Ezgi Burgaç², Deniz Kor², Gülen Gül Mert³, Faruk İncecik³, Tuğçe Kartal², Neslihan Önenli Mungan²

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

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):112.

Giriş: Glukoz taşıyıcı protein tip-1 (GLUT-1), beyine glukoz taşınmasını sağlamaktadır. Eksikliğinde kan-beyin bariyerinden astrositlerin içine glukoz geçişi bozulur ve gelişen serebral hipoglisemi bulgulara neden olur. Erken başlangıçlı tipinde dirençli nöbetler, gelişim geriliği, mikrosefali, spastisite, kompleks hareket bozuklukları gözlenirken; geç başlangıçlı tipinde epizodik koreatetoz, intermittan ataksi, distoni, tremor, dizartri ve öğrenme güçlüğü gibi bulgular izlenir. Nöbet ve hareket bozukluklarında ketojenik diyet tedavisiyle belirgin iyileşme sağlanmaktadır.

Olgu: Ataksi ve nöbet yakınmasıyla getirilen 6 yaşındaki hastanın öyküsünden, zor doğum nedeniyle 1 hafta yatırıldığı, 3 yaşında dirençli nöbetlerinin başladığı, gelişim basamaklarının ve dil gelişiminin geri olduğu ve 5 yaşında ataksik yürüyüşünün fark edildiği öğrenildi. Anne-babası akraba olan hastanın

ailesinde benzer bir öykü yoktu. Muayenesinde ağırlığı: 14.5kg (3-10 p), boyu:103 cm (3-10 p) idi. Mikrosefali ve dismorfik özelliği yoktu. Ataksik yürüyor ve kısa cümlelerle konuşuyordu. Bunun dışında sistemik muayenesi doğaldı. Laboratuvar incelemede, tam kan sayımı, karaciğer/böbrek fonksiyon testleri ve metabolik tetkikleri normaldi. Dirençli nöbet, hareket bozukluğu ve nöromotor geriliği olan hastada GLUT-1 eksikliği olabileceği düşünülerek planlanan BOS örneği alınmasını aile kabul etmedi. Genetik analizle SLC2A1 geninde tanımlı c.539T>A heterozigot mutasyonu saptanarak GLUT-1 eksikliği tanısı konuldu. Modifiye Atkins diyeti sonrası bir aylık takibinde nöbetleri ve ataksisinde azalma olduğu görüldü.

Anahtar kelimeler: GLUT-1 eksikliği sendromu, nöbet, hareket bozuklukları, ketojenik diyet



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Nadirin de nadiri; çoklu kalıtsal hastalık birliktelikleri

Rarest of the rare; coexistence of multiple inherited diseases

Ezgi Burgaç¹, Fatma Derya Bulut¹, Esra Kara¹, Burcu Köşeci¹, İrem Kaplan¹, Deniz Kor¹, Atıl Bişgin², Gülay Ceylaner³, Neslihan Önenli Mungan¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, ²Genetik Anabilim Dalı, ³Intergen Genetik ve Nadir Hastalıklar Tanı Merkezi. Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):113.

Amaç: Nadir hastalıkların % 80'inin kalıtsal metabolik hastalıklar (KMH) oluşturmaktadır. Bir hastada çoklu sistem tutulumu, aile öyküsü, anne-baba akrabalığı olması KMH lehine kabul edilir. Ancak, şüphelenilen KMH'nın özellikleri bir tanıyı tam olarak karşılamadığında birden fazla hastalık olasılığı akılda bulundurulmalıdır. Bu bildiride amacımız akraba evliliğinin yoğun olduğu bölgemizde tanı karmaşasına yol açan birden fazla kalıtsal hastalık birlikteliklerine dikkat çekmektir.

Gereç ve Yöntem: Çukurova Üniversitesi, Çocuk Metabolizma BD'nda takipli hastaların dosyaları retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: 18 hastada iki, bir hastada üç kalıtsal hastalığın birlikteligi saptandı. 10 hastaya tüm ekzom sekanslamayla (WES) tanı konuldu. 2 Hastalık birliktelikleri; Glikojen depo hastalığı-III (GDH) ve Hemofili-B(2 hasta), Galloway-Mowat sendromu ve karbonik anhidraz eksikliği-II, GDH-III ve FMF, GDH-VI ve FMF, biotinidaz eksikliği ve konjenital miyastenik sendrom-5, Wilson hastalığı ve pontoserebellar hipoplazi-1C, GDH-Ia ve Mukopolissakaridoz-III, biotinidaz eksikliği ve G6PD eksikliği, nöroferritinopati ve FMF, 3-Metilkrotonil-KoA karboksilaz-2 eksikliği ve psödo-TORCH sendromu, fenilketonüri ve herediter

sferositoz, GLUT-1 eksikliği ve GRIN2A, MPS-III ve VonWillebrand-hafif form, Niemann-Pick C ve biotinidaz eksikliği, Stromme sendromu ve kistik fibrozis, Griscelli sendromu-2 ve diensefalik-mezenşefalik bileşke displazi sendromu-1, kombine oksidatif fosforilasyon eksikliği ve mitokondriyal DNA deplasyonu sendromu-12A idi. 3 Hastalık birlikteligi; Metakromatik lökodistrofi, molibden-kofaktör eksikliği ve SMA idi.

Sonuç: Klinik bulguları birbirine benzer kalıtsal hastalıkların tanı karmaşası yaratmasının yanısıra tek bir kalıtsal hastalıkla açıklanamayan belirti/bulgu öbekleri de sık karşılaşılabildiğimiz sorunlar arasındadır. Ülkemizde akraba evliliği yaygın olduğu için, birden fazla kalıtsal hastalık birliktelik oranının yüksek olduğu kanısındayız. Tek hastalıkla açıklanamayan klinik bulgular varlığında ikinci/üçüncü bir hastalığı düşünmenin gerekliliğini, seçilmiş hastalarda WES'le tanı sürecini hızlandırıp tedavi maliyetini düşürmenin ve prenatal tanı olanağı sağlayabilmenin önemini vurgulayabilmek amaçlarıyla sunduk.

Anahtar Kelimeler: Nadir hastalık, tüm exom sekanslama, kalıtsal metabolik hastalık

OLGU NO	SEMPATOMLAR	GEN	MUTASYON	TANI
1-2	Hipoglisemi, konvulziyon, hepatomegali, diş eti kanaması	<i>AGL</i>	c.1999C>T homozigot	Glikojen depo hastalığı tip III, Hemofili B
3	2 kuzende argininemi, psiko-motor retardasyon, hipotoni, mikrosefali ve normal anyon açıklı metabolik asidoz	<i>WDR73</i>	c.287G>A homozigot	Galloway-Mowat sendromu
		<i>CA2</i>	c.232+1G>A homozigot	Karbonik anhidraz eksikliği tip II
4	Hipoglisemi, hepatomegali, miyopati, karın ağrısı, artrit atakları	<i>AGL</i>	c.2270_2273delCAT T homozigot	GDH III
		<i>MEFV</i>	E148VA>T homozigot	FMF
5	Biotinidaz eksikliği tanısıyla tedavi alırken devam eden hipotoni, kardeş ölüm öyküsü			Biotinidaz eksikliği
				Konjenital miyastenik sendrom tip 5
6	Hipotoni, malnütrisyon ve psiko-mental retardasyon	<i>ATP7B</i>	p.T935M homozigot	Wilson hastalığı
		<i>EXOSC</i>	p.S272T homozigot	Pontoserebellar hipoplazi tip 1C
7	Hepatomegali, hipoglisemi, kaba yüz, psiko-motor retardasyon	<i>G6PC</i>	c.229T>C homozigot	Glikojen depo hastalığı tip1a
		<i>NAGLU</i>	c.1211G>A homozigot	Mukopolissakaridoz tip III
8	Biotinidaz eksikliği ile takipli iken dirençli anemi	<i>BTD</i>	c.470G>A homozigot	Biotinidaz eksikliği
				G6PD eksikliği
9	Polimiyozit nedeniyle romatoloji takipli iken ataksi, tremor, psiko-motor retardasyon, sol ventrikül hipertrofisi	<i>CRAT</i>	c.1339G>A homozigot	Nöroferritinopati
		<i>MEFV</i>	c.2230G>T homozigot	FMF
10	Mikrosefali, nöbet, intrakraniyal kalsifikasyonlar	<i>MCCC2</i>	c.1015G>A homozigot	3- Metilkrotonil- KoA karboksilaz 2 eksikliği
		<i>OCLN</i>	c.173_194del22 homozigot	Psödo-TORCH sendromu
11	Fenilketonüri nedeni ile takipli iken dirençli anemi	<i>PAH</i>	c.1066-11G>A c.526C>T birleşik heterozigot	Fenilketonüri
				Hereditör sferositoz
12	Dirençli nöbet, nöromotor gelişim geriliği, konuşma bozukluğu	<i>SLC2A1</i>	p.D240Afs*2 heterozigot	GLUT- 1 eksikliği
		<i>GRIN2A</i>	p.Y1267C heterozigot	GRIN2A
13	Kaba yüz, hepatomegali, tekrarlayan burun kanaması	<i>NAGLU</i>	c.733T>C homozigot	MPS Tip III
				VonWillebrand hastalığı hafif form
14	Biotinidaz eksikliği ile takipli iken hepatosplenomegali, kolestaz, trombositopeni	<i>NPC1</i>	c.145 A>T homozigot	Niemann-Pick A/B
		<i>BTD</i>	p.asp444his homozigot	Biotinidaz eksikliği
15	Motor beceri kaybı, nöbet, spastisite, mikrosefali	<i>ARSA</i>	c.317_319 del AGG homozigot	Metakromatik lökodistrofi

		<i>MOCS2</i>	c.367C>T homozigot	Molibden Kofaktör Eksikliği
		<i>SMN1</i>		SMA geninde heterozigot mutasyon
16	Kardeş ölüm öyküsü, sendromik görünüm, büyüme gelişme geriliği	<i>CENPF</i>	c.5031_5055del homozigot	Stromme sendromu
		<i>CFTR</i>	c.3846G>A homozigot	Kistik fibrozis
17	Kaba yüz görünümü, dış eti hipertrofisi, nöbet	<i>RAB27 A</i>	c.551G>A	Griscelli sendromu tip 2
		<i>PCDH1 2</i>	c.2734C>T	Diensefalik-mezensefalik bileşke displazi sendromu-1
18	Büyüme-gelişme geriliği, beslenememe, dirençli metabolik asidoz, CK yüksekliği	<i>MRPS1</i>	c.322C>T homozigot	Kombine oksidatif fosforilasyon eksikliği
		<i>LC25A 4</i>	c.132G>T heterozigot	Mitokondriyal DNA depleasyonu sendromu 12A



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Adrenolökodistrofi tanılı bir olgu sunumu ve erken tanının önemi

A case report with a diagnosis of adrenoleukodystrophy and the importance of early diagnosis

Sonay Duran Yılmaz¹, Burcu Köşeci², Esra Kara², Serap Bilge³, Ferhat Can Pişkin⁴, Ezgi Burgaç², Deniz Kor², Gülen Gül Mert³, Semine Özdemir Dilek⁵, Halise Neslihan Önenli Mungan²

¹Çukurova Üniversitesi Tıp fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı, ³Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, ⁴Radyoloji Anabilim Dalı, ⁵Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):114.

Giriş: Adrenolökodistrofi (ALD) X'e bağlı kalıtılan, peroksizomları en sık etkileyen, *ABCD1* genindeki mutasyonların neden olduğu bir kalıtsal metabolik hastalıktır. Doku/organlardaki uzun zincirli yağ asitleri (VLCFA) birikimi adrenal yetmezlik ve progresif nörodejenerasyon bulgularına neden olmaktadır. Çocukluk çağı ALD 3-10 yaş arasında hiperaktivite ve nöroregresyonla başlayıp, görme/işitme bozuklukları, ataksi, nöbetler ve ölüme giden ilerleyici bir seyir göstermektedir. MRG'de beyaz cevherin simetrik demiyelinizasyonu izlenir. Plazmada artmış VLCFA düzeyleri ve mutasyon analiziyle tanı doğrulanır. Tedavide, adrenal yetmezlik varsa kortikosteroid/mineralokortikoid desteği, doymamış yağ asidinden zengin, uzun zincirli yağ asidinden fakir diyet verilir. Etkin tedavi kök hücre naklidir (KİT). Karar için Loes skoru değerlendirilerek, 7'den küçük olan hastalara önerilir.

Olgu: 8 yaşındaki erkek hasta gelişme geriliğiyle getirildi. Son 2 yıldır hiperaktivite nedeniyle çocuk psikiyatride izlendiği, 7 yaşında ilk nöbetini geçiren hastanın zamanla yürümesi/konuşmasının bozulup, tuvalet terbiyesini kaybettiği öğrenildi. Muayenesinde büyüme ölçütleri yaşlarıyla uyumluydu, tek kelimelerle konuşuyor, söyleneni tekrar ediyordu.

Ataksik yürüyordu. DTR'leri alınmadı. Laboratuvarında; plazma kortizol: 4.29 µg/dL, ACTH: 1250 pg/dL oluncu hidro kortizon başlandı. Beyin MRG'de bilateral frontoparietal, periventriküler, putaminal, internal kapsül, mezensefal ve korpus kallozumda beyaz cevher sinyal patolojileri mevcuttu. VLCFA düzeyleri yüksekti. *ABCD1* geninde c.725G>A homozigot mutasyonu saptanarak Adrenolökodistrofi tanısı konan hastanın, Loes skoru 9 oluncu KİT yapılamadı.

Sonuç: Adrenolökodistrofi, erken tanı alamadığında prognozu kötü bir metabolik hastalıktır. Hastalığın etkin tedavisi KİT'dir. Hastamız ilk semptomundan itibaren değişik disiplinlerde izlenmiş, bulgular aşikar oluncaya kadar sık görülen diğer nedenler düşünülmüş ve tanı 2 yıl gecikmiştir. Bu gecikme Loes skorunu etkileyerek KİT şansına engel olmuştur. Tanı/tedavi yolculuğu multidisipliner olması gereken bu metabolik hastalığı, nörodejeneratif/psikiyatrik süreçlerde akla gelmesini vurgulamak ve erken tanıda tedavi şansını olduğunu hatırlatmak amaçlarıyla sunduk.

Anahtar kelimeler: Adrenolökodistrofi, Kök hücre nakli, Loes skorlaması



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Hipogliseminin ender görülen bir nedeni: glikojen depo hastalığı Tip 0

A rare cause of hypoglycemia: glycogen storage disease Type 0

Günay Aliyeva¹, Ezgi Burgaç¹, Burcu Köşeci¹, Esra Kara¹, İrem Kekeç Kaplan¹,
Sebile Kılavuz³, Fatma Derya Bulut², Deniz Kor¹, Berna Şeker Yılmaz⁴,
Halise Neslihan Önenli Mungan¹

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

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

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

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

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):115

Amaç: Glikojen depo hastalığı (GDH) 0, karaciğer glikojen sentez eksikliği sonucu gelişen otozomal resesif geçişli nadir bir kalıtsal metabolik hastalıktır. *GYS2* genindeki mutasyonlar süt/erken çocukluk döneminde ketotik hipoglisemiye neden olur. Hipoglisemi, özellikle gece beslenmesinin kesildiği süt çocukluğu döneminde ortaya çıkabilir. Asemptomatik hipogliseminin yanısıra tekrarlayan hipoglisemik nöbetler de gözlenebilir. Beslenme sonrası bulgular hafiflese de postprandiyal hiperglisemi ve laktat yüksekliği görülebilir. Tedavide amaç sık beslenme ve çığ mısır nişastası desteğiyle hipoglisemiyi önlemektir.

Olgu: 3 yaşındaki hasta burun kanamasıyla başvurduğu merkezde tesadüfen tespit edilen hipoglisemi nedeniyle getirildi. Prenatal ve postnatal öyküde özellik yoktu. Anne-babası akraba ve kardeş ölüm öyküsü olan hastanın bir yaşında afebril nöbet geçirdiği öğrenildi. Muayenesinde ağırlık: 14,6 kg (50.p), boy: 88 cm (<3.p), sistemik muayene doğal ve mental-motor gelişimi yaşıyla uyumlu. Laboratuvar incelemede tam kan sayımı, koagülasyon, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, elektrolitleri ve lipit profili normaldi. HbA1c: %4,1, CK: 138U/L, Laktat: 1.73mmol/L olan hastanın

asidozu yoktu ve ketonu negatifti. Hastamızda hipoglisemi, HbA1c düşüklüğü ve boy kısalığı olması nedeniyle GDH düşünüldü. Hepatomegalisi olmadığı için GDH-0 düşünülerek istenen *GYS2* geninde c.736C>T/c.1645G>A birleşik heterozigot mutasyonu saptandı. Sık beslenme ve çığ mısır nişastası başlanan hastanın takiplerinde hipoglisemisi olmadı.

Sonuç: GDH-0 tüm GDH'nin %1'ini kapsamaktadır. Karaciğerde azalan glikojen sentez aktivitesi nedeniyle diğer GDH'ların aksine glikojen depolanması ve hepatomegali görülmez. Açlık hipoglisemisi ve postprandiyal laktat yüksekliğiyle karakterizedir. Genellikle ketotik hipoglisemi beklenir. Olgumuzda birçok etiyolojik neden araştırılmış fakat hepatomegali olmadığı için GDH ilk akla gelen tanı olmamıştır. Olguyla hipoglisemisi olan hastalarda ayırıcı tanıda mutlaka GDH'larının düşünülmesi gerektiğini, ancak hepatomegali saptanmadığında da GDH-0'ın olası tanılardan biri olarak akılda kalmasını vurgulamak için sunduk.

Anahtar kelimeler: Glikojen depo hastalığı tip 0, hipoglisemi, glikojen sentez eksikliği



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Çocuk istismarının nadir bir manifestasyonu: akut böbrek yetmezliği

A rare manifestation of child abuse: acute renal failure

Ayşe Erdoğan Toker¹, Sevgin Taner¹

¹SBÜ Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):116.

Amaç: Çocuk istismarının en yaygın bulguları ekimoz, yara izi ve yanıklardır. Multipl yumuşak doku travması varlığında rabdomiyoliz gelişebilir. Rabdomiyolizin tipik prezantasyonu kas ağrıları, koyu renk idrar ve kas enzimlerinde artış olup, ciddi travma varlığında akut böbrek yetmezliği ve elektrolit bozuklukları gelişebilir. Bu yazıda fiziksel istismar sonrası rabdomiyoliz ve akut böbrek yetmezliği gelişen bir çocuk hastadan bahsedildi.

Olgu: 6 yaşında erkek hasta, darp sonrası sol uylukta şişlikle başvurdu. Öyküden aile içi istismara uğradığı, yemeyi reddettiği ve ebeveynlerinin madde kullanımı olduğu öğrenildi. Fizik bakıda alt dudakta hematoma, alt ekstremitelerde hematoma ve ekimoz, uyluklar arasında 10 cm çap farkı mevcuttu. Femur fraktürü nedeniyle atel uygulandı ve ortopedi servisine yatırıldı. Yatışının 48. saatinde beslenmeyen ve kusmaları başlayan hastanın tetkiklerinde anemi, karaciğer ve böbrek fonksiyon testlerinde (üre: 246 mg/dL, kreatinin: 5 mg/dL, ürik asit:11,8) bozukluk, hiponatremi, hiperkalemi, hipokalsemi saptandı. Kan

gazı ve PTH düzeyleri normaldi. Hastanın oligürisi olup idrarda nonnefrotik düzeyde protein atılımı vardı (idrarda sediment: 8 eritrosit, 3 lökosit/HS; spot idrar protein atılımı 1,8 g/g kreatinin). Yaygın ekimozları olan hastanın rabdomiyolize yönelik tetkiklerinde; CK: 47120 U/L, miyogloblin: 649 mg/dl, LDH: 3283 U/L, mg/dL'di. Rabdomiyolize sekonder akut böbrek yetmezliği tanısı ile intravenöz alkali hidrasyon, furosemid ve yüksek kalorili diyet tedavileri başlandı. İzlemede CK, miyogloblin, LDH değerleri kademeli olarak geriledi. Yedinci gününde üre 32 mg/dL, kreatinin: 0,44 mg/dL değerleri ile taburcu edildi.

Sonuç: Yumuşak doku yaralanmasının olduğu çocuk istismarı vakalarında rabdomiyolizden şüphelenilmelidir. Rabdomiyoliz çocuklarda akut böbrek yetmezliğinin nadir nedenlerinden olmakla birlikte erken tanı ve uygun tedavi ile böbrek hasarı ve elektrolit anormalliklerinin neden olduğu komplikasyonlar önlenir.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Nadir görülen bir olgu: Median Rafe Kisti

A rare case: Median Rafe Cyst

Zerrin Özçelik¹, İlknur Banlı Cesur²

¹Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Cerrahi Kliniği, Adana, Turkey

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Cerrahi Kliniği, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):117-118.

Amaç: Medyan rafe kistleri (MRK), erkek genital organının nadir görülen kongenital lezyonudur ve üretranın ventral yönünden anüse kadar orta hat pozisyonunda herhangi bir yerde görülebilir¹. Çocuklarda semptom vermediği için MRK'nın erken yaşlarda tanı konulması gecikmektedir². Genellikle çocuğun büyümesi ile kist de büyüme eğiliminde olduğundan adolesanlarda ve yetişkinlerde semptomatik hale gelebilir³. Bu yazıda skrotumda ve orta hatta şişlik şikayeti ile polikliniğe getirilen çocukta görülen medyan rafe kist olgusunu tartışacağız.

Olgu Sunumu: Bizim olgumuz skrotal bölgede 2 yıldır şişlik öyküsü ile ilçe devlet hastanesinden hastanemize yönlendirilen 4 yaşında bir erkek çocuk. Çocuğun herhangi bir şikayeti yok. Aile özel bölgesindeki şişliklerin giderek artması üzerine doktora çocuklarını getirdiklerini söylediler. Fizik muayenesinde skrotal rafe'nin tüm hattında 3 ile 5 mm genişliğinde kanal benzeri çok sayıda beyazımsı kistler vardı (Resim 1). Penis veya perineal kist yoktu. Anorektal ve genitoüriner muayene normaldi. Lezyon ile ilişkili herhangi bir akıntı ve enfeksiyon belirtisi yoktu. Testisler ultrasonografik incelendi ve spinal lezyonlar için lumbosakral röntgen çekildi hertetik de normaldi. Hastanın asemptomatik olması ve COVID-19 önlemleri nedeni ile ameliyathanenin kısıtlı çalışmasından dolayı cerrahi müdahale olmaksızın takip planlandı. Hastanın altı aylık takibinden sonra lezyonlarda gerileme olmaması ve daha da büyümesi (kistlerin çapı 4-12 mm) nedeni ile tanı ve tedavi planını netleştirmek için genel anestezi altında muayene ve sistoskopi planlandı. Perioperatif

muayenede üretranın intakt olduğu, transüretal sistoskopiye ise üriner sisteme uzanma olmadığı saptandı. Lezyonun izole basit bir kist olduğuna karar verildi. Kist eksize edildi ve çıkarılan materyal histolojik inceleme için patolojiye gönderildi.

Sonuç: Perinenin MRK, erkek genital bölgesinin ventral tarafının ortası boyunca meatustan anüse kadar herhangi bir bölgede gelişebilen genellikle sert, çoklu veya kanal benzeri su kistleri gibi görülür. Olguların çoğu çocuklukta asemptomatik olduğundan MRK'nın çocuklarda gerçek insidansı bilinmemektedir^{2,3}. Bu hastalığın nedeni tam olarak anlaşılacakla, embriyonal dönemde erkek genital organlarının embriyonik gelişiminin doğumsal kusuru olarak kabul edilir. Lezyonların embriyonik kökeni için iki teori öne sürülmüştür. Biri, üretral veya genital kıvrımların primer kapanmasından sonra epitelde embriyonik büyümenin devam etmesi. İkinci teori, genital kıvrımların tam olarak kapanmamasından dolayı epitelin kapanmaması ile ilgilidir. Bu teoriler, kistlerin histopatolojik değerlendirmesi ile doğrulanmış ve MRK için üç farklı histopatolojik patern tanımlanmıştır. Bunlar, pseudostratified columnar epitel (üretra epiteli) ile kaplı üretral tip, skuamöz tabakalı epitel ile kaplı epidermoid tip ve her iki epitelyum ile kaplı karışık tiptir. En yaygın tip üretral tip olarak bildirilmiştir^{4,5}. Bizim hastanın patolojisi epidermoid kist olarak raporlanmıştır ve epidermoid tiptir.

MRK'leri çoğunluk çocukluk çağında asemptomatiktir. Ancak çocuk büyüdükçe semptomatik hale gelir. Bu semptomlar şişlik,

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Zerrin Özçelik, Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Cerrahi Kliniği, Adana, Turkey

kızarıklık, hassasiyet kistlerin travmatize olması ile iltihaplı akıntı ve ikincil enfeksiyonlardır^{4,6}. Skrotum ve perine bölgesinde lokalize olan kistler, anorektal malformasyonlarda saptanan skrotum ve perineal mekonyum incileri ile karıştırılabilir. Olgumuzda olduğu gibi dikkatli fizik muayene ile anorektal malformasyon dışlanmalı ve aileler bu kistler ile ilgili bilgilendirilmelidir. Ayrırcı tanıda molloscum contagiosum, üretral divertikül, anokütanöz fistül, syringoma ve pilonidal kistleri içerir^{2,3}. Bu lezyonlar diğer sistemik bulgularla MRK'den kolaylıkla ayırt edilebilir. Tercih edilen tedavi lezyonun basit eksizyonu ve ardından primer kapatmadır^{3,5,7}. Semptom vermeyen çocuklarda cerrahi girişim ertelenebilir. Kistlerin kendiliğinden gerilediğini bildiren olgular olduğu için, küçük ve asemptomatik kistler cerrahi eksizyon yapılmadan takip edilebilir. Bizim hastamızda COVID-19 kısıtlamalarından dolayı takip yaptık. Ancak kistleri büyüdüğünden ve görsel olarak aileyi rahatsız ettiğinden dolayı cerrahi tedavi uyguladık.

Sonuç: MRK, erkek genital organının nadir görülen doğuştan orta hat kistidir. Genellikle asemptomatik lezyonlardır ve nadiren enfekte ve ülser olurlar. Anorektal malformasyonu ayrırcı tanıda düşünmek gerekir. Bu nedenle anogenital bölgenin dikkatli fizik muayenesi yapılmalıdır. Cerrahi olarak çıkarılması ilk tedavi seçeneği olmakla birlikte, özellikle

asemptomatik küçük kistleri olan hastalar için yakın takip alternatif olabilir.

Anahtar kelimeler: Genital bölge, skrotum, kist, çocuk

KAYNAKLAR

1. Krauel L, Tarrado X, Garcia-Aparicio L et al. Median raphe cyst of perineum in children. *Urology* 2008;71:830-31.
2. Little JS Jr, Keating MA, Rink RC. Median raphe cysts of the genitalia. *J Urol*. 1992;148:1872-73.
3. Soyer T, Karabulut AA, Boybeyi Ö, Günel YD. Scrotal pearl is not always a sign of anorectal malformation: median raphe cyst. *The Turkish Journal of Pediatrics*. 2013;55:665-66.
4. Amaranathan A, Sinhasan SP, Dasiah SD. Median Raphe Cysts of the Prepuccial Skin, with Triple Histological Linings: A Case Report and Review of the Literature. *ournal of Clinical and Diagnostic Research*. 2013;7:1466-68.
5. Lopez-Candel E, Roig Alvaro J, Lopez-Candel J et al. Median raphe cysts of the perineum in childhood. *An Esp Pediatr*. 2000;52:395-7.
6. Dini M, Baroni G, Colafranceschi M. Median raphe cyst of the penis: a report of two cases with immunohistochemical investigation. *Am J Dermatopathol*. 2001;23:320-4.
7. Park CO, Chun EY, Lee JH. Median raphe cyst on the scrotum and perineum. *J Am Acad Dermatol*. 2006;55:114-15.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Bilateral nöroblastom ve adrenal yetmezliği olan nadir bir vaka

A rare case with bilateral neuroblastoma and adrenal insufficiency

Gözde Atasever Yıldırım¹, Şeref Selçuk Kılıç¹, Süreyya Soyupak², Şeyda Erdoğan³, Serhan Küpeli⁴

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Radyoloji Anabilim Dalı, ³Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı, ⁴Çocuk Onkoloji Bilim Dalı ve Pediatrik Kemik İliği Nakil Ünitesi, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):119-121.

GİRİŞ

Nöral krest hücrelerinden köken alan nöroblastom çocukluk çağında en sık rastlanılan ekstrakraniyal solid tümördür. Primer tümör en sık adrenal medullada görülmektedir; ancak boyun, posterior mediastinum, paraspinal sempatik zincir de tümörün köken aldığı doku olabilir (Pederiva vd., 2007: 393). Nöroblastom çocukluk çağı kanserleri arasında yaklaşık yüzde sekiz- on insidansa sahiptir ve sıklıkla sıfır-dört yaş arasında tanı alır (Dinh vd., 2017: 108). Spontan regresyondan hızlı progresyona kadar değişen geniş bir klinik seyri olabilir. Hastanın yaşının 18 aydan büyük olması, ileri hastalık evresi, kötü Shimada patolojisi, hipodiploidi ve n-myc amplifikasyonu kötü prognostik faktörlerdir. Bilateral nöroblastomun klinik özellikleri ve sonuçları ile ilgili bilgiler hala yetersizdir. Nöroblastomlu hastalarda adrenal yetmezlik neredeyse hiç bildirilmemiştir ve biz de İngilizce literatür taramasında bildirilen böyle bir komplikasyona rastlamadık.

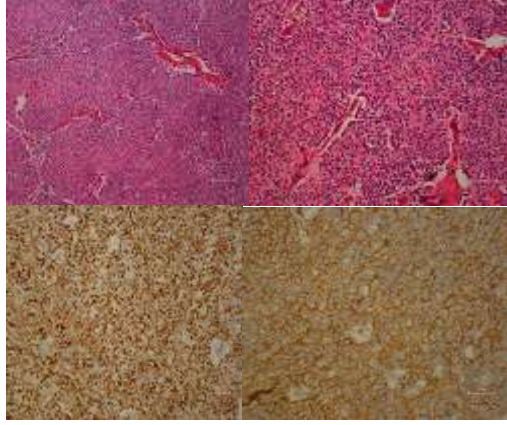
OLGU

Daha önceden bilinen bir hastalığı olmayan yedi yaşında erkek hasta, hastanemiz Çocuk Onkoloji Polikliniği'ne başvurdu. Başvurusundan iki ay önce karın ağrısı nedeni ile dış merkeze başvurmuş. Ebeveynleri arasında uzak akraba ilişkisi olan hastanın soygeçmişinde kalıtsal hastalık ya da malignite öyküsü mevcut değildi. Dış merkezde yapılan ultrasonografide (USG) sağ adrenal bezde

solid kitle saptanmış. Bilgisayarlı tomografi ile görüntülemeye sol adrenal bezde 22x16 mm ve sağ adrenal bezde 42x30 mm kitlesel lezyon saptanmış ve nöroblastom ile uyumlu olabileceği düşünülmüş. Yapılan kemik iliği aspirasyonu ve biyopsisinde metastaza rastlanılmamış. Sağ adrenal bezden yapılan biyopside Ki67 (%6-7) ve sinaptofizin pozitif olarak saptanmış. Pozitron emisyon tomografisinde (PET) baş-boyun ve toraks normal olarak değerlendirilmiş. Hasta ileri tetkik ve tedavi için tarafımıza yönlendirilmiş. Hastanın ilk VMA değeri 13.2 mg/gün (3.3-6.6 mg/gün)'dü. Hastanın dış merkezde yapılan tetkikleri yeniden incelenerek neoadjuvan kemoterapi sonrasında cerrahi rezeksiyon yapılma kararı alındı. Sisplatin, siklofosfamid ve etoposid ile vikristin, ifosfamid, adriamisin ve dakarbazin içeren orta risk kemoterapi protokolü (Türk Pediatrik Onkoloji Grubu Protokolü) dönüşümlü olarak uygulandı. Hasta radyoterapi almadı. Altı kür kemoterapinin ardından laparoskopik olarak adrenal bez koruyucu eksizyon yapıldı. Sağda total surrenalectomi, solda normal surrenal doku korunarak tümör eksizyonu yapıldı. Patolojik incelemesinde prognostik sınıflaması kötü histolojik evre olarak değerlendirilmiş olup sağ ve sol surrenal materyallerde sinaptofizin ve nöroblastom markerları pozitif saptandı. (Resim 1). Ki67 proliferasyon indeksi sağda %30 ve solda %10'du. Materyallerde n-myc amplifikasyonu negatifti. Hastanın eksizyon sonrası 30. günde bakılan VMA değeri 2 mg/gün (3.3-6.6 mg/gün)'dü. Toraks ve abdomen BT ile PET incelemesinde rekürrens ya da rezidüel tümör bulgusu

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Gözde Atasever Yıldırım, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Adana, Turkey

saptanmadığından idame kemoterapi protokolüne başlandı.



Resim 1 .Patolojik inceleme

Hastanın kontrol batin görüntülemeleri ile takibine devam edilirken hiçbir semptom ya da bulgu olmamasına rağmen postoperatif sekizinci ayda USG ve BT görüntülemelerinde sol adrenal bez lojunda nüks ile uyumlu olabilecek lezyon saptandı. USG “sol surrenal lojda longitudinal planda 11.5x9 mm boyutlarında düzgün sınırlı, ovoid, hipoeoik lezyon”; BT “sol surrenal lojda milimetrik (10x7 mm) yumuşak doku ile uyumlu lezyon” olarak değerlendirildi. Çocuk cerrahisi tarafından laparoskopik olarak kitle eksizyonu yapıldı. Mikroskopik incelemesi “fokal bir odakta kalsifikasyon ve histiyositik infiltrasyon izlenmemiştir, nöroblastik odak saptanmamıştır” olarak değerlendirildi. Bu esnada hastanın postoperatif yoğun bakım takibinde 24. saatte ACTH düzeyi 1067 pg/ml (10-50 pg/ml), kortizol 5.1 µg/dl (6.7-22.6 µg/dl) olarak geldi. Adrenal yetmezlik gelişen hastaya fludrokortizon ve hidrokortizon tedavisi başlandı.

13-cis retinoik asit tedavisini 2020 Mayıs ayında tamamlayan hastanın takibine ilaçsız olarak (adrenal yetmezlik tedavisi devam etmekte) VMA düzeyi ve görüntüleme yöntemleri ile devam edilmektedir.

SONUÇ

Nöroblastom vakaları yaygın olarak unilateral görülmekte olup nadiren bilateral nöroblastom vakaları da mevcuttur. (%10'dan daha az) (Pages vd., 2009: 196). Bir çalışmada bilateral nöroblastomun ortalama tanı yaşınının 2.75 ay ve hastaların çoğunun

infant olduğu bildirilmiştir (Dinh vd., 2017: 110). Literatürde ortalama tanı yaşı üç ay olan 45 vaka bildirilmiş olup bu vakalardan bir tanesi intrauterin dönemde teşhis edilmiş. Bu vakalar arasından sadece yedisi bir yaş ve üzerinde ve altı tanesi beş yaş ve üzerinde olarak bildirilmiştir (Pages vd., 2009: 200). Bizim olgumuz ise son sekiz yıl içerisindeki kliniğimizde nöroblastom tanısıyla takip ettiğimiz 155 vaka arasındaki ilk bilateral nöroblastom vakasıdır. Bilateral nöroblastomlar, adrenal lojda neonatal dönemde ve prematürlerde görülebilir (Pederiva vd., 2007: 395). Bizim olgumuzda olduğu gibi neden yedi yaşında (bir yaş üzerinde) ortaya çıktığı bilinmemektedir. Bilateral adrenal tümör ya da multifokal primer ailesel nöroblastom, nöroblastom olgularının %20'sinde ve genellikle 18 ay altında teşhis edilirler (Johnston vd., 2007: 653). Gebeliğin üçüncü trimesterında USG ile tarama teşhis etmeyi sağlayabilmektedir ki intrauterin dönemde teşhis edilmiş bazı vakalar da bildirilmiştir (Pages vd., 2009: 199). Olguların birçoğu evre 4S olarak takip edilmekle birlikte hastaların klinik seyri çok daha karmaşıktır. Bilateral nöroblastom olarak bildirilen vakaların önemli bir kısmı metastaz ve/veya agresif klinik seyir nedeni ile kaybedilir. Bazı hastalarda total kolon aganglionozisi, VACTERL, mikrosefali, Fankoni anemisi de bildirilmiştir (Pederiva vd. 2007: 395). Bizim olgumuzda n-myc amplifikasyonu ve sendromik bir durum yoktu.

Bilateral nöroblastom, tek taraflı olan olgulara göre daha yüksek metastaz oranına sahiptir ve bir çalışmada bu oran %88,5 olarak saptanmıştır. Ayrıca çalışmalarda, bilateral nöroblastomun yüksek metastaz oranına rağmen sağ kalımın tek taraflı vakalardan daha yüksek olduğu saptanmıştır. Bu da bilateral nöroblastomlu hastaların daha çok iyi prognostik faktörlere sahip olmasına ve evre 4S olmasına bağlanmaktadır (Dinh vd., 2017: 110). Bizim olgumuzun da genel durumu iyi olup kliniğimizde takibine devam edilmektedir.

Adrenal yetmezlik nöroblastomlu vakalarda neredeyse hiç görülmemektedir. Bizim olgumuzda görülen bu komplikasyon oldukça nadir olup İngilizce literatürde daha önce hiç bildirilmiş vaka mevcut değildir. Bizim olgumuzda, ilk teşhis zamanındaki cerrahiden sonra adrenal yetmezlik gelişmemesine rağmen yaklaşık bir yıl sonra nüks şüphesi sonrası kitle eksizyonu yapıldıktan sonra adrenal yetmezlik gelişmiştir. Yaptığımız literatür taramasında bizim olgumuza benzer adrenal yetmezlik gelişmiş bir vakaya rastlamadık. Bizim

olgumuzda iki operasyon geçirmesi nedeni ile adrenal yetmelik gelişmiş olabileceğini düşünmekteyiz.

Sonuç olarak bilateral nöroblastomlu vakalar evre, tedavi ve prognozlarının belirsiz olması ile tek taraflı vakalardan ayrılmaktadır. Özellikle bilateral nöroblastom için özel tedaviler ve moleküler çalışmalar gerekmektedir. Ayrıca, özellikle bilateral nöroblastom vakalarında adrenal yetmezlik gelişimini azaltmak için agresif cerrahiden mümkün olduğunca kaçınmak gerekmektedir.

KAYNAKLAR

1. Pederiva F, Andres A, Sastre A, Alves J, Martinez L, Tovar JA. "Bilateral Adrenal Neuroblastoma is Different", *Eur J Pediatr Surg.* 2007;17:393-96.
2. Pagés PM, Dufour C, Fasola SF, Michon J, Boutard P, Gentet JC, Hartmann O. "Bilateral Adrenal Neuroblastoma", *Pediatr Blood Cancer.* 2009;52:196-202.
3. Dinh T, Truong B, Matthay KK, DuBois SG. "Comparison of Clinical Features and Outcomes in Patients With Bilateral Versus Unilateral Adrenal Neuroblastoma", *J Pediatr Hematol Oncol.* 2017;39:108-113.
4. Johnston DL, Sweenry B, Halton JM., "Bilateral Adrenal Neuroblastoma Stage V Disease" *J Pediatr Hematol Oncol.* 2007;29:652-55.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

İzovalerik asidemi: Çukurova deneyimi

Isovaleric acidemia: the Cukurova experience

İrem Kaplan¹, Atıl Bişgin², Berna Şeker Yılmaz³, Ezgi Burgaç¹, Burcu Köşeci¹,
Aysun Karabay Bayazıt⁴, Esra Kara¹, Derya Bulut⁵, Deniz Kor¹,
Neslihan Önenli Mungan¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı, ²Genetik Bölümü, ⁴Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Adana, Turkey

³Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı, Mersin, Turkey

⁵Sağlık Bilimleri Üniversitesi Adana Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Bölümü

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):122.

Amaç: İzovalerik asidemi (İVA), izovaleril-KoA dehidrogenaz eksikliği sonucu gelişen, otozomal resesif kalıtmı, 1/80.000 oranında görülen bir aminoasit metabolizma bozukluğudur. Hastalıktan IVD genindeki mutasyonlar sorumludur. Akut yenidoğan ve kronik-aralıklı formu vardır. Yenidoğanda birkaç günlük beslenme sonrası kusma, hareketlerde azalma, titreme/seğirme şeklinde nöbetler, kemik iliği yetmezliği, hiperamonemi, hipo/hiperglisemi, ketoasidoz ve laktat artışı görülebilir. Kronik-aralıklı formda, katabolik süreçlerde belirginleşen kusma, letarji, nöbet ve gelişme geriliği beklenir. İzovalerik asit artışı nedeniyle karakteristik terli ayak kokusu vardır. Tanı, idrar organik asit ve açilkarnitin analiziyle konulup, genetik çalışmayla doğrulanır. Tedavide katabolizmanın engellenmesi, protein/lösin kısıtlı diyet, toksik metabolitlerin glisin ve/veya karnitinle konjuge edilerek uzaklaştırılması temel yaklaşımlardır. Erken tanı/tedaviyle normal psikomotor gelişim beklenir.

Gereç ve Yöntem: Çukurova Üniversitesi, Çocuk Metabolizma BD'nda takipli 10 hastanın genotip ve fenotipik özellikleri değerlendirildi. Bir ailede 3, bir ailede ise 2 hasta vardı. 4 hasta emme azlığı, kusma yakınmalarıyla

getirilmiş, yenidoğan sepsisi ön tanısıyla yatırıldıklarında tanı almışlardı. İki hasta İVA'lı kardeş öyküsü, bir hasta da 4 yaşında enfeksiyon kaynaklı başvurusunda anne-baba akrabalığı ve benzer tabloyla kaybedilen kardeş nedeniyle yapılan metabolik incelemelerle tanı almıştı. Hastaların tümünde anne-baba akrabalığı vardı. Genetik çalışmayla tanımlanmamış; p. A291V, c.1231G>A, p.A300V, p.R536 mutasyonları saptandı. Hiçbir hasta kaybedilmedi. Uzun izlemde, yeterli metabolik kontrol sağlanan olgularda atak sayısı az ve nöromotor gelişim iyiydi.

Sonuç: İVA'da hastaların çoğu yenidoğan döneminde özgün olmayan bulgularla başvuru sepsis tanısıyla takip edilebilmektedir. Bizim de benzer şekilde tanı alan 4 hastamız vardı. Bu nedenle, organik asidemilerde sepsisin hastalığın bir sonucu ya da ortaya çıkaran bir durum olabileceği unutulmamalıdır. İVA, sağ kalım ve normal nörometabolik gelişimin iyi olduğu bir organik asidemidir. Hastalarımızı sekelsiz uzun sağ kalmaları ve 4 yeni mutasyon saptanması nedenleriyle paylaştık.

Anahtar kelimeler: İzovalerik asidemi, IVD geni, terli ayak kokusu



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Tırnakta ağrı ile gelen subungual egzozitoz olgusu

A case of subungual exocytosis presenting with nail pain

Harun Bayrak¹, Ayşenur Botsalı², Buğrahan Şahin³

¹SBÜ Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, ²Dermatoloji Kliniği, Ankara, Turkey
³Hacettepe Üniversitesi Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Ankara, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):123.

Amaç: Subungual egzozitoz genellikle ayakta birinci tırnak altında izlenen, nispeten sık görülen, ağrılı, iyi huylu bir osteokartilajinöz tümördür. Her yaşta görülebilmekle birlikte özellikle adölesan dönemde sıktır. Tanıda direk grafi ve histopatolojik inceleme altın standartken, dermatoskopi giderek artan önem kazanmaktadır. Burada tırnak batması ön tanısı ile yönlendirilen klinik, dermatoskopik ve radyolojik inceleme ile subungual ekzositoz tanısı alan bir olgunun sunumu hedeflenmiştir.

Olgu: On altı yaşında erkek hasta sağ ayak başparmağında tırnak batması, akıntı ve ağrı ile başvurdu. Yakınmaları aktif egzersiz esnasında artmaktaydı. Fizik muayenede sağ ayak 1. tırnak sağ lateral kesiminde tırnak batması mevcuttu. İncelemesinde tırnak batmasının tırnağın karşı lateralindeki elevasyona bağlı tırnak deviasyonu ile ilişkili olduğu fark edildi. Eleve bölgenin palpasyonunda hareketli olmayan kitle saptandı. Serbest uç dermatoskopik incelemesinde onikoliz ve

beyaz-sarı renkli subungual kitle görüldü. Hastanın sağ ayağına yönelik ön-arka, yan ve oblik grafler alındı. Başparmak distal falanksında yumuşak doku dorsalateralinde 1x1 cm boyutlarında, iyi sınırlı, korteks yapı seçilmeyen trabeküler kemik ile devamlılık gösteren soliter osseoz lezyon görüldü. Yerleşim ve görüntüleme özellikleri ile subungual ekzositoz olarak değerlendirildi.



Sonuç: Klinikte ayak tırnak ağrısına en sık neden olan patoloji onikokriptoz, diğer adıyla tırnak batmasıdır. Sıklıkla dar ayakkabı giyme, hiperhidroz, obezite gibi faktörlere bağlı olarak gelişir. Buna karşın verruka vulgaris ve subungual egzozitoz, piyojenik granülom, glomus tümörü, osteokondrom, fibrokeratom, keratokondrom, skuamöz hücreli karsinom gibi neoplaziler de tırnak ağrısına neden olabilmektedir. Bu olgu ile adölesan dönemde nispeten sık bir lezyon olan subungual egzozitozun demonstratif tanısı radyolojik ve dermatoskopik görüntüleri paylaşılarak bu tanıya dikkat çekilmesi hedeflenmiştir.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Melkersson-Rosenthal Sendromu: klasik triadlı bir olgu

Melkersson-Rosenthal Syndrome: a case with classical triad

Emel Uzunoğlu¹ , Müjgan Arslan² 

¹Süleyman Demirel Üniversitesi, Pediatri Anabilim Dalı, ²Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Isparta, Turkey.

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):124.

Amaç: Melkersson-Rosenthal Sendromu (MRS), nadir görülen, etiyojisi iyi bilinmeyen kronik granümatöz bir hastalıktır. Orofasial ödem, tekrarlayan periferik fasiyal sinir paralizisi ve fissürlü dil triyadı ile karakterizedir. Triyadın tüm bileşenlerinin bir olguda bulunması çok nadirdir. Hastaların çoğu monoseptomatik ya da oligoseptomatik olarak başvurur. Öyküsü ve klinik özellikleri ile MRS tanısı konan bir hastamızı sunduk.

Olgu sunumu: 9 yaşında kız hasta, ağız kenarında sağa çekilme, yüzün sol yanımında şişlik, sol gözünü tam kapatamama şikayetiyle başvurdu. Hastanın bu şikayetleri iki gün önce başlamıştı. Özgeçmişinden ilk kez 3 ay önce yüzünün sağ tarafında benzer şikayetlerinin olduğu, steroid tedavisi ile düzeldiği öğrenildi. Anne-baba arasında akrabalık yoktu. Soy geçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenesinde; sol göz kapagını tam kapatamıyor, gülerken ağız köşesi sağa

çekiliyordu. Sol nazolabial oluk silikti. Yüzün sol alt yarısında şişlik mevcuttu. Dilde fissür gözlemlendi. Otit ve mastoidit bulguları saptanmadı. Diğer sistem muayene bulguları doğaldı. Laboratuvar incelemesinde; tam kan sayımı, serum biyokimyası, sedimantasyon, C-reaktif protein düzeyleri normal saptandı. Viral enfeksiyonlara yönelik yapılan serolojik incelemeler negatif bulundu. Beyin magnetik rezonans görüntülemesi normaldi. Üç ay içinde iki kez farklı tarafta tekrarlayan, orofasiyal ödemin eşlik ettiği periferik fasiyal paralizisi ve plika lingulata nedeni ile MRS tanısı konuldu. 1 mg/kg/gün oral steroid tedavisi başlandı, tedavi iki haftada azaltılarak kesildi. Klinik bulgular dört hafta içinde tamamen düzeldi.

Sonuç: Çocukluk çağında nadir görülen MRS, tekrarlayan fasiyal paralizilerin ayırıcı tanısında düşünülmesi gereken bir hastalıktır.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Yenidoğan döneminde dev kistik higroma: olgu sunumu

Giant cystic hygroma in the neonatal period: a case report

Günay Mirzayevalı¹, Serhan Küpeli², Hasan Bilen Onan³, Mehmet Satar⁴, Nejat Narlı⁴,
Hacer Yapıcıoğlu Yıldızdaş⁴, Ferda Özlü⁴

¹ Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Çocuk Onkoloji Bilim Dalı ve Pediatrik Kemik İliği Nakil Ünitesi, ³Radyoloji Anabilim Dalı, ⁴Neonatoloji Bilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):125-128.

GİRİŞ

Kistik higroma genellikle prenatal dönemde saptanan, kistik lenfanjiyom olarak da adlandırılan, özellikle boyunda yerleşen lenfatik sistemden sekestrasyon, lenfatik sistemin anormal tomurcuklanması veya lenfatik sistemle juguler venöz sistem arasındaki normal bağlantının oluşmaması sonucunda gelişen, iyi huylu, konjenital bir malformasyondur¹⁻³. Kistik higromanın lokalize ve yaygın formları vardır. Kistik higromanın insidansı yaklaşık her 6000 doğumda birdir⁴. Daha sık baş ve boyun bölgesinde rastlanırken daha az sıklıkta abdomen, mediasten, meme dokusu, orbita ve ekstremitelerde görülür⁵.

Kistik higromalar sıklıkla hayatın birinci dekatında görülen nadir tümörlerdir⁶. Lenfanjiomlar genellikle, kapiller lenfanjioma (basit), kavernöz lenfanjioma ve kistik higroma (kistik lenfanjioma) şeklinde sınıflandırılır⁷. Lenfanjiomlar çevresinde olan anatomik yapıları zaman zaman invaze etmekle birlikte çok malignite potansiyeli taşımazlar. Fakat abse oluşturarak kötü klinik bulgularla karşımıza çıkabilirler.

OLGU SUNUMU

Olgumuz 39 yaşında sağlıklı baba ile 38 yaşında astımlı annenin 4. gebeliğinden yaşayan 2. bebek olarak 39 gestasyonel haftasında sezeryan ile 3350gr

ağırlığında doğan erkek bebektir. Gebeliğinin 5. ayına kadar hiçbir sorunu olmayan anne bu dönemde asetsalisilik asit ve enoksoparin kullanmış. Rutin kontrollerinde fetusun boynunda kitle saptanmış. Yine bu dönemde kalbinde parsiyel venöz dönüş anomalisi görülmesi üzerine amniyosentez yapılmış, normal sonuçlanmıştır. Annenin diğer yaşayan çocuğunda takiplerde kapanmış olan PDA ve foramen ovale varmış.

Hasta doğar doğmaz ağlamış, 1.ve 5. dakika APGAR skorları sırasıyla 9 ve 10 olarak değerlendirilmiş, boynun sağ tarafında olan yaklaşık 10-12 cm çapında geniş hacimli düzensiz kitleden dolayı solunum sıkıntısına girmemesi için nazal CPAP ile transport kuvvüzle Yeni Doğan Yoğun Bakım ünitesine getirilerek dev kistik higroma, parsiyel venöz dönüş anomalisi, atrial septal defekt, enoksoparin kullanan anne bebeği, astımlı anne bebeği, idrar yolu enfeksiyonlu anne bebeği tanıları ile yatırıldı. Genel durumu orta iyi olan hasta Nazal SIMV modunda takibe alındı. Fizik muayenesinde şuuru açık, aktif, ön fontanel 2x2 cm, normal bombelikte, cilt doğal, yarı damak ve dudak yoktu. Boyunun sağ tarafında sağ kulağı da içine alan, hareket kısıtlılığı ve solunum sıkıntısı yaratan, boyutları 10-12 cm çapında sınırları düzensiz, yumuşak kitle görüldü (Şekil 1). Solunum sisteminin muayenesinde her iki hemitoraks solunuma eşit şekilde katılıyor, akciğer sesleri bilateral hafif kaba, ral ve ronküsü yoktu. Kalp ritmik, ek ses ve üfürümü yoktu. Batın rahat, defans veya rebandu

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

yok, organomegali yoktu. Genito üriner sistem haricen erkek görünümünde, testisler skrotumda palpe ediliyordu. Ekstremiteleri doğal, refleksleri haftası ile uyumlu alınıyordu. Gönderilen kan tahlillerinde özellik yoktu.



Şekil 1. Boyunun sağ tarafında sınırları düzensiz dev kistlik higroma

Hayatının 3. gününde girişimsel radyoloji tarafından işlem yapıldı. Boyunda trakea anterioru düzeyinden lateral servikal zincire uzayan lenfanjioma yönelik USG eşliğinde 2 ayrı kateter ile sol lateral ve anteriordan giriş yapıldı. Multipl kompartmanlar izlenmekteydi septalar scaterle delinerek içerik aspire edildi kontrast verilerek skopi eşliğinde vasküler ilişkilene değerlendirildi. Vasküler ilişkilene izlenmemesi üzerine totalde 3,5 mg bleomisin sulandırılarak 2 ayrı scaterden enjekte edildi ve işlem sonlandırıldı.

İntralezyonal tedavinin 4. gününden başlayarak kitlerde küçülme görüldü. Sonrasında hastanın genel durumu stabil olup, solunum sıkıntısı geriledikten sonra taburcu edildi.

4 ay sonrasında Çocuk Onkoloji polikliniğine takibe gelen hastanın kitlesinde yaklaşık %70 lik küçülme görüldü ve 2. skleroterapisi planlandı.

SONUÇ

Kistik higroma olarak da adlandırılan makrokistik lenfatik malformasyon, ince bir endotel ile kaplı büyük, birbirine bağlı lenfatik kist koleksiyonlarından oluşur. Doğumda en sık servikofasiyal bölge, koltuk altı veya lateral göğüs duvarında cilt altında yerleşimli, büyük, sınırları düzensiz, yumuşak bir kitle olarak

ortaya çıkar. Kistik higroma, gebeliğin ilk üç ayında doğum öncesi tespit edilebilir ve yaklaşık %50 vakada Down sendromu, Turner sendromu ve Noonan sendromu gibi kromozomal anormalliklerle birlikte görülür. Kistik lenfanjiyom olarak da adlandırılan, kistik higroma özellikle boyunda yerleşen lenfatik sistemden sekestrasyon, lenfatik sistemin anormal tomurcuklanması veya lenfatik sistemle juguler venöz sistem arasındaki normal bağlantının oluşmaması sonucunda gelişen iyi huylu, ağrısız konjenital bir malformasyondur.1-3 Kistik higromanın lokalize ve yaygın formları vardır. Yaklaşık 1/60000 görülür.4 Daha sık baş ve boyun bölgesinde rastlanırken daha az sıklıkta abdomen, mediasten, meme dokusu, orbita, paratiroid ve ekstremitelerde görülür.5 İzole olabileceği gibi özellikle kromozomal anomalilerle birlikteliği sık olup non-immün hidrops ve oligohidramniyoz eşlik edebilir. En sık eşlik ettiği kromozomal anomali %40-80 oranında Turner sendromudur.

Kistik higromalar sıklıkla hayatın birinci dekatında görülen nadir tümörlerdir.6 Lenfanjiomlar genellikle, kapiller (basit) lenfanjioma, kavernoöz lenfanjioma ve kistik higroma (kistik lenfanjioma) (KH) şeklinde sınıflandırılır.7 Uzun yıllardır kistik lenfanjioma teriminin yerine, etyolojide karışıklığa neden olmaması için kistik higroma terimi kullanılmaktadır.8 Lenfanjiomlar çevresinde olan anatomik yapıları zaman zaman invaze etmekle birlikte çok malignite potansiyeli taşımazlar.

Fetusta lenfatik sistemin oluşumu yaklaşık 5. gebelik haftasında başlar. Boyunda lenfatik yapıların internal juguler venle birleşmesi yaklaşık 7. gebelik haftasında beklenir. Eğer bu yapılar arasındaki bağlantı 11-12. gebelik haftasına kadar oluşmaz ise kistik higroma süreci başlayabilir.9 Ancak bazı olgularda spontan gerileme bildirilmiştir. Bu tür olgularda geç de olsa lenfatiklerle juguler ven arasında bağlantının oluştuğu ve bunun sonucu kistik oluşumun gerilediği düşünülmektedir.

Lenfanjioma tanısı klinik bulguların yanında asıl olarak görüntüleme yöntemleriyle konulur. Tanıda sıklıkla kullanılan radyolojik görüntüleme yöntemleri ultrasonografi, bilgisayarlı tomografi ve magnetik rezonans görüntülemedir.

Olgumuza doğum sonrası yapılmış olan ultrasonografik değerlendirmede boyunda multipl kompartmanları olan kistik lezyon görüntülenmiştir. Ultrasonografi sonrası skopi eşliğinde septalar delinerek içerik aspire edilmiş, kontrast verilerek

vasküler ilişkilene dfeğerlendirilmiş, ilişkilenenin olmadığı görülmüştür. İntralezyonel bleomisin uygulanmasından sonraki 4. günden başlayarak lezyonun küçülme eğiliminde olduğunun görülmesi üzerine hastamıza ileri bir görüntüleme yapılmasına gerek duyulmamıştır. Lenfanjiomanın değerlendirilmesinde genellikle morfolojik ve klinik sınıflama yapılır. Morfolojik sınıflamaya göre makrokistik, mikrokistik ve mikst olmak üzere 3 grupta incelenir. Kistlerin boyutu 2 cm³'den büyük ise makrokistik, 2 cm³'den daha küçük ise mikrokistik, her ikisini de içeriyorsa mikst tip olarak tanımlanır. Klinik sınıflama ise kistin lokalizasyonuna ve yayılımına göre yapılır.⁹ Yerleşimine göre evre 1 tek taraflı infrahiyoid; evre 2 tek taraflı suprahiyoid; evre 3 tek taraflı suprahiyoid ve infrahiyoid; evre 4 iki taraflı suprahiyoid; evre 5 iki taraflı suprahiyoid ve infrahiyoid olarak ayrılır. Bizim olgumuzdaki lenfanjioma küçük ve büyük kistlerden oluşmaktaydı. Yerleşimi ise solda suprahiyoid ve infrahiyoid idi. Bu nedenle morfolojik olarak mikst tip, yerleşimine göre ise evre 3 olarak değerlendirildi.

Büyük boyutlu kistik higromalar larinks, trakeaya ve özefagusu bası yaparak yenidoğan döneminde solunum sıkıntısı ve beslenme sorunlarına neden olabilirler. Hastamızda ciddi solunum ve yutma sıkıntısı gelişmedi. Lenfanjioma tedavisinde klasik tedavi cerrahi eksizyondur. Cerrahi yaklaşımda total cerrahi rezeksiyon tercih edilmesine rağmen, lezyonun komşuluğunda önemli yapıların bulunması nedeniyle olası komplikasyonlardan korunmak amacıyla eksizyon sıklıkla kitlenin %50-70'i arasında sınırlanır.¹¹ Cerrahi tedaviye alternatif olarak intralezyonel sklerozan ajanların uygulanması cerrahi komplikasyonların azalmasına neden olmuştur.⁴ Sklerozan ajan olarak daha çok bleomisin kullanılmaktadır. Bleomisin DNA sentezini inhibe ederek antineoplastik etki gösterir. Kistik higroma tedavisinde kist duvarındaki endotel tabakasının hasarına sekonder nonspesifik inflamasyon ve fibrosis yaparak etki ettiği düşünülmektedir. İntralezyonel uygulanan bleomisin tedavisinin standart bir protokolü bulunmamaktadır.¹⁰ Genellikle skleroterapiden sonra kistik lezyonun yaklaşık %45-60 oranında gerilediği bildirilmiştir. Aspirasyon ve cerrahi düzelmeler de eklendiğinde tedavide başarı oranı %80'lere çıkabilmektedir.¹² Hastamızda da bleomisin enjeksiyonu hayatının ilk haftasında ve 4 ay arayla toplam iki kez uygulanmış, sonrasında yaklaşık olarak %70 oranında bir küçülme gözlenmiştir. Ek kardiyak anomalileri de olan hasta

son tedavisinden 4 ay sonra planlanmış olan bleomisin tedavisine gelmeden önce kaybedildi.

Prenatal dönemde yapılan ultrasonografik görüntülemelerle saptanabilen kistik higromalar, postnatal dönemde hastanın ek anomalileri yoksa, cerrahi girişim yapılmadan, intralezyonel sklerozan madde enjeksiyonu ile kolaylıkla tedavi edilebilir ve başarılı sonuçlar alınabilir.¹³⁻¹⁴ Dev kistik higroma tedavisinde standart bir uygulama protokolü olmayan intralezyonel bleomisin uygulamasının etkilerini, yan etkilerini, tedavinin uzun vadeli toksisitelerini araştıran çalışmaların yapılmasına ihtiyaç vardır.

KAYNAKLAR

1. Fleischer AC, Manning FA, Jeanty P, Romero R. Sonography in obstetrics and gynecology. 5th ed. London: Appleton – Lange. 1996;393-94.
2. Stringel G. Hemangiomas and lymphangiomas. In: Aschraft KWH, ed. Pediatric Surgery. Elsevier, Philadelphia: 1990:802-22.
3. Rahul Mansing Kadam, A Narendra Kumar, VSV Prasad, And Sudha Boda, Giant Cervico-Thoracic Cystic Hygroma in a Preterm: A Case Report, journal of neonatal serg. 2017;6:66.
4. Bhattacharyya NC, Yadav K, Mitra SK, Pathak IC. Lymphangiomas in children. Aust N Z J Surg. 1981;51:296-300.
5. Jae Chul Yoo, Youngjin Ahn, Yune Syung Lim, J Hun Hah, Tack-Kyun Kwon, Myung-Whun Sung, Kwang Hyun Kim. OK-432 sclerotherapy in head and neck lymphangiomas: long-term follow-up result. Otolaryngol Head Neck Surg. 2009;140:120-3.
6. Riechelmann H, Muehlfoy G, Keck T, Mattfeldt T, Rettinger G. Total, subtotal and partial surgical removal of cervicofacial lymphangiomas. Arch Otolaryngol Head Neck Surg. 1999;125:643-8.
7. Landing BH, Farber S. Tumors of the cardiovascular system. Atlas of Tumor Pathology. Washington, DC: Armed Forces Institute of Pathology. 1956.
8. Sherman BE, Kendall K. A Unique Case of the Rapid Onset of Large Cystic Hygroma in the Adult. American Journal of Otolaryngology. 2001;22:206-10.
9. Charabi B, Bretlau P, Bille M, Holmelund M. Cystic hygroma of head and neck – a long-term follow-up of 44 cases. Acta Otolaryngol. 2000;543:248-50.
10. Sanliap I et al. Sclerotherapy for lymphangioma in children. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2003;67:795-800.
11. Ameh EA, Nmadu PT. Cervical cystic hygroma: pre-, intra-, and post-operative morbidity and mortality in Zaria, Nigeria. Pediatr Surg Int. 2001;17:342-3.
12. Orford J, et al. Bleomycin therapy for cystic hygroma. J Pediatr Surg. 1995;30:1282-7.

13. Gallagher PG, Mahoney MS, Gosche JR. Cystic hygroma in the fetus and newborn. *Semin Perinatol.* 1999;23:341-356.
14. Kibar AE, Çakır BC, Tiryaki T ve ark. Göğüs duvarında kistik higroma: Nadir bir yerleşim yeri. *Türk Pediatri Arşivi.* 2005;40:241-43.
15. Boardman SJ, Cochrane LA, Roebuck D, Elliott MJ, Hartley BEJ. Multimodality treatment of pediatric lymphatic malformations of the head and neck using surgery and sclerotherapy. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg.* 2010;136:270-6.
16. Horbach SER, Rigter IM, Smitt JHS, Reekers JA, Spuls PI, van der Horst CMAM. Intralesional Bleomycin Injections for Vascular Malformations: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Plast Reconstr Surg.* 2016;137:244-56.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Neonatal akut lenfoblastik lösemi

Neonatal acute lymphoblastic leukemia

Sezgi Güven Çetin¹, Şerif Hamitoğlu², Ahmet Kurtoğlu², Mustafa Özdemir²,
Tugay Tepe², Hacer Yapıcıoğlu Yıldızdaş², Ferda Özlü², Mehmet Satar², Nejat Narlı²,
Ayşe Özkan³

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

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):129-130.

GİRİŞ

Neonatal akut lenfoblastik lösemi, nadir görülmesine rağmen, yenidoğanda neoplastik hastalığa bağlı ölümlerde önde gelen nedenlerden biridir. İnsidansı her 5 milyon canlı doğumda bir olarak belirtilmektedir. Vakalarda genellikle lökositöz peteşi ekimoz hepatosplenomegali, kütanöz nodüller lezyonlar ve santral sinir sistemi tutulum bulguları görülmektedir. Hepatosplenomegali ve döküntü gibi bulgularla prezente olması sebebiyle konjenital enfeksiyonlarla karışabilir ve tanıyı doğrulamak için sitoloji yapılmalıdır. Yenidoğanlarda prognoz kötüdür ve kür sağlansa bile yüksek bir relaps oranı mevcuttur. Vakalar genellikle kanama veya enfeksiyonlardan kaybedilmektedir.

OLGU 1

Aralarında 1. dereceden akraba evliliği bulunan 28 yaş annenin 7. Gebeliğinden 4. yaşayan olarak 38+5 gestasyon haftasında normal vajinal yolla 2500 gram doğan hastanın postnatal 28. güne kadar herhangi bir şikayeti olmamış. Postnatal 28.günde karında şişlik nedeniyle dış merkeze başvuran hastanın tetkiklerinde lökositöz saptanması üzerine hasta yenidoğan yoğun bakım ünitemize kabul edildi. Yatışında yapılan fizik muayenesinde baş-boyun muayenesi normaldi, takipneikti, palpasyonla karaciğer 5 cm, dalak 4 cm ele gelmekteydi. WBC:429600/ μ L ANS:79200/ μ L HB:8gr/dl HCT:

%26.9 PLT:7000/ μ L P:16.9mg/dl Ca:3.1mg/dl Ürik Asit:34.2mg/dl BUN:60mg/dl ve LDH:2721U/L olarak raporlanması üzerine hasta trombosit süspansiyonu ve TDP ile desteklendi. Tümör Lizis Sendromu açısından ürikoliz tedavisi başlandı, alkalize mayi ile hidrate edildi. Kontrol hemogramında WBC: 167000/ μ L gelmesi üzerine hidrasyona devam edildi, lökoferez yapılmadı. Hastanın kemik iliği aspirasyonu B hücreli ALL tanısıyla uyumlu idi. Hastaya Vinkristin, Korabin ve Daunorubicin tedavileri başlandı. Hasta tedavisinin 3. ayında enfeksiyon sebebiyle kaybedildi.

OLGU 2

Akraba evliliği bulunmayan 29 yaşında sağ sağlıklı annenin 1. gebeliğinden 1. yaşayan olarak 39 Gestasyon haftasında sezeryan ile 3020 gr olarak doğan kız bebeğin doğduğunda yaygın peteşileri mevcutmuş. Hastanın bakılan hemogramında lökositöz saptanması üzerine hasta yenidoğan yoğun bakım ünitemize sevk edildi. Fizik muayenesinde baş-boyun muayenesi normaldi; ikterik ve soluk görünümde olan hastanın cildinde yaygın ekimotik alanlar izlenmekteydi. Palpasyonla 4 cm splenomegalisi mevcuttu. Hemogramında WBC:121900/ μ L ANS:8900/ μ L HB:8.6gr/dl HCT: %27 PLT:6000/ μ L T.BİL:10.2mg/dl D.BİL:3.5mg/dl ÜA:7.1mg/dl LDH:2502 U/L olarak raporlanan hastaya ürikoliz ve alkalize mayi

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Sezgi Güven Çetin, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Adana, Turkey

başlandı. Kemik iliği aspirasyonu yapıldı ve B hücreli ALL ile uyumlu olduğu görüldü. Tedavisi Vinkristin, Daunorubicin, L-asparajinaz ve intratekal methotreksat şeklinde başlandı. Hasta halen 46 günlük olup kliniğimizde yatmakta ve tedavisine devam edilmektedir.

SONUÇ

Akut lenfositik lösemi (ALL), yaşamın ilk ayında nadiren görülen nadir bir durumdur ve bildirilen insidansı bir milyon canlı doğumda 1-5 arasında değişmektedir. Neonatal lösemiler ALL, AML ve Juvenil Miyelomonositik Lösemi olarak prezente olabilir. AML, ALL'den daha sık görülmektedir ve daha iyi prognoza sahiptir. Konjenital lösemiler anomalilerle birliktelik gösterebilir. Bunlar arasında Down sendromu, trizomi D ve diğer kromozomal anormallikler yer sayılabilir. Her iki hastamızda da Down sendromu yoktu.

Trizomiler haricinde, 11q23 loküsündeki KMT2A genindeki mutasyonların olguların yarısından fazlasından sorumlu olduğu bildirilmektedir.

Konjenital akut lenfositik lösemnin ana bulguları arasında hepatosplenomegali (%80) ve Leukaemia cutis (%60) sayılabilir. Lenfadenopati, solunum sıkıntısı ve santral sinir sistemi tutulumu gözlenebilir de sıklığı daha azdır. Hastalarımızda karaciğer ve dalk büyüğü vardı.

Konjenital lösemnin, lökomoid reaksiyon, konjenital enfeksiyonlar, şiddetli eritroblastozis fetalis, geçici miyeloproliferatif hastalık ve neonatal nöroblastomadan ayrımının yapılması gerekmektedir

ALL kesin tanısı tam kan sayımı, periferik yayma ve kemik iliği aspirasyonu ile kesinleştirilir. Tedavi sistemik ve intratekal kemoterapiyi içermektedir. Tedavi esnasında tümör lizis sendromu açısından uyanık olunmalıdır.

Yenidoğanlarda prognoz zayıftır ve genel sağ kalım oranı %15'ten azdır. Vakalar genellikle kanama veya enfeksiyonlardan kaybedilir. Prognozu olumsuz etkileyen nedenler arasında erkek cinsiyet, KMT2A gen mutasyonu ve postnatal ilk bir haftada tanı almak sayılabilir. Agresif tedaviye rağmen remisyon olasılığı düşüktür ve relapslar yaşamın ilk iki senesinde görülür. Yenidoğanlar için nüks riski daha yüksektir ve genellikle ilk 1 yaşta hastalar kaybedilmektedir.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Konjenital kalp hastalıklarında nedeni açıklanamayan solunum sıkıntısı sebebi: Laringomalazi

The cause of unexplained respiratory distress in congenital heart diseases: Laryngomalacia

Asena Emiroğlu Taşkın¹, İrem Gök¹, Ferda Özlü², Şerif Hamitoğlu², Hacer Yapıcıoğlu Yıldızdaş², Özgür Sürmelioglu³

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Neonatoloji Bilim Dalı, ³Kulak Burun Boğaz Hastalıkları Anabilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):131-132.

Amaç: Larinks kıkırdağının doğumsal bir anomalisi olan laringomalazi, inspirasyon sırasında supraglottik yapıların çökmesine neden olan ve hava yolu tıkanıklığına yol açan dinamik bir lezyondur. Laringomalazi, konjenital stridorun en yaygın nedenidir ve larinksin en yaygın konjenital lezyonudur. Laringomalazili bebeklerin %10'unda konjenital kalp hastalığı bildirilmiştir ve bu hastaların orta ila şiddetli hastalığa sahip olma olasılığı daha yüksektir. Solunum yolu tıkanıklığının bozulmuş kardiyovasküler fonksiyon üzerindeki etkisi hastaların semptomlarının kötüleşmesine neden olabilir. Laringomalazi ve konjenital kalp hastalığı olan bebeklerin yaklaşık %34'ünde cerrahi tedavi gereklidir. Burada kalp hastalığının eşlik ettiği ve farklı tedavi yöntemlerinden yanıt alınan 2 laringomalazili olgu sunulmuştur.

Olgu 1: 37 yaş annenin 6 gebeliğinden 3. yaşayan olarak 38+3 gestasyon haftasında APGAR 6-8 doğan hasta Ağır Fallot Tetralojisi, Pulmoner Atrezi, ASD, PDA ve IUGG ön tanılarıyla yenidoğan ünitemize yatırıldı. Yatışında yapılan fizik muayenesinde periferik siyanozu gözlenmekteydi ve dinlemekle 3/6 sistolik üfürümü mevcuttu. Hasta yatışının 3. gününde solunum sıkıntısının artması üzerine entübe edildi. Takiplerinde akciğer patolojisi olmamasına rağmen tekrarlayan entübasyon ihtiyacı olan hasta larinks patolojileri açısından Kulak Burun Boğaz

Kliniği'ne konsülte edildi ve laringomalazi tanısı aldı. Yatışının 32. gününde hastaya KBB tarafından diot lazer ile koterizasyon işlemi uygulandı ve işlem sonrasında hastanın solunum sıkıntısının gerilediği gözlemlendi.

Olgu 2: 24 yaş annenin 2. gebeliğinden 2. yaşayan olarak 38+4 gestasyon haftasında doğan hasta, Fallot Tetralojisi ön tanısıyla yoğun bakım ünitemize yatırıldı. Postnatal 1. gününden itibaren solunum sıkıntısı olan hasta, doğumunun 18.gününde entübe edildi. Solunum sıkıntısında gerileme olmayan ve ekstübe edilemeyen hastanın PAAC grafisinde pnömonik infiltrasyon, atelettazi ya da konjesyon izlenmedi. Çocuk Kardiyoloji önerisiyle solunum sıkıntısı etyolojisi açısından hastaya BT anjiyografi çekildi. Normal olarak raporlandı. KBB tarafından laringoskopik muayenesi yapılan hastada ağır laringomalazi düşünülerek 2 sefer supraglottoplasti uygulandı. Mevcut tedaviden yarar görmeyen hastaya trakeostomi açılarak yatışının 5. ayında taburcu edildi.

Sonuç: Laringomalazi, bebeklerde konjenital stridorun en sık nedenidir ve tüm konjenital laringeal anomalilerinin %50-75'ini oluşturmaktadır. Semptomların şiddeti hava yolu tıkanıklığının derecesine bağlıdır. Tipik olarak görülen aralıklı ve alçak frekanslı inspiratuar stridor özellikle beslenme, ağlama, ajitasyon ve supin pozisyonunda artar. Semptomlar doğumda veya ilk haftalarda ortaya çıkar

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Asena Emiroğlu Taşkın, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Adana, Turkey

6-8. aylarda pik noktaya ulařır. Tanı esas olarak laringomalaziyi dođrulayan ve supraglottik tıkanıklığın diđer nedenlerini dıřlayan ofis tabanlı esnek laringoskopiye dayanmaktadır. Laringomalazi; gastroözofageal reflü hastalığı, nörolojik defisitler, konjenital kalp hastalığı veya genetik bozukluđun varlığı gibi çeřitli komorbiditelere eřlik edebilir. Konjenital kalp hastalarında solunum sıkıntısı geliřtiđinde ilk olarak kardiyak veya alt solunum sistemi ile ilgili patolojiler akla gelse de konjenital kalp hastalıklarında en sık rastlanan üst hava yolu obstruksiyon nedeni laringomalazi olarak

tanımlanmıřtır ve hastaların yaklaşık üçte birinin cerrahi tedavi ihtiyacı olmaktadır. Tekrarlayan siyanoz, apne, beslenme zorluđu, aspirasyon ve konservatif tedaviye rađmen semptomların gerilememesi cerrahi müdahale endikasyonlarındandır. Supraglottoplasti řu anda ağır laringomalazi için en yaygın uygulanan cerrahi yöntemdir. Karbondioksit lazer de cerrahi tedavi için uygulanan yöntemlerdendir. Konjenital kalp hastalığı ve solunum sıkıntısı olan yenidođanlarda laringomalazi gibi solunum sıkıntısı yapabilecek başka sebepler de akla gelmelidir.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Sjögren sendromlu anne bebeği: perikard effüzyonu ve perikard tamponadi gelişen neonatal lupus olgusu

A baby of a mother with sjögren syndrome: a neonatal lupus case with pericardial effusion and pericardial tamponade

Mustafa Özdemir¹, Tugay Tepe¹, Hacer Yapıcıoğlu¹, Şerif Hamitoğlu¹, Ahmet İbrahim Kurtuluş¹, Ferda Özlü¹, Nejat Narlı¹, Mehmet Satar¹, Tolga Akbaş², Sevcan Erdem², Derya Altıntaş³

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Bilim Dalı, ²Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, ³Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):133.

Amaç: Neonatal lupus sendromu (NLS), Sjögren Sendromu(SS) ve diğer otoimmün hastalığı olan annelerin bebeklerinde, başta kardiyak olmak üzere çoklu sistem tutulumunun olduğu nadir bir hastalıktır. Kalp blokları, nörolojik defektler ve iskelet sisteminde gelişen kondrodizplazi bulguları geri dönüşümsüzdür. Bu nedenle hastalarda belirgin olarak tutulan sistem dışında diğer organ sistemlerinin de taranması gereklidir. Annesinde Sjögren sendromu olan ve trombositopeni ile doğan, yenidoğan döneminde konvülsiyonları ve perikard tamponadi gelişen neonatal lupus sendromlu olguyu sunmayı amaçladık.

Olgu Sunumu: Glukoz 6 Fosfat Dehidrogenaz enzim eksikliği ve Sjögren sendromu tanılı 39 yaşındaki annenin 3. gebeliğinden 3. yaşayan olarak 34. haftada doğan erkek bebeğin annesinde trombositopeni ve anemi etiyolojisi araştırılırken G6PD enzim eksikliği ve anti-SSA(52 Da): 3+, anti-

SSa (60 Da):2+ tespit edildiği, asemptomatik olması nedeni ile tedavi verilmediği öğrenildi. Takiplerinde EKG’de blok izlenmedi. Myoklonik nöbetleri için çoklu antiepileptik tedavisi aldı. Kranial ve abdomen USG normaldi. Olgunun Anti-Ro ve ANA pozitif, metabolik tetkikleri normaldi. Yatışının 9. ve 19. gününde iki kez ani kardiyak arrest gelişti. İkinci kardiyak arrestinde yaygın perikard tamponadi saptandı ve acil perikardiyosentez uygulandı (Şekil 1). Sonrasında prednizolon tedavisi başlandı. İlk EEG’de epileptiform anomali varken kontrol EEG’si normaldi. 1 aylık iken taburcu oldu. Son kontrolünde 5,5 aylık olan olgunun nörolojik gelişimi normaldi.

Sonuç: Gebelik boyunca Anti-Ro/SSA ve/veya anti-La/SSB antikoru pozitif SS gibi hastalığı olan anne bebeklerinde NLS riski mutlaka akılda tutulmalı, çoklu sistemlerin tutulumu açısından intrauterin ve neonatal dönemde uygun tedavi planlanmalıdır.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Dandy-walker malformasyonu ile postaksiyel polidaktili birlikteliği: yenidoğan olgu sunumu

Coexistence of Dandy-Walker Malformation with postaxial polydactyly: a neonatal case report

Mustafa Özdemir¹, Tuğay Tepe¹, Şerif Hamitoğlu¹, Ahmet İbrahim Kurtoğlu¹,
Hacer Yapıcıoğlu Yıldızdaş¹, Ferda Özlü¹

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

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):134-136.

GİRİŞ

Dandy-Walker spektrumu; Dandy-Walker malformasyonu (DWM), DW varyantı (inferior vermian hipoplazi) ve en hafif formu olarak kabul edilen mega sisterna magna'yı da içeren posterior fossanın kistik malformasyonlarından oluşur. Klasik DMW, dördüncü ventrikülün kistik dilatasyonu, serebellar hemisferler ve vermisin tam ya da kısmi agenezisi ve posterior fossa genişlemesi ile karakterizedir. Prevelansı yaklaşık 1/30000 canlı doğum olup, tüm infant hidrosefali olgularının %4-12'sinde görülür. Dandy-Walker varyantı ise arka fossada genişleme olmaksızın değişen derecelerde vermian hipoplazi/displaziyle karakterizedir (Forzano vd., 2007: 1). DMW'nun postaksiyel polidaktili ile ilişkisi ise, olası bir otozomal resesif sendrom (OMIM 220220) olarak tanımlanmıştır. Dandy-Walker malformasyonu veya Dandy-Walker varyantına santral sinir sistemi (SSS) anomalileri ve postaksiyel polidaktili gibi SSS dışı ek anomalileri yüksek oranlarda (%50-70) eşlik edip prognozu etkileyebilir. Bunlar arasında, hidrosefali, korpus kallozum agenezisi, agyri, polimikrogyri, syringomyeli, holoprosensefali ve oksipital ensefalosel gibi SSS anomalileri, konjenital kalp hastalığı, nöral tüp defektleri, yarı damak ve yarı dudak gibi ekstrakraniyal anomaliler sayılabilir (Kumar vd., 2001: 2). Ayrıca anöploidiler de (trizomi 21 ve 18 gibi) DWM ve varyantına eşlik

edebilmektedir (Forzano vd., 2007: 1). Dandy-Walker spektrumunun ayırıcı tanısında posterior fossa yerleşimli araknoid kist düşünülmelidir. Araknoid kist asimetrik sıvı koleksiyonu şeklinde olup kist sınırları yuvarlaktır. Serebellum aslen normal olup serebellar hemisferler yer değiştirmiş ya da baskılanmıştır.

DWM tanısı genellikle antenatal dönemde yapılan fetal ultrasonografi (USG) ve fetal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ile postnatal dönemde ise kraniyal USG ve beyin tomografisi (BBT) ve MRG ile konulabilmektedir (Zimmerman vd., 2005: 3). DWM tedavisi ise sonuçlıdır ve tedavi alternatifleri; kraniyotomi ile kist fenestrasyonu ve kist eksizyonundan, endoskopik yaklaşımlara ve şant uygulamalarına kadar değişmektedir. DWM olan hidrosefali bir çocuk ya da yenidoğanda lateral ventriküle şant uygulanması kolay ve hidrosefaliyi etkin şekilde tedavi eden ilk seçenektir (Osenbach vd., 1991: 4). Mortalite oranı ve prognozu çoğu zaman DWM'dan ziyade eşlik eden anomaliler belirlemektedir. İn utero veya neonatal dönemde tanı konulan olgularda prognoz genellikle kötüdür. Yaklaşık olarak %40 ölümlü sonuçlanmakta, canlı kalanların %75'inde ise kognitif fonksiyonlarda bozulma olmaktadır (Scher vd., 1991: 5).

Bu olgu sunumunda antenatal USG'de ve postnatal dönemde de kraniyal MRG ile DWM tanısı alan, klinik takibinde hidrosefali gelişen ve SSS dışı ek anomalisi olarak da postaksiyel polidaktili,

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Ezgi Çay, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Adana, Turkey E-mail: eezgicay@gmail.com

nefrolitiazis eşlik eden bir yenidoğan olgusu sunulmuştur.

OLGU SUNUMU

31 yaşında baba ile 23 yaşında levatiresetam kullanan epilepsi tanılı annenin 1. gebeliğinden 1. Yaşayan olarak, 41. gestasyonel haftada 3085 gram olarak doğan kız bebeğin APGAR skorları 5 ve 7 idi. Doğar doğmaz ağlamayan hastaya yenidoğan ilk bakımı sonrasında canlandırma basamakları uygulandı, kalp tepesi atımı >100 ve spontan solunumu başlayan hastanın t-parça canlandırıcı ile yenidoğan yoğun bakıma transportu sağlandı. Fizik muayenesinde ağırlık 3085 gr (10-25p), boy 52 cm (25-50p), baş çevresi 37 cm (75-90p), vücut ısısı 36.4 °C, solunum sayısı 57/dk, nabız 141/dk, kan basıncı 64/35 mmHg idi. Gözlerde hipertolerizm, frontal bossing, basık burun kökü, mikrognati, sol elde metakarpal bölgeden çıkan 6. parmak ve sağ elde aynı bölgede bulunan polipoid bir parmaklı görünüm mevcuttu (Şekil 1 ve 2). Antenatal USG'de DWM ile uyumlu görünüm ve bilateral böbreklerde hiperekojen odak saptanma öyküsü de olduğu için yapılan kraniyal USG'de ventriküler sistem genişliği doğal, 4. ventrikülde kistik dilatasyon ve serebellar vermiş hipoplazik gözlemlendi. Yapılan kraniyal MRG görüntülemesinde ise vermiyan hipoplazi, 4. ventrikülde genişleme, tentorium serebelli düzeyinde normale göre süperiora konumlanma mevcut olup korpus kollozum hipoplazisi, DWM ile uyumlu olarak raporlandı. Abdomen USG'de sağ böbrekte yer yer parankimal incelmeler ve nefrokalsinozis saptanması üzerine gönderilen idrar tetkiklerinde kalsiyum/kreatinin:0,02(normal), sistin: negatif, idrar oksalat/kreatinin:126(0-288), idrar sitrat/kreatinin: normal olarak sonuçlandı. TORCH paneli negatifti. Ekokardiyografisi normal olarak saptandı. Sağ ve sol eldeki aksesuar parmaklar proksimalden bağlanarak nekroze olması sağlandı ve spontan ampute oldular. Olgunun takibinde tekrarlayan apneleri olması sonrasında diğer apne nedenleri dışlandıktan sonra apnelerinin solunum merkezinin etkilenmesine bağlı olduğu düşünüldü. Daha sonra baş çevresi >1 cm/hafta olması ve baş çevresi >97 persentil olması nedeniyle çekilen BBT'de hidrosefali saptanan hastaya beyin cerrahisi tarafından takip önerildi. Yatışının 15. gününde apnesi olmayan, oral beslenebilen olgu poliklinik kontrollerine gelmek üzere taburcu edildi. Hastanın daha sonraki poliklinik takiplerinde nefrokalsinozisi düzeldi, ventriküloperitoneal şant ihtiyacı olmadı.

SONUÇ

Ailesel olgular bildirilmesine rağmen, DWM'nun multipl faktörlerden kaynaklandığı düşünülmektedir. Olguların sadece çok az bir kısmında, kromozom anomalisi, diğer genetik sendromlar veya özellikle alkol gibi teratojenlerin etken olduğu bilinmektedir. Gelişim mekanizması tam olarak bilinmemekle beraber, intrauterin 7-8. haftalardaki arka beyin gelişim süreciyle ilgili olduğu düşünülmektedir (Ten Donkelaar vd., 2003: 6). DWM'nun ortak klinik bulguları, karakteristik oksiput genişlemesi, makrokranî, mental retardasyon, serebellar ataksi ve artmış intrakraniyal basınçtır (Sawaya vd., 1981: 7). Bu hastaların yaklaşık dörtte biri neonatal periyotta bulgu verir. Eşlik eden konjenital anomaliler; kraniyofasiyal, kardiyak, renal ve iskelet anomalileridir. Serebral anomaliler apneik solunum gibi ciddi respiratuvar yetmezliğe sebep olabilir (Krieger vd., 1974: 8). Bizim olgumuzda da kraniyofasiyal dismorfik bulgular mevcuttu. Postnatal ilk günlerde hidrosefalisi olmamasına rağmen takiplerinde hidrosefali gelişti ancak ventriküloperitoneal şant ihtiyacı olmadı. Ayrıca eşlik eden postaksiyel polidaktisi mevcuttu. Renal bulgu olarak nefrolitiazis vardı, ayırıcı tanı için gönderilen taş tetkikleri ise normal olarak sonuçlandı. Tekrarlayan apne ataklarının ise solunum merkezinin tutulumuna bağlı olduğu düşünüldü.

DWM ve postaksiyel polidaktinin (OMIM 220220, 2012) kombinasyonu ilk olarak Pierquin ve ark. (1989) tarafından diğer malformasyonlar olmaksızın fetüslerde tanımlandı. Cavalcanti ve Salomao da (1999) benzer özelliklere sahip akraba ebeveynlerinden doğan bir erkek bebeği tanımladılar ve otozomal resesif kalıtımın olduğunu önerdiler. Bizim olgumuzda ise ebeveynler arasında akrabalık yoktu ve daha önce ailede benzer hastalık görülmemişti.

Dandy-Walker malformasyonu ve polidaktili izole veya diğer malformasyonlarla birlikte olabilir. Ancak ayırıcı tanı genellikle sınırlıdır. Mohr sendromunda (ağız-yüz-parmak sendromu tip II), merkezi sinir sistemi özellikleri DWM'nu (OMIM 252100, 2012), hidrosefali ve / veya porenselofaliyi içerebilir. Bu bozuklukta tipik olarak ellerde preaksiyel polidaktili ve ayaklarda postaksiyel polidaktili bulunur; ayrıca lobüle dil ve alveolar yarıklar kolaylıkla ayırt edici özelliklerdir (Gurrieri vd., 2007: 9).

Ritscher-Schinzel sendromu veya 3C (kraniyo-serebello-kardiyak) sendromu (OMIM: 220210) olan

hastalarda Dandy-Walker benzeri malformasyon ve atriyoventriküler septal defekt vardır (Kosaki vd., 1997: 10). Papadopoulou ve ark. (2005) posterior embriyotokson içeren 3C sendromlu bir erkek hasta tanımlamıştır. Ancak 3C sendromlu rapor edilen hastaların hiçbirinde postaksiyel polidaktili tarif edilmemiştir.

Yakın zamanda Joubert sendromu ve ilgili bozukluklar olarak yeniden adlandırılan Joubert sendromu (OMIM: 213300), (Meckel sendromu dahil olmak üzere) 'molar diş işareti' gösteren tüm sendromları içerecek şekilde yeniden tanımlandı. Bu sendromda uzun bir orta beyin, displastik kaudal medulla ve vermiş hipoplazisi veya displazisi vardır (Cohen, 2012: 11). Bu özellikler arasında uyanma sırasında ve non-REM uykusunda meydana gelen taşipne epizodları, apne epizodları ve düzensiz sarsıntılı göz hareketleri bulunur. Bunlar bizim olgumuzda izlenmedi. Ayrıca MRG beyin görüntüleri tanı için gerekli olan molar diş işaretini göstermiyordu (Brancati vd., 2010:12).

SONUÇ

Multi-sistemik tutulumu olmasından dolayı Dandy-Walker malformasyonu ve postaksiyel polidaktili birlikteliği tanı koyulması ve takipte gelişebilecek hidrosefali gibi durumların erken saptanması için önemlidir. Bu hastaların yönetimi yenidoğanlarda mortalite ve morbidite sebebi olabileceğinden, Dandy-Walker malformasyonu ve postaksiyel polidaktili birlikteliği tanısının konulması ve yönetimi önem arz etmektedir. Yenidoğan hastalarda özellikle serebellar vermiş agenezisi veya hipoplazisi, 4. ventrikülün kistik dilatasyonu, posterior fossa genişlemesi ve polidaktilisi olan hastalarda bu tanı düşünülmelidir ve tedavisinde multidisipliner yaklaşım gerekmektedir.

KAYNAKLAR

1. Forzano, F., Mansour, S., Ierullo, A., Homfray, T., & Thilaganathan, B. Posterior fossa malformation in fetuses: a report of 56 further cases and a review of the literature. *Prenatal diagnosis*. 2007;27:495–501.
2. Kumar, R., Jain, M. K., & Chhabra, D. K. Dandy-Walker syndrome: different modalities of treatment and outcome in 42 cases. *Child's nervous system: ChNS: official journal of the International Society for Pediatric Neurosurgery*. 2001;17:348–352.
3. Zimmerman, R. A., & Bilaniuk, L. T. Magnetic resonance evaluation of fetal ventriculomegaly-associated congenital malformations and lesions. *Seminars in fetal & neonatal medicine*. 2005;10:429–43.
4. Osenbach, R. K., & Menezes, A. H. Diagnosis and management of the Dandy-Walker malformation: 30 years of experience. *Pediatric neurosurgery*. 1992;18:179–189.
5. Scher, M. S., Belfar, H., Martin, J., & Painter, M. J. Destructive brain lesions of presumed fetal onset: antepartum causes of cerebral palsy. *Pediatrics*. 1991;88:898–906.
6. Ten Donkelaar, H. J., Lammens, M., Wesseling, P., Thijssen, H. O., & Renier, W. O. (2003). Development and developmental disorders of the human cerebellum. *Journal of neurology*. 2003;250:1025–36.
7. Sawaya, R., & McLaurin, R. L. (1981). Dandy-Walker syndrome. Clinical analysis of 23 cases. *Journal of neurosurgery*. 1981;55:89–98.
8. Krieger, A. J., Detwiler, J., & Trooskin, S. (1974). Respiration in an infant with the Dandy-Walker syndrome. *Neurology*. 1974;24:1064–67.
9. Gurrieri F, Franco B, Toriello H, Neri G. Oral-facial-digital syndrome: review of diagnostic guidelines. *Am J Med Genet*. 2007;143:3314–3323.
10. Kosaki K, Curry C, Roeder E, Jones KL. Ritscher-Schinzel (3C) syndrome: documentation of the phenotype. *Am J Med Genet*. 1997;68:421–427.
11. Cohen MM Jr
12. Perspectives on asymmetry: the erickson lecture. *Am J Med Genet*. 2012;A 158A:2981–2998.
13. Brancati F, Dallapiccola B, Valente EM. Joubert syndrome and related disorders. *Orphanet J Rare Dis*. 2010;5:20 DOI: 10.1186/1750-1172-5-20.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Kanama olmadan kanama bozukluğu olur mu? olgu sunumu

Is there a bleeding disorder without bleeding? a case report

V. Hülya Üzel¹, Hasan Zan², Murat Söker¹

¹Dicle Üniversitesi Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi Bilim Dalı, ²Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ³Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi Bilim Dalı, Diyarbakır, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):137.

Amaç: İlk olarak 1955 yılında, John Hageman adlı hastada görülmesi nedeniyle Hageman faktör adıyla da bilinen Faktör XII eksikliği çok nadirdir. Sıklığının milyonda bir düzeyinde olduğu tahmin edilmektedir. Otozomal resesif geçiş gösterir. Klinik olarak kanama bulgusu genellikle vermez, burun kanaması ve vücutta ekimozla başvuran çok nadir olgular da bildirilmiştir. Burada; sünnet operasyonu için hastaneye başvurusunda aptt değeri yüksek olması sonrası birimizde XII eksikliği saptanan beş aylık erkek hasta sunulmuştur.

Olgu: Yirmisekiz yaşındaki annenin birinci gebeliğinden birinci canlı doğum olarak sezeryan ile miadında doğan erkek hastanın doğum sonrası herhangi bir şikayeti olmamış. Hastanın göbeği onbirinci günde düşmüş ve kanaması olmamış. Aşılardan sonra herhangi bir kanama bulgusu olmamış Üç aylıkken dış merkeze sünnet olmak için götürülen hastanın bakılan tetkiklerinde aktive parsiyel tromboplastin düzeyi (aptt) 69 sn saptandığı için hastanemize sevk edilmiş. Hastanın anne –babası arasında 3. derece akrabalık mevcuttu. Annenin kuzenlerinde faktör VIII eksikliği olduğu öğrenildi. Fizik muayenesinde özellik yoktu. Tam kan ve biyokimyasal tetkikleri normal sınırlarda olan hastanın periferik yaymasında atipik hücre yoktu,

trombositler normal büyüklükte ve yeterli kümeli olarak görüldü. Hastanın koagülasyon tetkiklerinde protrombin zamanı (PT):13sn, Aptt:66,8sn, fibrinojen düzeyi:290mg/dl saptandı. Koagülasyon faktörlerinden; faktör XII (12) %8,4, diğer faktör düzeyleri normal olarak izlendi. İkinci kez bakılan kontrol faktör 12 düzeyi %13, diğer faktörler normal düzeyde saptandı. Hastanın ailesi bilgilendirilerek, kalıtsal faktör XII eksikliği tanısı konulan hasta takibe alındı.

Sonuç: FXII eksikliği; koagülasyon testlerinde bozukluk olmasına rağmen klinik olarak kanamaların gözlenmediği nadir bir durumdur. Hatta FXII eksikliğinde artmış inme, miyokard enfarktüsü ve derin ven trombozu riski olduğunu ileri süren çalışmalar vardır. Eksikliğin ilk tanımlandığı kişi olan John Hageman pulmoner emboli sonucu ölmüştür. Tanı genellikle cerrahi işlem öncesi yapılan taramalar esnasında uzun bulunan aPTT'nin araştırılması ile tedadüfen konur. Cerrahi işlemler dahil herhangi bir tedavi gerektirmeyen, çok nadir görülen Faktör XII eksikliğini vurgulamak için olgumuz sunulmuştur.

Anahtar kelimeler: Koagülasyon, kanama, tromboz



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Kistik fibrozlu hastalarda distal intestinal obstruksiyon sendromu: çocuk yoğun bakım ünitesinde takip edilen iki ayrı olgu yönetimi

Distal intestinal obstruction syndrome in patients with cystic fibrosis: management of two different cases in the pediatric intensive care unit

Merve Mısırlıoğlu¹, Ahmet Sezer², Özden Özgür Horoz¹, Dinçer Yıldızdaş¹, Faruk Ekinç¹, Selcan Türker Çolak³, Dilek Özcan²

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, ²Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, ³Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):138.

Amaç: Mekonyum ileus eşdeğeri olarak da tanımlanan distal intestinal obstruksiyon sendromu (DIOS), kistik fibrozisli hastalarda barsak içeriği ile ileoçekal obstruksiyon kliniğidir. Koyulaşmış intestinal sekresyonlar, pankreatik yetmezlik, sindirilmemiş gıda kalıntıları ve yapışkan gaita stazı sonucunda meydana gelmektedir. Hastalar obstruksiyonun derecesine göre çeşitli tedavi yöntemleri ile takip edilmektedir.

Olgu-1: 12 yaşında kistik fibrozis tanılı erkek hasta; 5 günlük karın ağrısı, gaita yapamama, kusma şikayetiyle başvurdu. Muayenesinde batında distansiyon, hipoaktif barsak sesleri, yaygın hassasiyet mevcuttu. Direk grafisinde hava sıvı seviyeleri mevcutken (Şekil-1); batın US'de kolona göre ince barsaklar daha belirgin ve gaitayla dolu, mekanik ileus izlendi. Mevcut bulgularla DIOS düşünülerek yatışı yapıldı. İntraabdominal hipertansiyonu olan hastanın oral alımı kapatılıp nasogastrik sondayla dekompresyon yapıldı. Tedavisine oral ve rektal n-asetilsistein ile oral parafin likid eklendi. Yatışının 5. gününde bol gaita çıkışı oldu, intraabdominal hipertansiyonu geriledi. Cerrahi ihtiyacı olmadan konservatif tedavi ile DIOS kliniği gerileyen, yatışının 7. gününde oral beslenmeyi tolere etti.

Olgu-2: 17 yaşında kistik fibrozis tanılı erkek hasta, karın ağrısı, kusma ve gaita yapamama şikayetiyle başvurdu. Muayenesinde batında distansiyon, hipoaktif barsak sesleri, özellikle sağ alt kadranda olmak üzere yaygın hassasiyet mevcuttu. Düz batın grafisi çekildi (Şekil-2). Batın BT'de kolonik anslar kollabe olup jejunal-proksimal ileal anslarda yaygın distansiyon ve feçes dansiteleri izlendi. DIOS atağındaki hastaya oral n-asetilsistein ve rektal lavman başlandı. Fekaloid kusmaları başlayıp tam obstruksiyon kliniği gerilememesi nedeniyle laparotomi yapıldı. N-asetilsisteinli lavmana devam edildi. Ameliyattan 2 gün sonra gaz-gaita çıkışı başladı; takibinde akut batın kliniği tekrarlamadı.

Sonuç: İntestinal obstruksiyonun derecesine göre DIOS'lu kistik fibrozis vakaları medikal ve/veya cerrahi yöntemlerle tedavi edilmektedir. Bu bildiri; DIOS tanılı konservatif ve cerrahi tedavi uygulanan iki ayrı kistik fibrozisli çocuktan bahsedilerek tedavi yöntemlerine dikkat çekilmek istenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Konstipasyon, kistik fibrozis, distal intestinal obstruksiyon



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Nedeni bilinmeyen ateşin nadir nedeni; viseral leishmaniasis

A rare cause of fever of unknown cause; visceral leishmaniasis

Fatma Kılıncı¹, Ümmühan Çay¹, Derya Alabaz¹, Özlem Özgür Gündeşlioğlu¹, Nisa Nur Tapaç¹, Selime Teleke Kaymaz¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):139.

Amaç: Leishmaniyasis, Leishmania'nın yirmiden fazla türünün neden olduğu vektör kaynaklı hastalıklar kompleksidir ve tatarcık sineği aracılığı ile bulaşır (1). Leishmaniya türleri zorunlu hücre içi parazitidir ve retiküloendotelial sistem boyunca yayılır. Visseral leishmaniyasiste (VL) klinik bulgular; dalak, karaciğer ve kemik iliğindeki makrofajlarda çoğalmaya bağlı olarak ateş, kilo kaybı, hepatosplenomegali, pansitopeni, hipoalbuminemi, hipergamaglobulinemi şeklindedir. Tanı; enfekte dokulardan elde edilen materyallerden invitro kültür, moleküler yöntemler ya da boyanmış preparatların ışık mikroskopunda incelenmesi yöntemleriyle konur (2). Genellikle tanıda en son düşünülen seçeneklerden birisidir.

Olgu: Daha önce bilinen herhangi bir hastalığı olmayan 4 yaş, Suriyeli kız hasta 1 aydır ara ara olan ateş, karın ağrısı, eklem ağrısı, halsizlik şikayeti ile başvurdu. Fizik muayenesinde ateş 39.3°C, bilinç açık, genel durum orta, batın distandü, karaciğer midklavikuler hatta kot altı 3cm palpabil, dalak midklaviküler hatta kot altı 3cm palpabil, bilateral inguinal milimetrik boyutta lenf nodları mevcut ve diğer sistem muayeneleri doğaldı. Hemogramında Hb: 8.4g/dL Hct: %22.9 WBC: 5000/mcL ANS: 1100/mcL ALS: 3500/mcL Plt: 121 000/mcL, CRP: 196 mg/L N (0-8 mg/L), AST: 37 U/L, ALT: 17 U/L, LDH:514 U/L, ürik asit:2.3 mg/dL INR: 1.1, albümin: 26.76 g/L idi. Bakılan TORCH, hepatit markırları, brusella, Parvo virus ve Epstein-Barr virus serolojisi negatif idi. Yapılan kemik iliği aspirasyonu

mikroskopik incelemesinde leishmaniya amastigotlar görüldü. RK 39 tetkiki pozitif saptandı. Hastaya viseral leishmaniyasis tanısı konup amfoterisin B tedavisi başlandı. Lipozomal - amfoterisin B tedavisinin ikinci gününde ateşi düştü tedavisi tamamlanarak taburcu edildi.

Sonuç: Leishmaniyasis, nedeni bilinmeyen ateş etyolojisinde mutlaka akılda bulundurulması gereken nadir hastalıklardan biridir. Bu olgumuzda Adana'da çadır şartlarında yaşayan Suriyeli göçmen bir çocukta uzamış ateş, hepatosplenomegali, lenfadenopati durumunda bölge şartları da göz önünde bulundurularak Viseral Leishmaniyazın akla gelmesi gerektiğini ve kemik iliğinin daha erken safhada yapılmasının önemini vurguladık. Rezervuarların denetlenmesi, önemli bir rezervuar olan köpeklere düzenli veteriner kontrolü, cibinlik kullanımı, repellent kullanımı korunmada önemlidir.

KAYNAKLAR

1. Bern C. Visceral leishmaniasis: clinical manifestations and diagnosis, 2018. Delivered from: <https://www.uptodate.com/contents/visceral-leishmaniasis-clinical-manifestations-and-diagnosis>, 26 June 2021
2. Kimberlin, David W. Red Book: 2018-2021 report of the committee on infectious diseases. No. Ed. 31. American academy of pediatrics. 2018.
3. Davidson RN. Visceral leishmaniasis in clinical practice. J Infect. 1999;39:112-116.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Tedaviye yanıt vermeyen bir bronkopnomoni olgusunda yabancı cisim aspirasyonu

Foreign body aspiration in a case of bronchopneumonia non-responsive to treatment

Ezgi Çay¹, İkbal Türker², Ümit Ece³, Rıza Dinçer Yıldızdaş², Özden Özgür Horoz², Faruk Ekinci²

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, ²Çocuk Yoğun Bakım BD, Adana, Turkey

³Özel Altınkoza Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):140-142.

GİRİŞ

Yabancı cisim aspirasyonları süt çocukluğu ve erken çocukluk döneminde sık ve hayatı tehdit edebilen bir durumdur. Yabancı cisim aspirasyonu olan hastaların %50'sinde tipik aspirasyon öyküsü bulunmayabilir. Bu çocuklarda, ilk öksürük nöbetine tanık olunmamış olabilir veya ailelerin bu semptomların önemini anlayacak kadar medikal bilgisi olmayabilir. Bazı vakalarda atipik veya uzamış solunum bulguları olabilir ve bunlar nonspesifik tedavi edilebilirler.

Kumar ve arkadaşları daha önceden sağlıklı olduğu bilinen 1 yaşındaki erkek olguda önce sağ alt lob pnömonisi ile tedavi aldığı, tedaviden 3 hafta sonra sol alt lob pnömonisi ile başvurduğunda yapılan bronkoskopide yabancı cisim aspirasyonu saptamışlar idi¹. 2009 yılında Hindistan'da yapılan retrospektif çalışmada ise tedaviye dirençli 41 pnömoni hastasından birinde yabancı cisim aspirasyonu olduğunu görmüşler².

Burada pnömoni tanısı ile tedavi verilen ve tedaviye yanıtı olmayan bir olguda yapılan bronkoskopi sonrası yabancı cisim çıkarılması sonucu klinik iyileşme görülen bir olguyu sunduk.

OLGU

Daha önce bilinen bir hastalığı olmayan 9 aylık kız çocuğu dış merkez Çocuk Yoğun Bakım Ünitesine

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Ezgi Çay, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Adana, Turkey E-mail: eezgicay@gmail.com

solunum yetmezliği, bronkopnömoni tanıları ile kabul edilmiş idi. Fizik muayanesinde bilateral akciğer sesleri kaba bazalde yaygın ral ve ronküsü mevcutmuş. Hasta mekanik ventilatörde takip edilmiş. Sefotaksim, klaritromisin, oseltamivir tedavileri başlanmış idi. PA AC Grafisinde bilateral infiltrasyon dışında özellik olmayan hastanın, Toraks BT incelemesi 'bilateral hiler, bronkovasküler dolgunluk, sağ akciğer üst lob posterior segmentte, bilateral alt lob superior segmentlerde parahiler alanlardan plevraya uzanan hafif değişiklikler, bilateral orta ve alt zonlarda parankimde hafif dens mozaik perfüzyon alanları izlenmiş' şeklinde rapor edilmiş idi. Dış merkezdeki yatışının 9. gününde tedaviye yanıt vermeyen hasta ileri tetkik ve tedavi amacıyla merkezimize sevk edildi. Hasta 112 aracılığıyla 2,5 nolu tüp ile entübe olarak Çocuk Yoğun Bakım Ünitemize geldiğinde bakılan saturasyonu 45 civarında idi. Hastanın ekstübe olduğu görüldü. Pozitif basınçlı maske ile ventilasyon ile saturasyonları yükseltildi. Saturasyonu 100 olan hastaya yeniden entübasyon denendiğinde entübasyon tüpünün subglottik bölgede ilerlemediği görüldü. KBB acil olarak yatak başına trakeostomi gerekliliği açısından çağrıldı. KBB tarafından acilen ameliyathane şartlarında trakeostomi açıldı. Hastanın trakeostomi sonrası bakılan subglottik bölgede 0,5 x 1cm büyüklüğünde ceviz kabuğu çıkartılarak Çocuk Yoğun Bakım Ünitesine devredildi. Trakeostomi

sonrası klinik bulguları geriledi, mekanik ventilasyon ihtiyacı kalmadı. Pnömoni tedavisi tamamlandıktan sonra trakeostomisi kapatıldı. Hasta yatışının 25. gününde taburcu edildi.

SONUÇ

Yabancı cisim aspirasyonu çocukluk yaş grubunda sıkça görülen, hava yolunun bir bölümü veya tamamının obstrüksiyonuna bağlı olarak çeşitli solunum yolu bulguları ile klinik veren çıkartılmaz ise dakikalar içinde hayatı tehdit eden bir durumdur³. Çoğunlukla 6 ay – 3 yaş arasındaki çocuklarda görülür. Aileden alınan öykü, solunum yolu bulgularının ani başlaması ile genellikle tanı konur⁴. Olgumuz 9 aylık bir kız hasta olup ailenin verdiği öyküde yabancı cisim aspirasyonuna yönelik ip uçları yoktu.

Klinik bulgular aspire edilen cismin büyüklüğüne, tipine ve lokalizasyonuna bağlı olarak değişmektedir⁵. En sık görülen bulgular; lokalize hışıltı, öksürük ve solunum seslerinde azalmadır⁶. Klinik semptomlar arasında öksürük krizi %63-97 oranında sensitivite ve spesifiteyle en anlamlı bulunmuştu. Bununla birlikte çocuklarda %13-49 oranında öksürük krizi öyküsü alınmaz. Bizim hastamızda da, öksürük ve bronkodilatör tedaviye cevap vermeyen hışıltı başlıca semptomlardı. Aspire edilen yabancı cisimler in % 75'i organik cisimlerdir ve bunların çoğu yer fıstığı, ayçiçeği çekirdeği, fındık, ot ve kemik parçalarıdır. %25 oranında inorganik cisimler görülür⁷. Bunlar da sıklık sırasına göre; toplu iğne, kalem kapağı ve plastik oyuncak parçalarıdır. Yabancı cisimler sıklık sırasına göre sağ bronkus, sol bronkus, trakeada, larinkste ve diffüz şekilde görülürler. Bizim hastamızda ise, bronkoskopi ile subglottik bölgeden çıkarılan materyal ceviz kabuğu idi. Yabancı cisim aspirasyonu tanısını desteklemede akciğer grafisi yaygın olarak kullanılmaktadır. Radyolojik bulguların sensitivitesi %63-96 arasında değişmektedir⁸. Vakaların çoğunda radyografik olarak; yabancı cismin kendisi, hava hapsine bağlı lobar veya segmental hiperlüsensi, bilateral hava hapsi, total akciğer opaklaşması, atelektazi ve parankimal konsolidasyon görülebilir⁹.

Bizim olgumuzun PA akciğer grafisinde bilateral infiltrasyon dışında özellik yoktu. Persistan bronşial obstrüksiyon ve pnömoni vakaların %9- 26'sında gelişebilir¹⁰. Nonspesifik öykü, klinik ve radyolojik

bulguları olan hastalara toraks bilgisayarlı tomografi tetkiki yapılabilir.

Tomografi yabancı cisimlerin tespitinde göğüs grafisinden daha net ve doğru sonuçlar vermektedir. Ancak bizim hastamız için, bilgisayarlı tomografi tetkikinde yabancı cisim gösterilememiştir.

Tanı konmamış ve uzun süredir bulunan yabancı cisimler asfiksi, pnömoni, atelektazi, bronşektazi¹¹ ve akciğer apselerine¹² neden olabilir. Martinot ve arkadaşları tarafından bir çalışmada tedaviye dirençli pnömoni nedeniyle bronkoskopi yapılan iki çocuk olguya yabancı cisim tanısı konulmuş idi¹³.

Aslan ve arkadaşları tarafından yapılan çalışmada iki hastanın tedaviye dirençli pnömoni nedeniyle bronkoskopi yapıldığı bu hastalardan birinin bizim hastamızda olduğu gibi tedavinin sekizinci gününde refrakter pnömoni nedeniyle sevk edilen 10 aylık bir hasta olduğu belirtilmiştir¹⁴.

Yabancı cisim aspirasyonunun kesin tanısı bronkoskopi sonucunda konur. Bronkoskopi endikasyonu için en önemli kriter şüphedir. Yabancı cisim aspirasyondan şüphelenmek için öykü, fizik inceleme, radyoloji ve diğer laboratuvar incelemeleri sıklıkla yeterlidir. Tüm bunlara rağmen, bizim hastamızda olduğu gibi, tedaviye yanıtız pnömonilerde, yabancı

cisim aspirasyonunun akla gelmesi, şüphelenildiği takdirde bronkoskopinin planlanması önem arz etmektedir.

Sonuç olarak tedaviye yanıtız pnömonide bronkoskopi ilk planda düşünülecek tanı yöntemlerinden biri değildir. Ancak her ne kadar ailenin verdiği öykü, görüntüleme yöntemleri ve fizik muayene bizi yabancı cisim aspirasyonuna yönlendirmese de tedaviye yanıtız akciğer enfeksiyon olan çocuk hastalarda yabancı cisim aspirasyonu mutlaka akılda tutulmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Nasrallah E, Mansour B, Zoabi T, Dalal R, Elias N. Recurrent wandering pneumonia as an unusual presentation of foreign body aspiration. Harefuah. 2018;157:495-7.
2. Kumar M, Biswal N, Bhuvanewari V, Srinivasan S. Persistent pneumonia: Underlying cause and outcome. Indian J Pediatr. 2009;76:1223-6.
3. Marik PE. Aspiration pneumonitis and aspiration pneumonia. N Engl J Med. 2001;344:655-71.

4. Uysalol Metin., Stridor., Çocuk Acil Tıp, Karaböcüoğlu M, Yılmaz HL, Duman M. İstanbul Tıp Kitabevi, İstanbul 2012;257-9.
5. Mandell LA, Niederman MS. Aspiration Pneumonia. *N Engl J Med.* 2019;380:651-63.
6. Skoulakis CE, Doxas PG, Papadakis CE et al. Bronchoscopy for foreign body removal in children. A review and analysis of 210 cases. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2000;53:143-48.
7. Pinto A, Scaglione M, Pinto F et al. *Radiol Med.* 2006;111:497-506.
8. Hoeve LJ, Rombout J, Pot DJ. Foreign body aspiration in children. The diagnostic value of signs, symptoms and preoperative examination, *Clin Otolaryngol.* 1993;18:55-57.
9. Tokar B, Ozkan R, Ilhan H. Tracheobronchial foreign bodies in children: importance of accurate history and plain chest radiography in delayed presentation. *Clin Radiol.* 2004;59:609-615.
10. Lam WW, Tam PK, Chan FL, Chan KL, Cheng W. Esophageal atresia and tracheal stenosis: use of three-dimensional CT and virtual bronchoscopy in neonates, infants, and children. *Am J Roentgenol* 2000;174:1009-1012.
11. Passali D, Lauriello M, Bellussi L, Passali GC, Passali FM, Gregori D. Foreign body inhalation in children: an update *Acta Otorhinolaryngol. Ital.* 2010;30:27-32 (Review).
12. Wang K, Harnden A, Thomson A. Easily missed? Foreign body inhalation in children. *Clin. Otolaryngol.* 2010;35:494-5.
13. Martinot, A., Closset, M., Marquette, C. H., Hue, V., Deschildre, A., Ramon, P et al. Indications for flexible versus rigid bronchoscopy in children with suspected foreign- body aspiration. *Am J Respir Crit Caremed.* 1997;155:1676-79.
14. Aslan N, Yıldızdaş D, Özden Ö, Yöntem A, Horoz ÖÖ, Kılıç S. Evaluation of foreign body aspiration cases in our pediatric intensive care unit: Single-center experience. *Turk Pediatri Ars* 2019;54:44–8.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Renal transplantasyonlu çocuk hastada gelişen psödötümör serebri

Pseudotumor cerebri in a pediatric patient with renal transplantation

Başak İşdaş¹, Sevgin Taner², Sanem Yılmaz³, İpek Kaplan Bulut², Caner Kabasakal²

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, ²Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, ³Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İzmir, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):143

Amaç: Psödötümör serebri (PTS), intrakranial yer kaplayan oluşum veya venöz tıkanıklık olmaksızın intrakranial basınç artışıdır. Hastalar baş ağrısı, çift görme veya görme alanı problemleri ile başvururlar. Etiyolojik açıdan primer ve sekonder olmak üzere 2 gruba ayrılır. Primer psödötümör serebride kafa içi basınç artışına neden olan sebep bulunamazken; sekonder nedenler içerisinde obezite, vitamin eksiklikleri, kolajen doku ve böbrek hastalıkları, ilaçlar ve toksinler yer alır. Bu yazıda PTS tanısı almış renal transplantasyonlu bir çocuk hasta sunuldu.

Olgu: Dokuz aylıktan itibaren sistinozis tanısıyla izlenen, anneden bir yıl önce renal transplantasyon yapılmış 12 yaşında kız hasta ateş, kusma ve baş ağrısıyla başvurdu. Prednizolon, mikofenolat mofetil, takrolimus tedavileri almaktaydı. Kan basıncı normaldi. Göz dibinde bilateral papil ödem, görme alanında daralma saptandı. Laboratuvar incelemesinde hemogram ve biyokimyasal analiz normal olup böbrek fonksiyon testleri eski

bazallerindeydi. Kranial MR'da bilateral optik sinir çevresindeki BOS mesafesi artmıştı. Hastaya Lomber Ponksiyon (LP) yapıldı. BOS açılış basıncı 320 mmH₂O (RA:100-250mmH₂O) ölçüldü. Hasta psödötümör serebri olarak değerlendirildi ve 15 mg/kg/g dozda asetazolomid başlandı. Etiyolojiye yönelik gönderilen tetkikler normaldi. Tedavinin 2. ayında papilödem bulgularında yeniden artış olmasından dolayı yapılan LP'de BOS açılış basıncı 370 mmH₂O ölçüldü. Asetazolamid tedavisine karşın klinik ve BOS basıncındaki kötüleşme nedeniyle hastanın almakta olduğu prednizolon dozu artırıldı. 2 hafta sonra papil ödem gerilemeye başlayan hastanın, kontrol kranial MRG'da BOS mesafesindeki genişlemenin gerilediği görüldü. Hastanın tedavinin 3. ayında papilödem bulgusu ve baş ağrısı düzeldi.

Sonuç: PTS erken tanı ve tedavi edilmediği takdirde kalıcı görme kaybı gibi hasarlara neden olabilen bir hastalıktır. Renal transplantasyonlu çocuk hastalarda baş ağrısı ve kusma ayrıntı tanısında akla gelmelidir.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Yaygın lenfadenopati ile başvuran ve lenfomayı taklit eden nadir bir olgu: myeloid sarkom

A rare case presenting with diffuse lymphadenopathy and imitating lymphoma: myeloid sarcoma

Ayşe Özkan¹, Gülay Sezgin¹, Serhan Küpeli¹, İbrahim Bayram¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Onkoloji Bilim Dalı ve Pediatrik KİT Ünitesi, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):144.

Amaç: Granülositik sarkom, myeloblastom veya kloroma olarak da adlandırılan myeloid sarkom (MS), immatür myeloid hücrelerin ekstramedüller infiltrasyonu sonucu oluşur. MS, sıklıkla AML ile eş zamanlı olarak, nadiren kemik iliği tutulumu olmadan ortaya çıkar. Bu yazıda, yaygın lenfadenopati ile başvuran ve klinik olarak lenfomayı taklit eden izole myeloid sarkom olgusunu sunmak istedik.

Olgu: 9 yaşındaki kız hasta ateş ve boyunda şişlik şikayetleri ile başvurdu. Muayenesinde, boyunda bilateral en büyüğü sağ orta servikalde 3 cm’i bulan sert fikse lenf nodları, inguinal bilateral 2 cm’i bulan lenf nodları mevcut idi. Hemogramında WBC: 4.7x10⁹/L, hemoglobin: 10,9 g/dL, trombosit: 238x10⁹/L saptanan hastanın periferik yaymasında atipik karakterde hücre görülmedi. Kemik iliği aspirasyonu ve biyopsisi normal sınırlarda olarak değerlendirildi. Akciğer grafisinde mediasten geniş olarak saptandı (Şekil 1). Boyun, toraks ve tüm abdomen tomografisinde bilateral tüm servikal zincirde ve mediastende 3 cm’e ulaşan, yer yer

konglomere, bilateral inguinal 2.5 cm’e ulaşan lenf nodları ve hepatosplenomegali saptandı. Boyundan alınan eksizyonel lenf nodu biyopsisi sonucu myeloid sarkom ile uyumlu geldi. Hastaya AML kemoterapisi başlandı. Tedavisinin 10. ayında boyunda büyümüş lenf nodu ile başvurdu, bakılan kemik iliği incelemesi normal sınırlarda idi. Doku biyopsi myeloid sarkom ile uyumlu geldi. Hastaya nüks AML kemoterapisi başlandı ve tam uyumlu kardeş vericisinden kök hücre nakli planlandı.

Sonuç: MS, yumuşak dokuda myeloid hücre infiltrasyonu ile oluşan ve AML alt grubunda sınıflandırılan bir patolojidir. Atipik tutulum bölgesi ve klinik prezentasyonu ile nadir görülen bir hematolojik malignite olan MS, akılda tutulmalıdır. Agresif seyirli bu hastalığın erken tanı ve tedavisi ile daha iyi sonuçların alınması sağlanabilir.

Anahtar Kelimeler: Lenfoma, myeloid sarkom.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Nadir bir olgu: ekstrarenal ekstrakranial rabdoid tümör

A rare case: extrarenal extracranial rabdoid tumor

Ayşe Özkan¹, Gülay Sezgin¹, Serhan Küpeli¹, İbrahim Bayram¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Onkoloji Bilim Dalı ve Pediatrik KİT Ünitesi, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):145.

Amaç: Ekstrarenal ekstrakraniyal rabdoid tümörler (EERT) yumuşak doku veya karaciğer gibi vücudun diğer bölgelerinde son derece nadir görülen ve oldukça agresif seyirli olan embriyonal tümörlerdir. Bu yazıda, sırtında nüks yumuşak dokuda kitlesi olan ve EERT tanısı alan 10 yaşındaki erkek hastayı sunduk.

Olgu: 10 yaşındaki erkek hasta, sırtta hızla büyüyen kitle şikayeti ile başvurdu. Başvurusundan 1 ay önce, sırtında çıkan bir kitle total olarak çıkartılmış ve patolojisi epitelooid sarkom olarak raporlanmış. Operasyondan 1 hafta sonra operasyon lojunda tekrar kitle büyümüş. Fizik muayenesinde sırtında, 5 cm ciltten kabarık kitlesi mevcut idi. Toraks ve batin BT'de sağda skapula medialinde 6,5x3,5 cm, düzgün sınırlı lezyon saptandı. Tam kan sayımı ve tümör markerları normal sınırlarda idi. Dış merkez patoloji preparatları incelendi. Tümör hücrelerinde CD99, SMA ve EMA (+) saptandı. INI-1 kaybı saptanmadı ve malign ekstrarenal rabdoid tümör olarak raporlandı. VİDE kemoterapisi başlandı. 3 kür

kemoterapi sonrasında çekilen Toraks BT'de T2-T5 vertebra düzeyinde 8x2 cm kitle mevcut idi. Refrakter olan hastanın tedavisi ICE olarak değiştirildi ve bu tedavi 6 kür verildi. Kitlenin boyutunda küçülme olmadı. Opere edilen hastanın kitlesi total olarak çıkartıldı. Patoloji sonucunda cerrahi sınırdaki tümör görülmedi. Operasyondan 2 hafta sonra hastanın sırtında, operasyon yerinin 1 cm lateralinde, 1 cm nodüler lezyon saptandı. Görüntülemelerde nüks kitle saptandı. Tedavisi VIT+Bevacizumab olarak değiştirildi. Operasyon lojuna radyoterapi verildi. Halen tedavisine devam edilmektedir.

Sonuç: EERT kötü prognozu ile nadir görülen bir malignitedir. Hastamıza literatürde önerilen cerrahi rezeksiyon, kemoterapi ve lokal radyoterapi de dahil olmak üzere tüm tedaviler uygulanmıştır ancak hastanın prognozu kötü seyretmiştir.

Anahtar Kelimeler: Ekstrarenal ekstrakranial rabdoid tümör.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Memede kitle ile başvuran hodgkin lenfoma olgusu

A case of hodgkin lymphoma presenting with a mass in the breast

Ayşe Özkan¹, Gülay Sezgin¹, Serhan Küpeli¹, İbrahim Bayram¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Onkoloji Bilim Dalı ve Pediatrik KİT Ünitesi, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):146

Amaç: Hodgkin lenfomada (HL) ektranodal hastalık çok nadirdir ve tüm olguların % 15-30'unda görülür. İntratorasik bölge, en sık görülen ektranodal tutulum bölgesidir. Memede lenfoma, nadir görülmekte olup, meme lenfomalarının en sık görülen alt tipi diffüz büyük B hücreli lenfomadır. Literatürde memedeki kitleye HL tanısı konulan çok az olgu bildirilmiştir. Bu yazıda, memede kitle ile başvuran ve HL tanısı alan bir hastayı sunmak istedik.

Olgu: 16 yaşındaki kız hasta sol memede kitle şikayeti ile başvurdu. Ateş ve gece terlemesi şikayetleri de vardı. Muayenesinde sol memede, üst iç kadranda en büyüğü 2 cm olan kitleler ve sol aksillada 2 cm lenf nodu palpe edildi. Memedeki kitleden truket biyopsi alındı ve sonucu klasik hodgkin lenfoma ile uyumlu raporlandı. PET BT'de bilateral supraklavikuler 3.5 cm, sol aksillada 3.7 cm lenf nodu, sol hemitoraksta memede sol akciğere uzanan en büyüğü 1,1 cm çok sayıda F-18 FDG tutulumu olan kitleler ve iskelet

sisteminde kemik iliğine uyan alanlarda yaygın tutulum saptandı. Hasta Evre IVB HL kabul edilip, hastaya ABVD kemoterapisi başlandı. 8 kür kemoterapi sonrasında remisyonda olan hastanın tedavisi kesildi. Hasta 3.5 yıldır kemoterapisiz ve remisyonda izlenmektedir.

Sonuç: Meme kitleleri çocukluk çağında nadir görülür. Bir çoğu gerçek bir kitle olmayıp memenin gelişim bozukluğu ya da enfeksiyon gibi benign lezyonlardır. Çocuklarda memenin primer kanserleri çok nadir olup, lenfoma ve lösemi gibi hastalıkların metastatik tümörlerine daha sık rastlanılır. Hastanın detaylı öyküsü alınmalı, fizik muayenesi yapılmalı ve nadir görülen malign sebepler atlanmamalıdır. Olgumuza HL tanısı konulmuş, etkin tedavi ile tam kür sağlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Hodgkin lenfoma, memede kitle.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Mediastinal kitle ile başvuran ekstraskeletal ewing sarkom olgusu

A case of extraskkeletal ewing sarcoma presenting with mediastinal mass

Ayşe Özkan¹, Gülay Sezgin¹, Serhan Küpeli¹, İbrahim Bayram¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Onkoloji Bilim Dalı ve Pediatrik KİT Ünitesi, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):147.

Amaç: Ewing sarkom, küçük yuvarlak hücre morfolojisine sahip bir grup malign neoplazm ailesinin üyesidir. Primer olarak mediastenden köken alan ekstraskeletal Ewing sarkom (EES) çok nadir görülür. Bu yazıda, posterior mediastenden kaynaklanan EES'si olan bir hasta sunulmuştur.

Olgu: 7 yaşındaki erkek olgu öksürük ve solunum sıkıntısı nedeniyle başvurdu. Akciğer grafisinde sol plevral efüzyon saptandı. Hemogramında beyaz küre: 18,6x10⁹/L, hemoglobin: 11,3 g/dL, trombosit: 698 x10⁹/L saptanan hastanın periferik yaymasında atipik karakterde hücre görülmüdü. LDH: 779 U/L, Nöron spesifik enolaz: 255 ng/ml, 24 saatlik idrarda VWA: 7,3 mg/gün olarak yüksek bulundu. Toraks BT'de sol plevral efüzyon, sol diyafragma posteriorundan başlayıp arka mediastene uzanan kitlesel lezyon ve T8-T9 vertebra düzeyinde spinal kanala uzanan paravertebral kitle saptandı. Kemik iliği aspirasyonu yapıldı ve rozet oluşturmuş blastik hücreler görüldü. Eş zamanlı kitleden trukut biyopsi yapılan hastaya idrarda VMA yüksekliği ve kemik iliği aspirasyonunda

nöroblastom hücrelerine benzer blastik hücre rozetleri görüldüğünden bir kür nöroblastom kemoterapisi verildi. Mediastenden yapılan trukut biyopsi sonucu; küçük yuvarlak hücreli tümör, Ewing sarkom ile uyumlu, CD99(+), nöroblastom markeri (-) olarak rapor edildi. Hastanın kemoterapisi VİDE olarak değiştirildi. 6 kür kemoterapiden sonra remisyonda olan hastanın tedavisine idame kemoterapisi ile devam ediliyor.

Sonuç: Bu olgumuzda, tanı anında rozet tarzında kemik iliği tutulumu ve nöroblastom tümör belirteçlerinin yüksek olması nedeni ile nöroblastom düşünülmüşse de, kitleden yapılan biyopsi sonucunda yine küçük yuvarlak hücreli tümör ailesinden olan Ewing sarkom tanısı konulmuştur. Ayırıcı tanıda ek incelemelerin yapılması, aynı aile grubundan olup, tedavi ve prognozları farklı hastalıkların tanısını doğru konulması açısından önemlidir.

Anahtar kelimeler: Ewing sarkom, nöroblastom, küçük yuvarlak hücreli tümör.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Hipobetalipoproteinemili bir hasta yolculuğu

Diagnostic odyssey of a patient with hypobetalipoproteinemia

Tuğçe Çabuk¹, Deniz Kor², Tuğçe Kartal², Gökhan Tümgör³, Burcu Köşeci², Ezgi Burgaç², Esra Kara², İrem Kaplan², Derya Bulut², Neslihan Önenli Mungan²

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

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):148.

Amaç: A/Hipobetalipoproteinemi, lipit metabolizmasının otozomal resesif geçişli nadir bir kalıtsal hastalıktır. İnce barsaktaki mikrozomal trigliserid transfer proteinin işlevsel kaybına neden olan MTP gen mutasyonlarına nedeniyle gelişir. Bulguları; kilo düşüklüğü, steatore, hepatomegali, gece körlüğü, spinoserebellar ataksi, koagülopati ve miyopatidir. Olgular sıklıkla hayatın ilk yılında ishal ve kilo düşüklüğüyle getirilseler de, bazen kronik karaciğer tablosu ve şiddetli büyüme geriliği ilk başvuru bulgusu olup, tanı karmaşası yaratabilir. Tanı kolesterol ve trigliserid düzeylerinin düşük olmasıyla düşünülüp, genetik çalışmayla doğrulanır. Tedavide, yağda eriyen vitaminler, orta zincirli trigliserid ve esansiyel yağ asit desteği verilir. Erken tanı/tedaviyle komplikasyonlar önlenir.

Olgu: 5 aylık hasta büyüme geriliği ve karaciğer enzimlerinde yükseklik nedeniyle getirildi. Öyküsünde aralıklı ishal tarifleniyordu. Muayenesinde; ağırlık: 4785 gr (<5.p), boy: 64 cm (<5.p), baş çevresi: 40 cm (<5.p) idi. Malnütre görünümdeydi. Rikets bulguları ve 4 cm hepatomegali dışında sistemik incelemeleri doğaldı. Laboratuvarında; AST 116: U/L, ALT:92 U/L, trigliserid:10 mg/dL, HDL:33 mg/dL, LDL:22 mg/dL olan hastada abetalipoproteinemi düşünülerek yapılan tetkiklerde Apo-B: 3,5 mg/Dl

(66-133), Apo-A: 79 mg/Dl (104-228), vitamin-A: 25,4µg/dL, vitamin-E: 0,07 mg/dL, 25(OH)D3: 10ng/ml idi. Göz muayenesinde retinitis pigmentosa saptandı. Karın ultrasonografisinde hepatomegali dışında ilginç olarak nefrolitiazis tespit edildi. Hastada MTP geninde mutasyon saptanarak tanı doğrulandı.

Sonuç: A/Hipobetalipoproteinemi lipoprotein metabolizmasının nadir görülen bir hastalıktır. Erken yaşlarda yağlı gaita, tartı alamama/kaybı, büyüme geriliği, nörolojik bulgular ve görme bozukluğu gibi bulgulara, ileri yaşlarda ise CK, AST, ALT yüksekliğine neden olabilmektedir. Hastamız, hepatomegali, karaciğer enzim yüksekliği ve malnutrisyon etiyojisi araştırılması amacıyla gönderildiğinde, ishal öyküsü nedeniyle incelenip hipobetalipoproteinemi tanısı almış ve uygun tedaviyle ağırlık/büyümesi normale gelmiştir. Nadir görülen bu lipoprotein metabolizma bozukluğunu, farklı prezentasyonları olabileceğini ve pediatriye yüksek laboratuvar değerleri kadar düşük değerlere de dikkat çekmek amaçlarıyla sunduk.

Anahtar kelimeler: Abetalipoproteinemi, karaciğer disfonksiyonu, ishal



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Akut batın bulguları ile başvuran üç Sars-Cov-2 enfeksiyonlu akut apandisit olgusu

Three Sars-Cov-2 infected acute appendicitis cases presenting with acute abdomen

Tuğçe Çabuk¹, Özlem Özgür Gündeşlioğlu², Derya Alabaz², Ümmühan Çay², Nisa Nur Tapaç², Fatma Kılınç², Selime Teleke Kaymaz², Selcan Türker Çolak³, Şeref Selçuk Kılıç³, Tuğba Toyran⁴

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, ³Çocuk Cerrahi Anabilim Dalı, ⁴Patoloji Anabilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):149-150.

Amaç: Aralık 2019'da Çin'in Wuhan kentinde ortaya çıkan 11 Mart 2020'de Dünya Sağlık Örgütü tarafından pandemi olarak kabul edilen SARS-CoV-2 virüsünün neden olduğu COVID-19 çocuklarda çok farklı belirtilere neden olabilir. COVID-19 hastalığı çocuklarda çoğunlukla hafif semptomlarla seyrederken kritik bakım gereken, mekanik ventilasyon gerektiren vakaların sayısı da oldukça fazladır. SARS-CoV2 virüsü solunum, gastrointestinal, renal, nörolojik, kardiyak, cilt gibi tüm sistemlerde tutulum yapabilmektedir. Apandisit, pediatrik yaş grubunda en yaygın abdominal cerrahi gereken acil durumdur. Apandisitte etken bakteriler genellikle barsak florasındaki aerop ve anaerobik gram negatif çomaklardır. Ancak Epstein-Barr virus, Cytomegalovirus, Adenovirus gibi viral nedenlerinde apandisitte etken olduğu bildirilmiştir. Son zamanlarda COVID-19 izleminde özellikle de COVID-19 ile ilişkili çoklu sistemik inflamatuvar sendrom (MIS-C) tanısı alan çocuk hastalarda gastrointestinal tutulum bulguları daha sık bildirilmekte ve akut apandisit kliniği ile ayrıntı tanısının yapılması gerekmektedir. Ayrıca Akut apandisit kliniği ile başvuran hastalarda da SARS-CoV-2 pozitifliği saptanması nedeniyle bu hastalarda apandisit etiolojisinde SARS-CoV-2'nin de bir etken olabileceği düşünülmektedir. Akut apandisit tanısında hastanın öyküsünün fizik muayene bulguları ve laboratuvar sonuçları ile birleştirilmesi gerekir.

Nispeten yaygın bir durum olmasına rağmen, çocuklarda apandisit teşhisi birçok durumda zor olabilir. Biz bu yazıda, hastanemize akut batın bulguları ile başvuran COVID-19 ve akut apandisit tanısı alan 3 çocuk olguyu sunduk.

Olgu 1: 16 yaşında daha önceden bilinen hastalığı olmayan erkek hasta 6 gündür devam eden karın ağrısı, kusma şikayeti ile acil servisimize başvurdu. Fizik muayenede genel durumu iyi vital bulguları stabil idi. Akciğer ve kalp sesleri doğal. Batın sağ alt kadranda hassasiyet mevcut. Batın Ultrasonu: Apendiks çapı:1.1 cm ölçüldü perfore apandisit açısından şüpheli bulundu. 20.11.2020 tarihinde ameliyat öncesi hastadan COVID testi alındı. Hastaya apendektomi yapıldı. SARS-CoV-2- PCR: Pozitif olan hasta çocuk cerrahi servisinde Çocuk Solunum Yolu servisine devir alındı. Patolojik değerlendirme sonucu akut perfore gangrenöz apandisit, periapandisit olarak raporlandı. Kan ve idrar kültürleri negatif sonuçlandı. 12 gün serviste yatırılarak takip edilen hasta 28.11.20 SARS-CoV-2-PCR: Negatif olarak taburcu edildi.

Olgu 2: 8,5 yaş bilinen hastalığı olmayan erkek hasta 2 gün önce başlayan ateş ve karın ağrısı şikayetiyle başvurdu. Muayenesinde sağ alt kadranda hassasiyet dışında bulgusu yoktu. USG'de apandiks duvar kalınlığı 8 mm olarak ölçüldü. Çocuk cerrahi tarafından laparoskopik apendektomi yapıldı.

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

09.01.2021'de pre-op alınan SARS-CoV-2-PCR sürüntü örneği pozitif çıkan hasta Çocuk Solunum Yolu Servisine servisine devralındı. Bilinen COVID temas öyküsü yoktu. Patoloji sonucu akut flegmonöz apandisit ve periapandisit olarak raporlandı.

Olgu 3: 5 yaş 7 aylık daha önceden bilinen hastalığı olmayan erkek hasta 3 gün önce başlayan ateş, kusma, yaygın vücut ağrısı ve karın ağrısı ile dış merkeze başvurmuşlar. Tetkiklerinde trombositopeni, lenfopeni, transaminaz yüksekliği, hiponatremi olan hasta tarafımıza yönlendirildi. Fizik muayenesinde dudaklarda kuruluk ve soyulma, konjonktivalar hiperemik, el ayaklarda ödem çilek dili mevcut idi. Akciğer ve kalp sesleri normal batın rahattı. 1 ay önce babaannesinin COVID-19 nedeniyle hayatını kaybettiği öğrenildi. Hastanın SARS-CoV-2-PCR: sürüntü örneği negatif fakat SARS-CoV-2 antikor testi pozitif idi. Hasta çoklu sistemik inflamatuvar sendrom (MIS-C) tanısıyla Çocuk Solunum Yolu servisine yatırıldı. Yüksek akım O2 tedavisi başlanan hasta izlemede favipravir, IVIG, steroid, enoksaparin, anakinra ve antibiyotik tedavileri aldı. Çocuk Kardiyoloji tarafından EKO'su normal olarak değerlendirildi. Karın ağrısı olması üzerine çekilen Batın tomografisinde sağ alt kadranda batın içerisinde serbest sıvı ve mezenterik kirlenme (Perfore apandisit?) olarak raporlandı. Batın USG'de: Sağ alt kadranda mezenterik kirlenme ve batın içi serbest sıvı izlendi, apendiks görülemedi şeklinde raporlandı. Hasta çocuk cerrahiye danışıldı cerrahi girişim planlanmadı ve antibiyotik tedavisi ile izleme kararı alındı. Kontrol USG'de serbest sıvının tamamen kaybolduğu gözlemlendi, sağ alt kadranda patoloji görülmedi. 17 gün serviste yatırılarak takip edilen ve karın ağrısı tamamen gerileyen hasta oral antibiyotiklerle taburcu edildi.

Sonuç: Çocuklarda COVID-19 'da karın ağrısı %7-8, bulantı kusma %10, ishal %14 sıklıkta olmak üzere gastrointestinal yakınmaların görüldüğü bildirilmiştir ve bu yakınmalar genellikle hafif seyirlidir. Ancak MISC tanısı alan çocuklarda gastrointestinal

yakınmalar %60-100 oranında gelişmektedir ve hastaların kliniği akut apandisite benzer. Hastaların bir kısmında terminal ileit ve kolit gelişebilir. Akut apandisit fekal materyal, sindirilmemiş gıda, yabancı cisim, büyümüş lenfoid doku gibi nedenlere bağlı olarak apandiks lümeninde tıkanma olması ile lümen içerisinde bakteriyel aşırı büyüme sonucunda oluşur. Apandisitte etken bakteriler barsak florasındaki aerob ve anaerobik gram negatif çomaklardır. Virüslerin de apandisite neden olduğu bildirilmiştir. Biz Olgularımızda apendiks dokusunda virüsü gösteremediğimiz için direk SARS COV-2 ye bağlı apandisit gelişmiştir diyemeyiz. Ancak yapılan bir çalışmada SARS-CoV-2'nin, lümen obstrüksiyonuna, inflamasyona ve iskemiye yol açan apendiksi kaplayan kolonik epitelde lenfoid foliküler hiperplaziye neden olduğu bildirilmiştir.

Sonuç olarak, apandisit klinik bulguları ile COVID-19 özellikle de çocuklarda tanımlanmış çoklu sistemik inflamatuvar sendrom (MIS-C) belirti ve bulguları benzer olup apandisit kliniği ile başvuran çocuk hastalarda SARS-CoV-2 için tetkik yapılmalıdır. Aynı zamanda MISC tanısı alan hastalarda gelişen gastrointestinal yakınmalarda apandisit açısından çocukların izlemi yapılmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Özlem Gündeşlioğlu, Temel Pediatri Kitap.
2. Jackson RJ, Chavarria HD, Hacking SM. A case of multisystem inflammatory syndrome in children mimicking acute appendicitis in a COVID-19 pandemic area. *Cureus*. 2020;12(9):e10722. doi: 10.7759/cureus.10722.
3. Feldstein LR, Rose EB, Horwitz SM et al. Multisystem Inflammatory Syndrome in U.S. Children and Adolescents. *N Engl J Med*. 2020;383:334.
4. Stokes EK, Zambrano LD, Anderson KN et al. Coronavirus Disease 2019 Case Surveillance - United States, January 22-May 30, 2020. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep*. 2020;69:759.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Aktive PI3 kinaz delta sendromu (APDS) Tip 1 tanılı olgu

A case with the diagnosis of activated PI3 kinase delta syndrome (APDS) Type 1

Ahmet Sezer¹, Dilek Özcan¹, Veysel Karakulak¹, Derya Ufuk Altıntaş¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):151.

Amaç: Aktive edilmiş fosfoinositid 3-kinaz delta sendromu (APDS), fosfoinositid-3-kinaz δ (PI3K δ) yolağının aktivitesini artıran otozomal dominant mutasyonların neden olduğu, yakın zamanda tanımlanan bir primer immün yetmezliktir (PIY)(1,2). APDS klinik olarak heterojendir ve erken dönemde tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları, lenfoproliferasyon, gastrointestinal belirtiler, Ebstein Barr Virus(EBV) ve sitomegalovirus(CMV) viremi otoimmünite ve artmış malignite riski ile karakterizedir (1,3). Bu vaka sunumunda APDS'nin erken tespiti için uyarıcı immünolojik ve klinik bulgulara dikkat çekilmek istenmiştir.

Olgu Sunumu: 11 yaşında kız hasta; ateş, halsizlik ve karında şişlik yakınması ile başvurdukları dış merkezde otoimmün hepatit, otoimmün hemolitik anemi ve multiple lenfadenopati (LAP) nedeniyle takip edilmiş. Dirençli otoimmün hemolitik anemi, ateş, halsizlik ve karındaki şişlikte artış olması nedeniyle hastanemize sevk edildi. Fizik muayenede karaciğer kot altı 4 cm ve dalak kot altı 4 cm ele geliyor; trabe kapalı, servikal, aksiller ve inguinal

bölgede en büyüğü 1,5 cm çapında multiple LAP mevcuttu. Hastanın bakılan tetkiklerinde EBVPCR:164 kopya/mL. Hastanın genetik sonucu PIK3CD Heterozigot mutasyon raporlandı Takibinde otoimmün hemolitik anemisi düzelen, multiple LAP ve hepatosplenomegalisinde regresyon görülen hasta APDS tip 1 olarak değerlendirilip yakın izleme alındı.

Sonuç: APDS yeni tanımlanmış PIK3CD'deki heterozigot mutasyona ve bu mutasyon da PI3K δ -Akt-mTOR sinyal yolağının hiperaktivitesine neden olmaktadır (1,4). Tedavi ile ilgili olarak bazı vakalarda hematopoetik kemik iliği nakli yapılmış olsada bununla ilgili tam bir fikir birliği yoktur. Hastalık ilişkili uyarıcı semptomların erken fark edilmesi, etkilenen hastaların erken teşhisine, uygun tedaviye ve daha iyi sonuçlara yol açacaktır.

Anahtar kelimeler: Aktive edilmiş fosfoinositid 3-kinaz delta sendromu, multiple lenfadenopati, otoimmünite



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Spontan pnömotoraks olgusu

A Case with spontaneous pneumothorax

Aysun Tekeli¹, Betül Demirtaş¹, Bahadır Çalışkan¹

¹Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Acil Bölümü, Ankara, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):152.

Amaç: Pnömotoraks; travmatik, spontan veya iyatrojenik nedenlere bağlı olarak visseral ve pariyetal plevra yaprakları arasında hava birikmesi olarak tarif edilir. Spontan pnömotoraks ise primer yada sekonder nedenlere bağlı olarak gelişebilmektedir. Primer pnömotoraks, klinik olarak belirgin akciğer hastalığı olmayan sağlıklı kişilerde görülür. Sekonder pnömotorakta ise bireyin altta yatan pulmoner patoloji vardır. Pediatrik yaş grubunda ender olarak görülen pnömotoraks, daha ciddi klinik seyir izleyebilmektedir. Pnömotorakta acil müdahale kardiyorespiratuar bozukluğun şiddetine, semptomların derecesine ve pnömotoraksın büyüklüğüne göre değişir.

Burada çocuk acil polikliniğimize göğüs ağrısı ile başvuran ve spontan primer pnömotoraks tanısı alan hastanın tanı, tedavi ve izlemine paylaşmayı amaçladık

Olgu: 16 yaşında erkek hasta, ani başlayan nefes alıp vermekle artan ve nefes darlığının eşik ettiği göğüs ağrısı şikayeti ile çocuk acile başvurdu. Hastanın anamnezi sorgulandığında, ağrısı altı saat önce aniden başlamış ve nefes darlığı eklenmişti. Hastanın özgeçmişinde ve soygeçmişinde özellik yoktu. Toksik madde, ilaç maruziyeti ve travma öyküsü yoktu. Hastanın acil servisteki ilk muayenesinde genel durumu iyi-orta, bilinci açık, oryante-koopere, dispneik, arteriyel tansiyon 110/70mmhg, nabız 120

atım/dk, puls oksimetre %100 idi. Elektrokardiyogramı normaldi. Dinlemekle sol hemitoraksta solunum seslerinde azalma mevcuttu. Çekilen telekardiyografisinde sol hemitoraksta pnömotoraks tespit edildi (Resim-1). Hastaya oksijen tedavisi başlandı. Acil serviste göğüs tüpü takılarak çocuk cerrahisi tarafından takibe alındı

Sonuç: Primer spontan pnömotoraks zayıf, uzun boylu genç erkeklerde daha sık görülür. Göğüs kafesinin vertikal olarak hızla büyümesinin intra torasik basıncı etkileyerek akciğer apeksinde sub plevral bül oluşumuna yol açtığı savunulmaktadır. Nadiren ailesel yatkınlık bildirilmiştir. Olgumuz da erkek cinsiyette olup kilosu 3 persentil altı, boyu 97 persentil idi. Hastamızda sigara kullanımı ve travma öyküsü yoktu.

Ani gelişen göğüs ağrısı ve nefes darlığı ile acile başvuran hastalarda akciğer patolojileri ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Hayati tehdit edebilecek komplikasyonlar açısından hasta ayrıntılı olarak değerlendirilmeli ve spontan pnömotoraks akılda tutularak postero-anterior akciğer grafisi dikkatlice incelenmelidir. Tanı ve tedavide geç kalınması halinde ölüm dahil ciddi komplikasyonlara yol açabileceği akılda tutulmalıdır.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Lokal anesteziye bağlı anjiyoödem olgusu

Angioedema due to local anesthesia

Aysun Tekeli¹, Betül Demirtaş¹

¹Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Acil Bölümü, Ankara, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):153.

Amaç: İlaç alerjisi immünolojik temellere dayanan klinik advers reaksiyonları tanımlar. Bu advers reaksiyonlar döküntü, subfebril ateş gibi hafif semptomlarla seyredebileceği gibi solunum sıkıntısı, anjiyoödem, anaflaksi ve hatta anaflaktik şoka kadar gidebilen ağır semptomlara da neden olabilmektedir. İlaç alerjisine neden olabilen ilaçlardan birisi de lokal anestetik ilaçlar olup, içerdikleri vazokonstriktör maddeler ve sülfid bileşimleri nedeni ile ağır alerjik reaksiyonlara neden olabilmektedir.

Bu olguda lokal anestezi altında gerçekleştirilen cerrahi girişim sonrası anjiyoödem gelişen bir vaka hakkında bilgi vermek amaçlanmıştır.

Olgu: Sekiz aylık erkek hasta çocuk acil servise göz kapaklarında, kulaklarda ödem ve kızarıklık şikayeti ile başvurdu. Hastanın öyküsü sorgulandığında, iki saat önce özel bir merkezde lidokain içeren lokal anestetik ilaç ile sünnet operasyonu olduğu öğrenildi. Ailesi, operasyondan yarım saat sonra gözlerde kaşıntı, bir saat sonra gözlerde ödem, iki saat sonra da kulaklarda ödem ve kızarıklık geliştiğini ifade etti. Özgeçmiş ve soy geçmişinde özellik yoktu. Sürekli kullandığı bir ilaç yoktu. Hastanın başvuru anında vital bulguları stabil olup, ayrıntılı fizik muayenesinde, bilateral göz kapaklarında ve kulaklarında hiperemi ve ödem olup diğer sistem muayeneleri doğaldı. Laboratuvar parametrelerinde anormallik saptanmadı. Mevcut klinik bulgularla Anjiyoödem tanısı düşünülen hastaya antihistaminik ve steroid

tedavisi uygulandı. Takipte anjiyoödem kliniği gerileyen ve muayene bulguları düzelen hasta önerilerle taburcu edildi.

Sonuç: Lokal anestetik ilaçlar, kimyasal yapılarına göre amid yapılı, ester yapılı ve diğerleri olarak üç gruba ayrılırlar. Amid grubundaki lokal anestetikler nadir olarak alerjik reaksiyonlara neden olurken, ester grubundaki lokal anestetikler daha yaygın olarak alerjik ilaç reaksiyonlarına neden olabilmektedir ve gelişen alerjik etki dozdan bağımsızdır.

Lidokain klinik kullanıma ilk giren amid yapılı lokal anestetik ilaç olup, yüksek etki gücü, etkisinin hızlı başlaması, uzun sürmesi ve topikal kullanım avantajı nedeniyle lokal anesteziye en sık kullanılan ilaçlardan birisidir. Çocuklarda özellikle de operasyon öncesi güvenle kullanılmakta olup, yüksek dozda kullanıma bağlı sistemik intoksikasyona neden olabilmektedir. Anjiyoödem, çocuklarda alerjik ilaç reaksiyonlarının önemli bir kısmını oluşturmaktadır. Olgumuza da anjiyoödem tanısı konuldu, antihistaminik ve steroid tedavisi ile semptomları geriledi. Bu nedenle, özellikle çocukluk yaş grubunda lokal anestetik ilaçların neden olabileceği hayatı tehdit eden alerjik reaksiyonların gelişebileceği akılda tutulmalı ve lokal anestetik ilaç uygulanan hastalar, gelişebilecek advers ilaç reaksiyonları açısından yakından takip edilmelidir.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Hafif bulgularla prezente olan tip 1 osteogenezis imperfekta olgusu

Type 1 osteogenesis imperfecta case presenting with mild findings

Emel Uzunoğlu¹, Müjgan Arslan², Hüseyin Aydın³

¹Süleyman Demirel Üniversitesi, Pediatri Anabilim Dalı, ²Pediatri Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, ³Radyoloji Anabilim Dalı, Isparta, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):154.

Amaç: Osteogenezis imperfekta (OI) düşük kemik kitlesi ve artmış kemik fragilitesi ile karakterize ekstraselüler matriksin genetik bir hastalığıdır. Mavi sklera, işitme güçlüğü, kemik deformitesi, büyüme geriliği, kemik ağrıları, eklem dislokasyonları, dentinogenezis imperfekta ile seyrederek. Temel patoloji tip 1 kollajenin yapımındaki defektir. Klinik tablo hiç belirti vermeyen hafif şekillerden, ölü doğumla sonuçlanan ağır kemik kırılmalarına ve deformitelere kadar geniş bir spektrum göstermekte, her yaşta karşılaşılmaktadır. Primer olarak kemik dokuyu tutmakla beraber, deri, ligament, tendon, sklera gibi organları etkileyebilmektedir. Bel ağrısı ve yürüme güçlüğü yakınması ile başvurup osteogenezis imperfekta tanısı alan hastamızı sunduk.

Olgu sunumu: 10 yaş kız hasta, 2 ay önce başlayan, sabah tutukluğunun eşlik ettiği bel ağrısı, uzun mesafe yürüyüşlerde yorulma ve zorlanma şikayeti ile başvurdu. Özgeçmişinde 3 yıl önce hafif düşme sonrası gelişen humerus kırığı öyküsü vardı. Anne-baba arasında akrabalık yoktu. Soy geçmişinde özellik

yoktu. Fizik muayenede; bilateral mavi sklerası mevcuttu, ekstremitelerde belirgin laksisite ve patellar instabilitesi vardı. Diğer sistem muayenesi doğaldı. Laboratuvar değerlendirmede: hemogram, CRP ve eritrosit sedimentasyon hızı, kalsiyum, fosfor, alkalen fosfataz, 25-OH vitamin D, paratiroid hormon değerleri normaldi. Vertebra görüntülemesinde; vertebra korpusunda ödematöz değişiklikler, bikonkav görünüm, yükseklik kayıpları ve kamalaşmalar görüldü. Kemik mineral dansitesi yaşa göre düşüktü. Hastamız klinik muayene, laboratuvar ve radyolojik bulgularla Tip I osteogenezis imperfekta tanısı aldı. Fizik tedavi programına alındı, bifosfanat tedavisi başlandı.

Sonuç: Kemik ve eklem deformitesi ile başvuran hastalarda ayrıntılı anamnez alınmalı fizik muayene yapılmalı, düşük enerjili kırık hikayesi ve ailede benzer öykü varsa, klinik ve radyolojik bulgularla osteogenezis imperfekta tanısı açısından değerlendirilmelidir.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Kompleks kardiak anomali ve spina bifidanin eşlik ettiği Jarcho Levin Sendromu: yenidoğan olgu sunumu

Jarcho Levin Syndrome accompanying complex cardiac anomaly and spina bifida: a neonatal case report

Hüseyin Çağrı Bulut¹, Ahmet İbrahim Kurtoğlu¹, Şerif Hamitoğlu¹, Mustafa Özdemir¹, Tugay Tepe¹, Hacer Yapıcıoğlu Yıldızdaş¹, Ferda Özlü¹, Nejat Narlı¹, Mehmet Satar¹

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

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):155-157.

Amaç: Jarcho-Levin Sendromu sıklıkla otozomal resesif (OR), nadiren dominant kalıtım gösteren nadir bir sendromdur¹. Prevalansı 0,25/10000 olarak bildirilmiştir². Günümüzde hastalığın 3 farklı klinik tablosu, 2 farklı fenotipinin olduğu bilinmektedir. Fenotipler; spondilotorasik displazi (STD) (OMIM 122600) ve spondilokostal disostozistir (SCD) (OMIM 277300)³⁻⁴. Jarcho-Levin sendromu genelde otozomal resesif geçişli bir hastalık olmakla birlikte SCD fenotipinde bazı vakaların ailesel olduğu, otozomal dominant kalıtıldığı konusunda yayınlar vardır⁵. Kısa gövde ve kısa göğüs kafesinin yengeç benzeri görünümü, kısa ve yassı kosta, hemivertebra, yarı vertebral, kelebek vertebral, vertebral ve kostal füzyon, kostaların sayısal anomalileri sendromun temel özelliklerini tanımlamakla birlikte, santral sinir sistemi, kardiyak, üriner ve gastrointestinal sistemler ile alakalı bir çok anomali bu sendromda görülebilmektedir⁶⁻⁷. Bu olgumuzda mevcut kosta anomalilerine; Tethered kord, sakral disgenezi, diyastometamyeli, Spina Bifida, Atriyal septal defekt (ASD), Ventriküler Septal Defekt (VSD), Patent duktus arteriozus (PDA), mitral hipoplazi ve sol ventrikül hipoplazisi eşlik eden Jarcho Levin Sendromu olgusunu sunmaktayız.

Olgu: Eşi ile akrabalığı olan 33 yaşında gestasyonel diabetes mellituslu annenin 6. gebeliğinden 4. yaşayan olarak 37 hafta 3 günlük iken normal vajinal yolla doğan kız bebek, fetal ekokardiografisinde konjenital kalp anomalisi tanımlanması ve doğum sonrası

solunum sıkıntısı olması nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Ailede önemli bir hastalık yoktu. Fizik muayenesinde; siyanoz ve atipik yüz görünümü, kısa boyun, düşük saç çizgisi ve yüksek damak saptandı. Bebeğin gövdesi kısa, toraks dar, batin distandü ve skolyozu vardı (Resim 1). Lumbosakral bölgede spina bifida ve anal darlık mevcuttu. Akciğer grafisinde multipl vertebra ve kosta anomalileri, kosta-vertebra eklem anomalileri ile kısa toraks yapısı saptandı (Resim 2). Ekokardiyografik incelemede mitral hipoplazi, sol ventrikül hipoplazisi, ASD, VSD, PDA, hafif aort yetmezliği tespit edildi. Beyin MR görüntülemesi normal, spinal MR görüntülemesinde torakal ve lomber segmentasyon anomalileri, tethered kord, sakral disgenezi, diyastometamyeli, spina bifida ile uyumlu olarak değerlendirildi. Hastaya fenotipik olarak Jarcho Levin Sendromu tanısı konuldu. 21 günlük iken Kalp Damar Cerrahi AD tarafından pulmoner banding operasyonu yapıldı. Uzun süreli takibinde trakeal aspirat ve idrar kültürlerinde dirençli bakteriyel ve fungal enfeksiyonlar nedeniyle kombine antibiyoterapi uygulanan hastanın postoperatif sürecinde mekanik ventilasyon ile solunum desteği ihtiyacı devam etti, ekstübasyonu tolere etmedi. Tüm ekzon analizinde incelenmesi tamamlanmış olan DLL3 gen bölgesinde patolojik bir değişiklik saptanmadığı raporlandı diğer gen bölgeleri için çalışma devam etmektedir. Hastaya yatışının 160. gününde trakestomi açıldı. Yatışının 167.gününde

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. H. Çağrı Bulut, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Neonatoloji Bilim Dalı, Adana, Turkey

tekrarlayan sepsis atakları, solunum yetmezliğine bağlı nedenlerle eksitus oldu.



Resim 1: Olgunun genel görünümü



Resim 2. Yengeç şekilli kostalar, vertebra anomalileri

Sonuç: Jarcho- Levin sendromu kosta ve vertebra anomalileri ile seyreden iskeletin anormal gelişimidir. SCD, multipl vertebral segmentasyon ve formasyon defektleri ile kosta anomalilerini içeren heterojen bir radyolojik fenotipe sahiptir. Genişleme, çatallaşma ve kosta füzyonu gibi intrinsik kosta anomalileri tipik bulgulardır. Bu bulgular asimetriktir. Olgumuzda sağ tarafta daha belirgin olmak üzere yaygın kosta anomalileri mevcuttu. Bir hemitoraksta baskın olan bu malformasyonlar sıklıkla torakal omurgada ilerleyici skolyoza neden olur. Bizim vakamızın ağır vertebra ve göğüs kafesi anomalileri bulunduğundan, kliniği ağır seyrettiğinden spondilotorasik tip olduğunu düşünmekteyiz. Patogenezinden ilk trimesterdeki somitogenezin anormalliği sorumludur ve hastalarda delta-like 3, PAX1, PAX3, MESP 2, HES7, TBX6, RIPPLY2 genlerinde mutasyonlar tespit edilmiştir. Koryon villus biyopsisi yapıldığında spondilotorasik dizostozisli olgularda en çok ikinci kromozomun uzun kolunda (2q-32.1), spondilokostal dizostozisli olgularda ise en çok 19. kromozomun uzun kolunda (19q-13) DLL3 geninde homozigot veya heterozigot mutasyon tanımlanmıştır. Anne-babaları akraba olan olgular

tanımlandığı gibi, aralarında akrabalık olmayan ebeveynler de vardır⁵. Olgumuzun da anne ve babası ikinci derece kuzendi ancak ailede hastalık öyküsü yoktu. Bu nedenle olgumuzun otozomal resesif geçişli veya taze mutasyonla gelişmiş otozomal dominant geçişli olduğunu düşünmekteyiz. Olgumuzun tüm ekzon analizinde incelenmiş olan DLL3 gen bölgesinde patolojik bir değişiklik saptanmadı, diğer gen bölgeleri için çalışma devam ediyor. Jarcho-Levin sendromlu olgularda prenatal USG yapılarak pek çok anomalinin gözlenebileceği bildirilmiştir, olgumuzda da prenatal olarak ağır konjenital kalp hastalığı ve spina bifida ön tanıları konulmuştur.

Pulmoner hipoplazinin ağırlığı, yenidoğan döneminden sonra yaşam süresini belirleyen başlıca faktördür. Hayatın ilk 6 ayında spondilotorasik dizostozisli olgularda spondilokostal dizostozisli olgulara göre mortalitenin daha yüksek oranda (%45) olduğu, ölümlerin tekrarlayan pnömoniler ve pulmoner hipertansiyona ikincil gelişen solunum yetmezliğine bağlı olduğu bildirilmiştir. Jarcho-Levin sendromlu hastaların çoğunda nörolojik anormalliklerin olmaması ve zekanın normal olmasına rağmen eğer meningomyelosel eşlik ediyorsa beyin gelişimi genelde anormaldır⁸⁻⁹. Olgumuzun beyin MR görüntülemesi normal, spinal MR görüntülemesinde torakal ve lomber segmentasyon anomalileri, tethered kord, sakral disgenezi, diyastometamyeli, spina bifida saptanmıştır. Nöral tüp defekti izole bir anomali olabileceği gibi bazı sendromlara eşlik eden bir bulgu da olabilir. Nöral tüp defektleri (NTD), JarchoLevin sendromlu hastaların yaklaşık %25' inde gözlenir; gizli spina bifida ise %40' ına eşlik eder. Yapılan çalışmalarda NTD'li çocuklarda vertebral agenezi ve hemivertebra gibi vertebra anomalileri ile birlikte kostalarda şekil bozuklukları ve kostovertebral füzyon defektlerine de rastlandığı gösterilmiştir¹⁰⁻¹¹.

Konjenital kalp hastalığı, NTD ve hidrosefali ile seyreden Jarcho- Levin sendromlu hastalar nadir görülmektedir. Eğer ailesel bir gen defekti tanımlanmışsa amniyosentez veya koryonik villus biyopsisi ile alınan DNA örnekleri ile de prenatal tanı konulabilir. Literatürde her iki tipte de normal zeka düzeyleri rapor edilmiştir. Tedavi, solunum desteği, göğüs fizyoterapisi, enfeksiyonların tedavisi ve beslenme desteğini içermelidir. Beraberindeki diğer anomalilerin de ayrıca değerlendirilmesi gerekir. İlerleyen dönemlerde, göğüs kafesinin stabilizasyonu ve omurga deformitelerinin düzeltilmesini içeren bir

dizi cerrahi girişim gerekebilmektedir. Prenatal ve neonatal dönemde erken tanı konulması, uygun genetik danışmanlık ve tedavinin sağlanmasına olanak sağlar.

KAYNAKLAR

1. Jarcho S, Levin PM. Hereditary malformation of the vertebral bodies. Johns Hopkins Hosp. 1938;62:216-26.
2. Ümit Ece, Hacer Yapıcıoğlu, İkrâm Kavuncu, Gülseren Bilen Yurdakul, Pelin Yıldırım, Özgü Celiloğlu. Meningomiyelose ve hidrosefali ile birliktelik gösteren Jarcho-Levin sendromlu iki olgu sunumu. Cukurova Med J. 2017;42:369-72.
3. Cornier AS, Ramirez N, Carlo S, Reiss A. Controversies surrounding Jarcho-Levin syndrome. Curr Opin Pediatr. 2003;15:614-20.
4. Solomon L, Jimenez RB, Reiner L. Spondylothoracic dysostosis: report of two cases and review of the literature. Arch Pathol Lab Med. 1978;102:201-5.
5. Cornier AS, Staehling-Hampton K, Delventhal KM, Saga Y, Caubet JF, Sasaki N et al. Mutations in the MESP2 Gene Cause Spondylothoracic Dysostosis/ Jarcho-Levin Syndrome, Am J Hum Genet. 2008;82:1334-41.
6. Kulkarni ML, Navaz S, Vani HN, Manjunath KS, Matani D. Jarcho Levin Syndrome. Indian J Pediatr. 2006;73:245-7.
7. Gedikbasi A, Yıldırım G, Bingol B, İsmayilzade R, Celikkol O, Ceylan Y. Nöral tüp defekti ve iniensefali ile komplike olmuş Jarcho –Levin Sendromu. Jinekoloji Obstetrik Pediatri Dergisi. 2010;2:89-92.
8. Dane B, Dane C, Aksoy F, Cetin A, Yayla M. JarchoLevin syndrome presenting as neural tube defect: report of four cases and pitfalls of diagnosis. Fetal Diagn Ther. 2007;22:416-9.
9. Mortier GR, Lachman RS, Bocian M, Rimoin DL. Multiple vertebral segmentation defects: analysis of 26 new patients and review of the literature. Am J Med Genet. 1996;61:310-9.
10. Chen CP. Syndromes, Disorders and Maternal Risk Factors Associated With Syndromes, Disorders and Maternal Risk Factors Associated with Neural Tube Defects (II). Taiwan J Obstet Gynecol. 2008;47:10-7.
11. Naik PR, Lendon RG, Barson AJ. A radiological study of vertebral and rib malformations in children with myelomeningocele. Clin Radiol. 1978;29:427-30.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Bulanık görme yakınması ile başvuran pediatrik malign hipertansiyon olgusu

Pediatric malignant hypertension case presenting with blurred vision

Müjgan Arslan¹, Mahmut Keskin², Merve Bayrak³, Çiğdem Kaplan³

¹Süleyman Demirel Üniversitesi, Pediatri Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, ²Pediatri Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı, ³Pediatri Anabilim Dalı, Isparta, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):158.

Amaç: Malign hipertansiyon, her yaş hasta grubunda görülebilen, yüksek tansiyon ve çoklu organ hasarının görüldüğü, genellikle renal ve endokrin hastalıklara sekonder gelişen, nadir, hayatı tehdit eden acil bir durumdur. Erken tanı ve hızlı tedaviyle çoklu organ yetmezliği önlenir. Bu yazıda göz bulguları ile başvuran bir olgumuzu sunduk.

Olgu sunumu: 13 yaşında kız hasta, her iki gözünde 3 gündür devam eden görme kaybı şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Öyküsünden, hafif pulmoner stenoz tanısı ile takipli olduğu öğrenildi. Soy geçmişinde özellik yoktu. Göz muayenesinde; sağ gözde görme keskinliği 20/800, sol gözde 20/200 saptandı. Her iki gözde optik disk ödemi, optik disk etrafında yumuşak eksüdatlar, kıymık tarzı hemorajiler, maküla ödemi ve retinal iskemik alanlar vardı. Sistemik kan basıncı 200/160 mmHg olarak ölçülen hastaya hipertansif retinopati tanısı konuldu. Fizik muayenede; bilişsel fonksiyonlarında gerileme

vardı, kalp tepe atımı 135/dakika idi, pulmoner odakta 2/6 şiddetinde sistolik ejeksiyon üfürüm duyuldu, bunun dışında sistemik muayenesinde özellik yoktu. Hastaya antihipertansif tedavi başlandı. Tansiyon kontrollü olarak düşürüldü. Etiyolojiye yönelik değerlendirme yapıldı. Kraniyal görüntüleme ve elektroensefalogramında patoloji saptanmadı. Ekokardiyografide, sol ventrikülde hipertrofi saptandı. Batın görüntülemesinde, sol sürrenal bez lojunda 30*26 mm boyutunda, düzgün sınırlı, hipovasküler, böbrek parankimi ile izoekoik, heterojen kitle saptandı, feokromositoma tanısı ile tedavi ve operasyonu planlandı.

Sonuç: Papil ödem ve hemoraji gibi göz bulguları ile başvuran hastaların ayırıcı tanısında malign hipertansiyon mutlaka hatırlanmalı, hayatı tehdit eden bu acil durumun, basit bir kan basıncı ölçümü sonrasında erken tanı ve tedavisi ile organ hasarı engellenmelidir.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Fviii/Vwf Ekstresine Karşı Anafilaksi Gelişen Çocuk Olguda Başarılı Desensitizasyon

Successful Desensitization in a Child with Anaphylaxis due to Fviii / Vwf Extract

Fatih Kaplan¹, Erdem Topal¹

¹İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Malatya, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):159-160.

von Willebrand hastalığı tip 3, von Willebrand faktör ve FVIII' in kan düzeyinde ve fonksiyonunda azalmaya bağlı kanamalarla seyreden bir hastalıktır. Hastalığın tedavisinde FVIII/vWF içeren faktör ekstraleleri kullanılır. Bu ekstralelere karşı anafilaksi görülmesi nadir bir durumdur. İki yaşında VWh tip 3 nedeni ile takipli erkek hasta, FVIII/vWf ekstresi tedavisinin dördüncü alımında anafilaksi geçirmişti. Hastaya FVIII/vWf ekstresi ile yapılan deri prick testi pozitif bulundu. Hastanın bu tedaviyi sürekli alması gerektiğinden ve alternatifini olmadığından, FVIII/vWf ekstresi ile desensitizasyon yapıldı. Hastada desensitizasyon sırasında ve daha sonraki ilaç alımlarında herhangi bir alerjik reaksiyon oluşmadı. Hasta daha sonraki tedavilerini sorunsuz alabildi. Bu tür hastalar için desensitizasyon güvenli ve gerekli bir yaklaşımdır. Bu sunumda, FVIII/vWf ekstresine karşı anafilaksi gelişen çocuk hastada uygulanan başarılı desensitizasyon protokolü anlatılmıştır.

GİRİŞ

von Willebrand hastalığı (vWh), von Willebrand faktörün (vWf) kan düzeyi veya işlevinde azalma ile giden bir kanama bozukluğudur. Çeşitli alt tipleri vardır. vWh tip 3' te, vWF düzeyine ek olarak kanda FVIII seviyesi de düşük olduğundan tedavide FVIII/vWf içeren faktör ekstraleleri kullanılır. Nadir de olsa FVIII/vWf ekstresine bağlı anafilaksi görülebilmektedir. Bu sunumda, FVIII/vWf ekstresine (Haemate P® 500 IU) karşı anafilaksi

gelişen çocuk hastada uygulanan başarılı desensitizasyon protokolü anlatılmıştır.

GEREÇ VE YÖNTEM

İki yaşında vWh tip 3 nedeni ile takipli erkek hasta, FVIII/vWf ekstresinin dördüncü infüzyonunda anafilaksi geçirmişti. Hastanın daha önce üç kez FVIII/vWf ekstresi aldığı ancak herhangi bir reaksiyon gelişmediği öğrenildi. FVIII/vWf ekstresi ile yapılan deri prick testi pozitif bulundu. Hastanın bu tedaviyi sürekli alması gerektiğinden ve alternatifini olmadığından, FVIII/vWf ekstresi ile desensitizasyona karar verildi.

BULGULAR VE SONUÇ

Desensitizasyon için; 500 IU/ml' den 5 IU/ml' e kadar değişen konsantrasyonlarda üç farklı solüsyon (Solüsyon A, B ve C) hazırlandı. Başlangıç dozu, terapötik dozun 1/50.000'i idi. Dozlar, her 15 dakikada bir iki kat artırıldı (Tablo 1). Desensitizasyon sırasında ve sonrasında herhangi bir reaksiyon gelişmedi. Hasta daha sonraki, FVIII/vWf ekstresi infüzyonlarını güvenli bir şekilde aldı. vWh tip 3, sebep olduğu kanamalarla yaşam kalitesini bozan ve ciddi klinik durumlara neden olabilen bir hastalıktır. Bu hastalarda nadir de olsa kullanılan faktör ekstralelerine karşı Ig E aracılı anafilaksi gelişebilmektedir. Desensitizasyon bu tür hastalar için güvenli ve kaçınılmaz bir yöntemdir.

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Fatih Kaplan, İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Malatya, Turkey

Tablo 1: Haemate P® 500 IU ile uygulanan desensitizasyon protokolü

Basamak	Konsantrasyon	İnfüzyon hızı (ml/saat)	Zaman (dk)	Basamaktaki sıvı miktarı (ml)	Basamakta uygulanan doz (IU)	Kümülatif doz (IU)	Basamaktaki kat artışı
1	1/100*	2,0	15	0,50	0,01	0,010	1
2	1/100	5,0	15	1,25	0,25	0,035	2,5
3	1/100	10,0	15	2,5	0,5	0,085	5
4	1/100	20,0	15	5	0,1	0,185	10
5	1/10**	5,0	15	1,25	0,25	0,435	25
6	1/10	10,0	15	2,5	0,5	0,935	50
7	1/10	20,0	15	5	1	1,95	100
8	1/10	40,0	15	10	2	3,935	200
9	1/1***	10,0	15	2,5	5	8,935	500
10	1/1	20,0	15	5	10	18,935	1000
11	1/1	40,0	15	10	20	38,935	2000
12	1/1	75,0	162	202,5	409,6	500	40960

A Solüsyonu:** 1/100 konsantrasyonda 5IU faktör içerir *B Solüsyonu:** 1/10 konsantrasyonda 50 IU faktör içerir
 *****C Solüsyonu:** 1/1 konsantrasyonunda 500 IU faktör içerir



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Çocuk acil kliniğine minör nedenli başvurular neden yapılmakta?

Why are applications made to the pediatric emergency clinic with minor reasons?

Esin Yıldız Aldemir¹, Nevin Cambaz Kurt¹, Tuğçe Kurtaraner¹

¹Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, İstanbul, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):161.

Amaç: Bu çalışma ebeveynlerin çocuk acil kliniğini minör bir hastalık sebebi ile neden tercih ettiklerini değerlendirmek amacıyla yapıldı. Ayrıca acil servise başvuru şikayetleri konusunda ebeveynlerin farkındalık durumu ve acil servisten almış oldukları hizmet ile ilgili memnuniyet durumu araştırıldı.

Gereç ve Yöntem: Çocuk Acil Kliniği'ne mesai saatleri içinde başvuran, yaşları 0-18 yıl arasında olan olgular çalışmaya alındı. Olguların annelerine çalışma için oluşturduğumuz 10 soruluk anket formu soruldu. Sonuçlar istatistiksel olarak değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya 290 hasta alındı. Hastaların %33'ü üst solunum yolu enfeksiyonu bulguları, %30'u sadece öksürük, %12'si sadece ateş, %10'u ishal ve/veya kusma, %6'sı sadece karın ağrısı, %2'si baş ağrısı/baş dönmesi, %1'i göğüs ağrısı ve %1'i deri döküntüsü şikayetiyle başvurmuştu. Ebeveynlerin acile başvuru nedenleri sorgulandığında %61'i acil

olduğunu düşündüğünü için, %36'sı poliklinik randevusu alamadığı için, %3'ü evine yakın olduğu ve kısa sürede hizmet almayı düşündüğü için geldiğini ifade etmişti. Acile başvuran bu hastaların %8' i müşahadeye alınırken sadece %1'inin çocuk servisine yatış gereksinimi olmuştu. Servis yatış gereksinimi olan hastaların %88 'inde ve müşahade altına alınan hastaların ise %32' sinde kronik hastalık mevcuttu.

Sonuç: Acil kliniklerin yoğun olmasındaki en önemli nedenlerin; ailelerin hızlıca tedavi almak istemesi ve poliklinik hizmetine erişememe olduğunu saptadık. Yoğunluğu sosyokültürel seviyesi düşük olan ailelerimizin poliklinik hizmetlerini kullanma konusunda bilinçlendirilmesinin acil başvuru oranını önemli düzeyde azaltacağını düşünmekteyiz.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Normal dış genital yapıli cinsiyet gelişim bozukluğu; 46 XY dişi fenotipli bir olgu sunumu

Disorder of Sex development with normal external genital structure; a case report with a 46 XY female phenotype

Tugay Tepe¹, Mustafa Özdemir¹, Ahmet Kurtoglu¹, Şerif Hamitoğlu¹, Okan Zengin², Ferda Özlü¹, Hacer Yapıcıoğlu Yıldızdaş¹

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

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):162-164.

GİRİŞ

Cinsiyet gelişim bozuklukları, doğumsal olarak dış genital yapı, kromozomal ve gonadal yapılar arasında uyumsuzluk olarak ifade edilir. Her ne kadar sınıflandırma konusunda karşıt görüşler olsa da Şikago sınıflamasına göre CGB; miks gonadal disgenезis, 46, XY CGB ve 46, XX CGB, 45, X /46, XY mozaizm ve ovotestiküler CGB olarak beş ana grupta değerlendirilmiştir (Lee vd., 2006: 1). CGB'nin sıklığı konusunda kesin veriler elimizde olmasa da 4500-5000' doğumda 1 olduğu tahmin edilmektedir (Warne vd., 2008: 2). 46 XY CGB' nun insidansı ise yaklaşık 20.000 canlı doğumda 1 olarak tahmin edilmektedir (Lee vd., 2006: 1).

46 XY CGB, testiküler gelişim bozuklukları, androjen sentez ve etki bozuklukları ve diğer nedenler olarak sınıflandırılır. Gonadal veya testiküler gelişim bozukluklarında daha çok gonadal gelişim üzerine etkisi olan genlerin (SRY, WT1, NR5A1, SOX9 vb) ve beraberinde farklı sistemlerin etkilendiği klinik durumlarla karşımıza çıkar. Bunun yanısıra müllerian inhibisyonunun kesintiye uğraması, androjen sentez bozuklukları, bazı konjenital adrenal hiperplazi tiplerinde ve androjen etkisinin etkilendiği durumlarda da CGB' u görülebilir (Lee vd., 2006: 1).

11p13 kromozomunda bulunan WT1 geni ürogenital ve gonadal gelişimde rol oynar Özellikle WT1 geninde oluşan mutasyonlar, parsiyel veya komplet

gonadal disgenезise, böbrek yetmezliği ve Wilms tümörü gibi klinik durumlara yol açabilir (Hammes vd., 2001: 3).

Bu yazıda intrauterin gelişme geriliği ve sendromik görünüm nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatırılan ve fenotipinin dişi görünümde olmasına rağmen kromozom analizinde 46 XY saptanan yenidoğan olgu literatür eşliğinde tartışıldı.

OLGU SUNUMU

29 yaşında Suriye uyruklu annenin 2. gebeliğinden 2. yaşayan olarak 38 gestasyonel haftasında mükerrer C/S ile doğurtulan bebek prenatal dönemde intrauterin gelişme geriliği ve konjenital kalp hastalığı şüphesi olması nedeniyle yatırıldı. Apgar skorları 1. ve 5. dakikalarda sırasıyla 8,9 idi. Anne ve babanın amca çocukları olduğu, 4 yaşında sağlıklı bir kardeşinin olduğu öğrenildi. Anne prenatal dönemde hipotiroidi nedeni ile L-tiroksin dışında herhangi bir ilaç kullanmadığını belirtti. Hastanın doğum kilosu 1935 gr (-3.5 SDS), boyu 40 cm (-4.3 SDS), baş çevresi 31 cm (-2.5 SDS) olarak saptandı. Fizik muayenesinde düşük kulağı, burun kökü basıklığı, inkomplet damak yarığı, mezokardiyak odakta 2/6 sistolik üfürümü vardı. Ekstremitelerde her iki elde distal artrogripozis dışında ek anomali görülmedi (Resim 1). Genitoüriner sistem kız görünümde idi ve normaldi, (Resim 2). Ekokardiyografisinde küçük

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Tugay Tepe, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Bilim Dalı, Adana, Turkey

perimembranöz outlet ventriküler septal defekt, küçük sekundum atriyal septal defekt, persistan sol süperior vena cava tespit edildi. Sendromik görünüm ve intrauterin gelişim geriliğine yönelik gönderilen tetkiklerden TORCH IgM negatifti, göz muayenesi doğal olarak saptandı. Yatışının 2. Günü solunum sıkıntısı gelişen hasta nazal CPAP a alındı. Neonatal pnömoni olarak kabul edilip uygun antibiyoterapi başlandı. Hasta solunum sıkıntısının ve oksijen ihtiyacının artması üzerine entübe edildi. Ancak laringeal alanın dar olmasından dolayı entübasyonu zor yapıldı. Yatışının 2. haftası konjesyon bulguları olan hastaya dekonjestif tedavi başlandı. Sendromik görünüm nedeniyle gönderilen kromozom analizi 46 XY olarak değerlendirildi. Dış genitaller haricen dışı, labium majuslarda ele gelen gonad yoktu. Hormon tetkiklerinde total testosteron <0.1 ng/ml (0,14-0,76 ng/ml), DHEA-SO4 64.1 mcg/dl (5-111 mcg/dl), östradiol 2.68 pg/ml (< 15 pg/ml), FSH 156.22 mIU/ml (0.24-14.2 mIU/ml), LH 36.11 mIU/ml (0.02-7 mIU/ml), AMH <0.01 ng/mL (0.0-7.1 ng/mL), ACTH 17.2 pg/ml (10-50 pg/ml), kortizol 5.06 mcg/dl (2.8-23 mcg/dl), 17-OH Progesteron 4.09 ng/ml (0.13-1.06 ng/ml), progesteron 0.3 ng/ml (<0.1-0.26 ng/ml), prolaktin 50.03 ng/ml (3-24 ng/ml) saptandı. Beta-HCG 6.23 mIU/mL (< 5 mIU/mL), AFP 43 IU/mL (0-6 IU/mL), CEA 3.94 ng/mL (0-3 ng/mL), NSE 19.33 ng/mL (1-15.7 ng/mL), 24 saatlik idrarda VMA 0.8 mg/gün (3.3-6.5 mg/gün) olarak bulundu. Hastaya pelvis USG yapıldı. Uterus görüldü, over veya gonad izlenmedi. Batın-Pelvik MR görüntülemeğinde yaşı ile uyumlu boyutlarda uterus saptanırken overe ve gonada rastlanmadı. Tekrarlanan idrar tetkikinde protein tespit edildi; iki kez gönderilen idrarda protein/kreatin (2.67 ve 1.28) proteinürik oranda idi. Batın USG'de böbreklerde patoloji görülmedi, enalapril tedavisi başlandı. AMH değeri çok düşük olduğu için human koryonik gonadotropin uyarı testi yapılmasına gerek duyulmadı. Hastadan 46 XY CGB' na yönelik genetik mutasyonları (SRY, DAX1, NR5A1, SRD5A2, AR, LHCGR, ZFPM2, SOX9, WT1, MAP3K1, CBX2, DHH gen mutasyonları) gönderildi.

Yatışının 100. gününde beslendikten sonra kusmaları olmaya başlayan hastanın batın ultrasonografisinde tek duvar pilor kalınlığı 8 mm (normali < 4mm) uzunluğu 20 mm (normali <16 mm) saptandı. Kontrol incelemelerinde pilor hipertrofisi bulguları devam eden hastaya piloromyotomi yapıldı. Aynı zamanda laparoskopik olarak uterusun olduğu ancak gonadların olmadığı değerlendirildi. Hasta 110 günlük

olup ventilatörde izlenmekte, takip ve tedavisi devam etmektedir.



Resim 1. Olgunun el ve ayaklardaki dismorfik bulgularının görünümü.



Resim 2. Olgunun sendromik yüz ve normal dış genitalya görünümü.

SONUÇ

Cinsiyet gelişim bozuklukları, klinikte çok farklı fenotipik görünümle karşımıza çıkabilir. Özellikle doğum odasında iyi bir fizik muayene ve ayrıntılı anamnez ile bir kısmı tespit edilebilir. Ancak bazı olgularda genotipik olarak erkek olup fenotipik olarak dişi görünümünde, genotip olarak dişi olup fenotipik olarak erkek görünümünde olgular olabileceği unutulmamalıdır (Darendeliler vd., 2000: 4). Bu olgularda hipospadias veya hafif kliteromegali dışında bir bulgu olmayabilir. Bizim olgumuzda dış genital yapı tamamıyla normaldi.

Cinsiyet belirlenmesinin ana belirteci kromozomlar olsa da beraberinde bazı genetik faktörlerin de bulunması önemlidir. Dişi fenotip için 46, XX

kromozomu ile birlikte bazı genetik faktörlerin (DAX1 veya WNT-4 gibi sinyal moleküllerinin) bulunması gereklidir. Erkek fenotipinin gelişimi için Y kromozomu varlığı ve SRY gen bölgesinin bulunması gerekebilir. SRY gen bölgesi taşıyan X kromozomuna sahip olgularda XX-erkek, SRY bölgesi taşımayan Y kromozomlu olgularda ise XY-dişi yapıda örnekler saptanabilir (Hughes vd., 2006: 5).

Karyotipik olarak XY kromozomuna sahip CGB'lerde XY gonadal disgenezis, 3-beta-HSD eksikliği, 17-beta hidroksi dehidrogenaz eksikliği, 5 alfa redüktaz eksikliği ve Smith-Lemli-Opitz sendromu ayrıncı tanıda değerlendirilmelidir. Özellikle XY gonadal disgenezisli olgularda NR5A1, SRY, WT1, SOX9 gibi birçok gende mutasyon tanımlanmıştır. Olgumuzda hem ultrasonografi hem de MR görüntüleme gonadlar görülememiş, ayrıca cerrahi nedenle laparotomi uygulandığında gonadların olmadığı saptanmıştır. Bunun yanı sıra hormon sonuçları da göz önüne alındığında 46 XY CGB'ye neden olabilecek diğer androjen sentez ve etki bozuklukları ekarte edildi.

WT1 geni 11. Kromozomun p13 kısmında 10 exon içermektedir. Çinko parmak proteini denen bir transkripsiyon faktörünü kodlayarak gonadal ve ürogenital gelişimde önemli rol oynar (Hammes vd., 2001: 3). Ayrıca tümör supresör geni olarak çalışır. Hem Frasier Sendromu hem de Denys-Drash Sendromunda WT1 geninde mutasyonlar gösterilmiştir. (Little vd., 1997: 6). Denys-Drash Sendromu erkek psödohermafroditizm olarak değerlendirilir. Wilms tümörü ve son dönem böbrek yetmezliğine ilerleyen protein kaybettiren diffüz mezengial skleroz ile birlikte (Habib vd., 1985: 7). Olguda psödohermafroditizm ile beraber tekrarlayan ölçümlerde saptanan proteinüri Denys-Drash Sendromunu ayrıncı tanıda düşündürmektedir. Frasier sendromunda da WT1 geninin intron 9 mutasyonu gösterilmiş olup erkek psödohermafroditizm ve nefrotik sendrom raporlanmıştır (Barboux vd., 1997: 8). Olguda testistelerin saptanamaması, AMH değerinin düşük olması beraberinde böbreklerinde etkilenmesi nedeniyle WT1 gen bölgesinde bir mutasyon düşünüldü. Frasier veya Denys-Drash sendromu öncelikli olarak değerlendirilmiş olup gen mutasyon sonuçları beklenmektedir.

SONUÇ

CGB olan bazı olgularda dış genital yapının tamamen normal olabileceği akılda tutulmalıdır. Atipik genital görünümü olan ve CGB olabileceği düşünülen yenidoğanlarda öncelikle yaşamı tehdit eden bir durumun olup olmadığı belirlenmeli takibinde hormonal tetkikler, karyotip analizi ve diğer nedenlere yönelik tetkikler istenmelidir.

KAYNAKLAR

1. Lee, P. A., Houk, C. P., Ahmed, S. F., Hughes, I. A., & International Consensus Conference on Intersex organized by the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society and the European Society for Paediatric Endocrinology. Consensus statement on management of intersex disorders. International Consensus Conference on Intersex. *Pediatrics*. 2006;118:e488–e500.
2. Warne, G. L., & Raza, J. Disorders of sex development (DSDs), their presentation and management in different cultures. *Reviews in endocrine & metabolic disorders*. 2008;9:227–236.
3. Hammes, A., Guo, J. K., Lutsch, G., Leheste, J. R., Landrock, D., Ziegler, U., Gubler, M. C., & Schedl, A. Two splice variants of the Wilms' tumor 1 gene have distinct functions during sex determination and nephron formation. *Cell*. 2001;106:319–29.
4. Darendeliler F., Baş F., Saka N., Kayserili H., Apak M., Karaaslan N., Bundak R., Salman T., Gönül H. : Kuşku Genitalyahlı 103 Hastanın Etiyoloji, Tanı ve Cinsel Kimlik Açısından Değerlendirilmesi. *Klinik Gelişim*. 2000;13:109-114.
5. Hughes, I. A., Houk, C., Ahmed, S. F., Lee, P. A., IWPE Consensus Group, & ESPE Consensus Group (2006). Consensus statement on management of intersex disorders. *Archives of disease in childhood*, 91(7), 554–563- Little M, Wells C: A clinical overview of WT1 gene mutations. *Hum Mutat.*;9:209-225, 1997
6. Little, M., & Wells, C. (1997). A clinical overview of WT1 gene mutations. *Human mutation*. 1997;9:209–225.
7. Habib, R., Loirat, C., Gubler, M. C., Niaudet, P., Bensman, A., Levy, M., & Broyer, M. The nephropathy associated with male pseudohermaphroditism and Wilms' tumor (Drash syndrome): a distinctive glomerular lesion--report of 10 cases. *Clinical nephrology*. 1985;24:269–278.
8. Barboux, S., Niaudet, P., Gubler, M. C., Grünfeld, J. P., Jaubert, F., Kuttann, F., Fékété, C. N., Souleyreau-Therville, N., Thibaud, E., Fellous, M., & McElreavey, K. Donor splice-site mutations in WT1 are responsible for Frasier syndrome. *Nature genetics*. 1997;17:467–470.



Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi
Cukurova Medical Journal



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Yenidoğanda nadir bir stridor nedeni: çift arkus aorta

A rare cause of stridor in a newborn: double arcus aorta

Tugay Tepe¹, Mustafa Özdemir¹, Şerif Hamitoğlu¹, Ahmet Kurtoğlu¹, Okan Zengin²,
Hacer Yapıcıoğlu Yıldızdaş¹, Ferda Özlü¹

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

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):165-168.

GİRİŞ

Yenidoğanlarda stridor nedenleri anatomik olarak incelendiğinde larinksin supraglottik, glottik ve subglottik bölgelerinde ve trakeada olmak üzere dört bölgede sınıflandırılır. En sık stridor nedeni olarak laringomalazi (supraglottik) görülürken; webler, yanıklar (glottik), subglottik stenoz, kistler, kitleler (subglottik) larinkste stridora neden olan diğer nedenlerdir. Trakeada ise stridor nedenleri primer trakeomalazi ve sekonder trakeomalazi olarak ikiye ayrılır. Sekonder trakeomalazi nedenleri arasında en sık görüleni ise vasküler ringlerdir (VR) (Bluher and Darrow 2019).

VR aort ve ana dallarının embriyonel gelişim bozukluğuna bağlı olarak trakea ve/veya özefagusa bası sonucu oluşan durumdur. Kısmi veya tam olabilen VR'ler oluşturdukları basıya bağlı olarak gastroözefagial veya respiratuvar semptomlar ortaya çıkarırlar (Weinberg 2006).

VR'ler konjenital kardiyovasküler anomalilerinin %1'ini oluşturur (Bakker et al. 1999). İlk defa cerrahi düzeltme operasyonu Gross tarafından dokümente edilen çift arkus aorta ise vasküler ring anomalilerinin en sık görülen formudur (Gross 1945). Bu yazıda solunum sıkıntısı ve beslenme güçlüğü nedeniyle izlenen ve çift arkus aorta tanısı konan olgu literatür eşliğinde tartışıldı.

OLGU SUNUMU

Doğum sonrası solunum sıkıntısı gelişmesi üzerine yenidoğan yoğunbakım ünitesine yatırılan hastanın takibinde hışıltılı solunumunun devam etmesi üzerine yapılan transtorasik ekokardiyografi görüntülemesinde çift arkus aorta saptandı. Dönem dönem solunum sıkıntısı ve beslenme güçlü olan hasta 11 günlükken hastanemize sevk edildi. Hışıltılı solunumunun doğumdan beri olduğu öğrenildi. 23 yaşında sağlıklı annenin 2. gebeliğinden 2. yaşayan olarak 38 gestasyonel haftasında, erkek cinsiyette, normal vajinal yol ile doğurtuldu. Anne ve babanın amca çocukları olduğu, ailede benzer öyküsü olan birey olmadığı belirtildi. Boy 51 cm (z skoru 0.73), kilo 4000 gr (z skoru 1.79) ve baş çevresi 36.5 cm (z skoru 1.40) olarak değerlendirilen hastanın fizik muayenesinde sol kolda hareket azlığı dışında ek patolojik bulgu saptanmadı. Solunum ve oksijen desteği gerekmeden oksijen saturasyonları %95 üzerinde seyretti. Kan gazı normal sınırlardaydı. Laboratuvar değerleri normal sınırlardaydı. Posteroanterior akciğer grafisinde sol klavikula fraktürü saptanan hastaya takip planlandı.

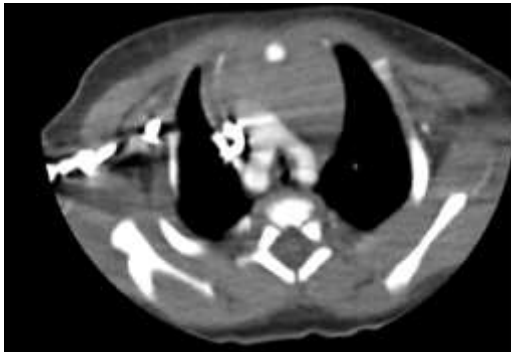
VR ön tanısı ile izlenen hastaya bilgisayarlı tomografi ile anjiyografi görüntülemesi yapıldı. Görüntüleme sonucunda sağ arkus aorta bulunmakta olup sağ carotis communis ile sağ subklavian arter dallarını vermekte; sol arkus aorta da görülmüş olup sol carotis communis ile sol subklavian arter dallarını verdiği saptandı (Resim 1). İnen aortada tekrar birleşen çift arkin arasında trakea ve özefagus olduğu olduğu,

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Tugay Tepe, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Bilim Dalı, Adana, Turkey

özefagusu karina düzeyinde bası olduğu görüldü (Resim 2). Olgu postnatal 25. gününde opere edildi. Operasyonda vasküler ringin sol subklaviyan arterden ayrılarak özefagusun posteriorundan sağ seyirli desenden aortaya döküldüğü görüldü. Aberran ring subklavian arterin çıkışından bağlanıp kesildi. Beraberinde duktal doku bağlanarak kesildi. Operasyon sonrası herhangi bir komplikasyon gelişmeyen hasta operasyon sonrası 3. gününde solunum desteği gerekmeden oda havasında solumaya başladı ve 4. gününde beslenmesinin tamamını oral almaya başladı. Beslenme ile satürasyon düşüklükleri izlenmedi. Stridoru azalmakla birlikte devam eden hasta, yatışının 27. gününde olup mevcut tedavilerine devam edilmektedir.



Resim 1. 3 boyutlu BT anjiyografi görüntüsü. Sağ ve sol arkus aorta ve dalları.



Resim 2. 2 boyutlu BT anjiyografi görüntüsü. Trakea ve özefagus basısı.

TARTIŞMA

Embriyogenezisin dördüncü haftasından itibaren altı simetrik aortik damarından aortik ark oluşmaktadır. Üçüncü aortik dal common karotid arteri ve internal karotid arterin küçük bir kısmını oluşturur. Dördüncü çift aortik damar ise bilateral aortik arkların oluşumunu sağlar. Gestasyonun 5. Haftasında sağ ark regrese olur ve normal sol yerleşimli aortik ark gelişir (Priya et al. 2018).

Çift aortik ark, vasküler ring anomalilerinin en sık görülen formu olup tedavi edilmediğinde ciddi morbiditeler yanında solunum yolunu daraltarak ani ölüme bile neden olabilir. Tam vasküler ring olarak değerlendirilen çift aortik ark; dominant sağ ark (%80), dominant sol ark (%10) ve dengeli arklar (%10) olarak sınıflandırılmaktadır (Backer and Mavroudis 2000) (Valletta et al. 1997). Olgunun bilgisayarlı tomografi ile anjiyografi görüntülemesi dengeli çift arkus aorta ile uyumlu idi.

Klinik seyirde vasküler ringler asemptomatik olabileceği gibi özefagus ve trakeada oluşan bası derecesine bağlı olarak stridor, dispne, sık solunum yolu enfeksiyonu, disfaji, kusma, beslenme güçlüğü gibi durumlara da yol açabilir (Weinberg 2006) (McLaughlin et al. 1999). Alsenaidi ve arkadaşlarının çift aortik ark tanısı alan 81 hasta üzerinde yaptıkları çalışmada hastaların %77'sinde stridor, %41'inde wheezing saptanmıştır (Alsenaidi et al. 2006) Olguda doğumdan itibaren başlayan hışıltılı solunum ve beslenme döneminde siyanozunun olması vasküler ring anomalisini düşündürdü bulgulardandı. Görüntüleme de trakea ve özefagusun vasküler ringle çevrildiği, özefagusu karina düzeyinde bası olduğu görüldü. Operasyon sonrasında erken dönemde stridor %54, wheezing %9 görülme devam ederken geç dönemde dahi stridorun %34 hastada devam ettiği saptanmıştır (Alsenaidi et al. 2006). Olguda da operasyon sonrası stridorun tamamen gerilemediği izlendi. Ancak beslenme sırası siyanoz atakları görülmedi.

Vasküler ringler solunum yolu problemlerine yol açan nedenler arasında daha az sıklıkta görülmesinden dolayı, tanıda öncelikle şüphelenmek gerekir. Başlangıç değerlendirmesinde akciğer grafisi ve ekokardiyografi olsada komputere tomografi anjiyografi ve manyetik rezonans anjiyografi damarsal anatomiye üç boyutlu olarak gösterdiğinden daha değerlidir. Sensitiviteleri %100 e yakındır. Ayrıca operasyon içinde detaylı bilgiler sağlayabilir (Smith et al. 2015) (Muller et al. 2018). Bununla beraber fetal

ekokardiyogram ile prenatal olarak tanı konulabilmektedir (Hunter et al. 2015). Ne yazık ki olguda prenatal olarak tanı konulmamış olup postnatal dönemde ancak saptanmıştır.

Vasküler ringle birlikte renal agenezi, trakeoözefajial fistül, diyafragma evantrasyonu, imperfore anüs gibi bazı konjenital anomalilerle birlikteliği yayınlanmıştır (Valletta et al. 1997). Ancak olguda PDA dışında herhangi bir ek konjenital anomali eşlik etmemekteydi. Ayrıca vasküler ringlerin Trizomi 21 ve 22q11 delesyonları ile ilişkisi gösterilmiştir (Roofthoof et al. 2008) (McElhinney et al. 2001). Olgunun fenotipik olarak herhangi bir görünümü olmamasına karşın kromozom anomali açısından genetik tetkik gönderilmiştir.

SONUÇ

Doğumdan itibaren başlayan stridor varlığında larinks patolojileri ekarte edildikten sonra trakea patolojileri düşünülmeli ve vasküler ringler mutlaka akla gelmelidir. Prenatal dönemde fetal ekokardiyografi ile vasküler ring tanısı konulabilmektedir. Ancak postnatal dönemde TTE tek başına çok başarılı olmamakla birlikte, yeterli görüntüler elde edilip tanı konulsa dahi operasyon tekniklerinin planlanması açısından BT anjiyografi veya MR anjiyografi görüntülemesi de yapılması uygun olmaktadır. Operasyon sonrasında basının kaldırılmasına bağlı hastaların üçte ikisinde semptomlar tamamen ortadan kalkarken üçte birinde basının neden olduğu trakea gelişiminde malformasyona bağlı olarak semptomlar devam etmektedir. Çift arkus aorta tanısı konulup tedavi edildikten sonra çok büyük oranda hastaların şifa ile taburcu edildiği bir anomalidir.

KAYNAKLAR

1. Alsenaidi, Khalfan et al. 2006. "Management and Outcomes of Double Aortic Arch in 81 Patients." *Pediatrics* 118(5). <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17000782/> (March 1, 2021).
2. Backer, C. L., and C. Mavroudis. 2000. "Congenital Heart Surgery Nomenclature and Database Project: Vascular Rings, Tracheal Stenosis, Pectus Excavatum." In *Annals of Thoracic Surgery*, Elsevier Inc. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10798437/> (March 1, 2021).
3. Bakker, D. A.H., R. M.F. Berger, M. Witsenburg, and A. J.J.C. Bogers. 1999. "Vascular Rings: A Rare Cause of Common Respiratory Symptoms." *Acta Paediatrica, International Journal of Paediatrics* 88(9): 947–52.
4. Cause of Common Respiratory Symptoms." *Acta Paediatrica, International Journal of Paediatrics* 88(9): 947–52. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10519334/> (March 1, 2021).
5. Bluher, Andrew E., and David H. Darrow. 2019. "Stridor in the Newborn." *Pediatric Clinics of North America* 66(2): 475–88. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30819349/> (March 1, 2021).
6. Gross, Robert E. 1945. "Surgical Relief for Tracheal Obstruction from a Vascular Ring." *New England Journal of Medicine* 233(20): 586–90. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21003928/> (March 1, 2021).
7. Hunter, L. et al. 2015. "Prenatal Echocardiographic Diagnosis of Double Aortic Arch." *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology* 45(4): 483–85. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24817195/> (March 1, 2021).
8. McElhinney, Doff B. et al. 2001. "Association of Chromosome 22q11 Deletion with Isolated Anomalies of Aortic Arch Laterality and Branching." *Journal of the American College of Cardiology* 37(8): 2114–19. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11419896/> (March 1, 2021).
9. McLaughlin, Robert B. et al. 1999. "Vascular Anomalies Causing Symptomatic Tracheobronchial Compression." *Laryngoscope* 109(2): 312–19. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10890785/> (March 1, 2021).
10. Muller, Cecile O. et al. 2018. "Routine Multi Detector Computed Tomography Evaluation of Tracheal Impairment Compared to Laryngo-Tracheal Endoscopy in Children with Vascular Ring." *Pediatric Surgery International* 34(8): 879–84. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29961107/> (March 1, 2021).
11. Priya, Sarv et al. 2018. "Congenital Anomalies of the Aortic Arch." *Cardiovascular Diagnosis and Therapy* 8(Suppl 1): S26–44. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29850417/> (March 1, 2021).
12. Roofthoof, Marcus T.R. et al. 2008. "Down Syndrome and Aberrant Right Subclavian Artery." *European Journal of Pediatrics* 167(9): 1033–36. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17000782/> (March 1, 2021).
13. Smith, Brandon M. et al. 2015. "Rings and Slings Revisited." *Magnetic Resonance Imaging Clinics of North America* 23(1): 127–35. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25476681/> (March 1, 2021).
14. Valletta, Enrico A., Massimo Pregarz, Ivo A. Bergamo-Andreis, and Attilio L. Boner. 1997. "Tracheoesophageal Compression Due to Congenital Vascular Anomalies (Vascular Rings)." *Pediatric Pulmonology* 199724(2): 93–105. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9292900/> (March 1, 2021).

15. Weinberg, Paul. 2006. "Aortic Arch Anomalies." *Journal of Cardiovascular Magnetic Resonance*. 2006;8:633-43.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Hepatit B virus ve Hepatit C virus koinfeksiyonu olan çocuk olgu sunumu

A case report of a child with Hepatitis B Virus and Hepatitis C virus coinfection

Nisa Nur Tapaç¹, Fatma Kılınç¹, Selime Teleke Kaymaz¹, Ümmühan Çay¹,
Özlem Özgür Gündeşlioğlu¹, Derya Alabaz¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):169.

Giriş: Hepatit B virüsü (HBV) ve hepatit C virüsü (HCV) önemli küresel halk sağlığı sorunlarına yol açan kronik karaciğer hastalığının en yaygın nedenleridir. HCV/HBV koinfeksiyonlu ve her iki virüse ait vireminin olduğu hastalarda hastalığın ilerlemesi, dekompanse karaciğer hastalığı ve hepatoselüler kanser riski artması nedeniyle erken tanı ve tedavi büyük önem taşımaktadır.

Olgu: 7 yaş 11 aylık akut lenfoblastik lösemi tanısı ile tedavi gören hastanın tedavisi 7 ay önce kesilmiş ve bu dönemde bakılan karaciğer enzimlerinde yükseklik fark edilmesi üzerine hepatit markerları bakılmış. Hepatit B ve hepatit C virüsü saptanması üzerine çocuk enfeksiyona sevk edilmiş. Öyküsünden Suriye’de beş kez kan transfüzyonu aldığı öğrenildi. Fizik muayenesinde özellik yoktu. Bakılan kan tetkiklerinde Hb: 11,5 g/dL, bk: 4600 /uL, plt: 216.000 /uL, ALT: 172 U/L, AST:164 U/L, total/direk bilirubin 0.56/0.13 mg/dL, glukoz: 88 mg/dL, HBsAg (+), anti-HBs (-), HBeAg (+), anti-Hbe (-), anti-HBc (+) anti- HCV (+), anti-HAV IgG (+), HCV-RNA 9620,000 IU/ml, HCV genotipi 1a, HBV-DNA:>170,000,000 IU/ml, AFP:3,4 IU/ml CEA:0,37 ng/ml olarak saptandı. Batın USG’de özellik yoktu. Hastaya pegile interferon alfa 2a haftada bir kez subkutan ve ribavirin başlandı. Tedavinin üçüncü ayında AST:68 U/L, ALT:48 U/L,

HBV DNA: 216 IU/ ml HCV RNA negatif. Hastanın takip ve tedavisi devam etmektedir.

Sonuç: Koinfeksiyonu olan hastalarda hem HCV hem de HBV replikasyonunun uzun vadeli baskılanmasında tek başına IFN’nin etkisiz olduğu gösterilmiştir. Son yıllarda IFN ve Ribavirin ile kombinasyon terapisinin pediatrik hastalarda biyokimyasal ve virolojik yanıtta önemli ölçüde etkili olduğu bulunmuştur. Bulaş yolları benzer olması nedeniyle risk grubundaki hastalarda koinfeksiyon yada süper enfeksiyon açısından HBV virüsü saptandığında HCV ve HIV taranmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Maria Pokorska Spiewak, Barbara Kowalik-Mikolajewska, Malgorzata Aniszewska, The influence of hepatitis B and C virus coinfection on liver histopathology in children, Eur J Pediatr. 2015;174:345-53.
2. Utili R, Zampino R, Bellopede P, Dual or single hepatitis B and C virus infections in childhood cancer survivors: long-term follow-up and effect of interferon treatment. Blood. 1999;94:4046-52.
3. Lackner H, Moser A, Deutsc J, Interferon-alpha and ribavirin in treating children and young adults with chronic hepatitis C after malignancy, Pediatrics. 2000;106 E53.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Tibiada subperiostal abseye sekonder derin ven trombozu ile başvuran pediatrik travma olgusu

A pediatric trauma case presenting with deep vein thrombosis secondary to subperiostal abscess in tibia

Semra Şen Bayturan¹, Kadriye Sağlık²

¹Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Enfeksiyon Bilim Dalı, ²Pediyatri Anabilim Dalı, Manisa, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):170.

Giriş: Osteomyelit, bakterilerin kemik metafizine hematojen yayılımı ile gelişir. 21. yüzyılda toplum kaynaklı MRSA'nın artışı nedeniyle abse gibi cerrahi gerektiren komplikasyonlar daha sık görülmektedir.

Olgu: Dokuz yaş erkek hasta, 10 gün önce sağ ayak bileğini incitme sonrasında atel takılmış ve 5 gün sonra çıkarılmış. Hastanın sağ bacak önünde kızarıklık, ısı artışı nedeniyle hastaya selülit tedavisi (klindamisin/sefotaksim) verilmiş. Hastanın yakınmalarında gerileme olmaması nedeniyle hastanemiz acil servisine başvurdu. Fizik bakışında Vücut ağırlığı :50 kg (25-50 persantil, SDS:- 0,53), boy:132cm (0 persantil, SDS :-4,7), vücut ısı: 8.9°C, nabız :85 /dk, solunum sayısı: 14/dk, kan basıncı: 100/70 m/Hg, hastanın sağ tibi anteriorunda kızarıklık, ısı artışı, hassasiyet, çap farkı mevcuttu. hastanın sağ bacakta hareket kısıtlılığı mevcut ve eklemelerde patolojik bulgu saptanmadı. Hastanın özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik belirtilmedi. Laboratuvar tetkiklerinde Beyaz kan hücreleri 5850 h/mm³ (%60 PMN, %40 lenfomonositer), hemoglobin 9,7 g/dL, MCV :83,2 fl, trombosit: 242 h/mm³, ESH: 47 mm/saat, CRP: 0,3mg/dL saptandı. Kültürleri alınıp antibiyoterapisi vankomisin ve sefotaksim olarak düzenlendi. Ekstremitte direkt grafisinde periost reaksiyonu mevcuttu. Hastanın abse açısından yapılan USG'da selülit ve tibia orta distalinde 7 cm'lik segmentte 1.5 cm kalınlıkta yoğun içerikli koleksiyon (abse), tibia distal diafizometafizer bileşkede kortikal düzensizlik (subperiostal abse? osteomyelit?) olarak değerlendirildi. Alt ekstremitte Doppler USG sinde: vena safena magna, femur orta diafize dek trombus

saptandı. Hastaya düşük molekül ağırlıklı heparin başlandı. Sağ alt ekstremitte MRG'da sağ kruris proksimal, distal epifizler dahil tüm medller kemikte litik lezyonlar ve heterojen kontrastlanma, posteromedialde 15 cm'lik subperiostal koleksiyon ve selülit olarak değerlendirildi. Ortopedi tarafından cerrahi drenaj uygulanan hastanın histopatolojisi piyojenik osteomyelit olarak raporlandı. İntravenöz tedavisinin 2. haftasında vücutta yaygın basmakla solan makülopapüler vasıfta döküntüleri, lökopeni (1580 h/mm³), lenfopeni (490 h/mm³) ve nötropeni (950 h/mm³) gelişti. Hastanın periferik yaymasında atipik hücre izlenmedi. Antibiyotik tedavileri değiştirildi. Lezyon yerinden alınan kültürlerde üreme saptanmadı. Kan kültürü ve abse kültüründe üreme olmadı. Abse materyalinde mikobakteri görülmedi ve kültürde üreme saptanmadı. Rose Bengal negatif. Anti HİV negatif. İmmünglobulinler yaşa göre normal aralıkta saptandı.

Sonuç: Travma sonrası osteomyelit nadir bir durumdur. Subperiostal absenin bu duruma eşlik etmesi de oldukça nadir bir durumdur. Derin ven trombozuna eşlik eden olgularda direkt grafi bulguları normal olabileceğinden ek görüntüleme ile osteomyelitın ekarte edilmesi önemlidir. Yüzeysel tromboflebit (kızarıklık, ısı artışı, ödem) uzun kemiklerin subperiostal absesi ile karışabilmektedir. Sistemik bulguların eşlik ettiği travma sonrası enfeksiyonlarda subperiostal absenin akılda tutulması önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Osteomyelit, subperiostal abse, çocuk.

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Semra Bayturan, Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Enfeksiyon Bilim Dalı, Manisa, Turkey



Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi
Cukurova Medical Journal



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Konjenital nefrojenik diyabetes insipidus ve nefrotik sendrom birlikteliği

Coexistence of congenital nephrogenic diabetes insipidus and nephrotic syndrome

Bahriye Atmış¹, Derya Cevizli¹, Çağla Çağlı¹, Emel Sarıbaşı¹, Aysun Karabay Bayazıt¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):171.

Amaç: Konjenital nefrojenik diyabetes insipidus (NDI) toplayıcı kanallarda antidiüretik hormona yanıtızsızlık sonucu ortaya çıkan, poliüri ve polidipsi ile giden nadir kalıtsal tübüler bir hastalıktır. Nefrotik sendrom ise çocukluk çağında en sık görülen glomerüler hastalıklardan biridir. Masif proteinüri, hipoalbuminemi, ödem ve hiperlipidemi ile karakterizedir. Bu olgu sunumu ile konjenital NDI ve nefrotik sendrom birlikteliğini bildirmek istedik.

Olgu: 1.5 aylıkken kusma, dehidratasyon atakları ile başvurduğunda poliüri ve polidipsi tespit edilen erkek hastaya takiplerinde konjenital NDI tanısı konuldu. İndometazin ve hidrokortiyazid tedavileri başlandı. AVPR2 geninde tüm gen delesyonu saptandı. Takibinde 2 yaş 8 aylıkken gözlerde şişlik ve idrara az

çıkma şikayetiyle geldiğinde fizik muayenesinde periorbital ödem mevcut, bakılan tetkiklerinde hipoalbuminemi ve nefrotik düzeyde proteinüri saptandı. Nefrotik sendrom tanısıyla prednizolon başlandı. Tuzsuz diyet önerildi. Prednisolon sonrası ikinci haftada idrarda proteinüri düzeldi. 4.haftadan itibaren steroid dozu azaltıldı ve en düşük doza düşüldüğünde relaps oldu. Steroide bağımlı nefrotik sendrom kabul edildi ve steroid dozu arttırıldı. Nefrotik sendrom genetik panel gönderildi.

Sonuç: Sonuç olarak oldukça nadir görülen bir hastalık olan konjenital NDI tanılı çocuk hastamızda nefrotik sendrom geliştiğini ve bir çocukta hem kalıtsal tübüler bir hastalığın hem de glomerüler hastalığın gelişebileceği akılda tutulmalıdır.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Çoklu organ tutulumuyla seyreden bir kist hidatik olgusu

A case of hydatid cyst with multiple organ involvement

Görkem Şahin¹, Gülnar Talibli¹, Nisa Nur Tapaç², Ümmühan Çay², Kadir Oktay³, Derya Alabaz²

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

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):172-173.

GİRİŞ

Kist Hidatik, ekinokok türleri ile oluşan zoonotik bir hastalıktır. Tarım ve hayvancılığın yaygın olduğu, hijyen standartlarının düşük olduğu ülkelerde sıklıkla görülmektedir¹⁻². Ortadoğu ve Akdeniz ülkelerinde endemiktir. Türkiye de endemik olduğu ülkeler arasındadır.

Hastalığın klinik bulguları kistin büyüklüğü, bulunduğu organ ve büyüyen kistin komşu organla ilişkisine bağlı olarak geniş bir yelpazeye sahiptir. Çoğu olgu asemptomatiktir. En sık karaciğer ve akciğer tutulumu olmakla birlikte kas, beyin, böbrek, dalak ve kemik gibi organları da tutabilmektedir. Multorgan tutulumu oldukça nadirdir. Bu yazıda, multi organda kistik hidatik tutulumu olan çocuk olgu sunduk.

OLGU

Daha önceden bilinen sistemik bir hastalığı olmayan 7 yaşındaki kız hastanın ilk kez 1 yıl önce başlayan haftada 2-3 gün süren, gün içinde artıp azalma eğilimi gösteren baş ağrısı şikayeti olduğu öğrenildi. Bu dönemde geçirdiği baş ağrısı atakları sırasında 1 kez yaklaşık 30 dakika süren bilinç bulanıklığı ve dezoryante konuşmalar tarifleyen hastaya çekilen beyin tomografide ‘Sol pariyetalden sol oksipitale uzanım gösteren 3.5*6 cm aksial boyutlara sahip lobüle konturlu düzgün sınırlı kist ile uyumlu

hipodens lezyon saptanmış (Resim 1). Kist hidatik şüphesiyle albendazol tedavisi başlanmış ve hastanemize sevk edilmiş. Bilinen hayvan teması olmayan hastanın tam kan sayımında beyaz küre 23,4 10³/µl, nötrofil 14,7 10³/µl, lenfosit 3,5 10³/µl, eozinofil 2,8 10³/µl, hemoglobün 9,6 g/dl, hematokrit 29,1%, platelet 543 10³/µl saptandı. Kist hidatik indirekt hemaglutinasyon testi(IHA) 1/2560 pozitif saptandı. Biyokimyasal parametrelerinde patoloji saptanmadı. Yapılan diğer organ taramalarında, her iki akciğerde en büyüğü 2.8*2.9 cm’ye ulaşan, karaciğerde bilobar multipl sayıda, dalak parankiminde 3*3.2 cm’ye ulaşan, sol böbrek alt polde egzofitik yerleşimli 2.8*4 cm’ye ulaşan kistik lezyonlar saptandı (Resim 2). Yaygın lezyonlara rağmen hastanın baş ağrısı dışında şikayeti yoktu. Multi organ tutulumlu kist hidatik olarak değerlendirildi.

Çocuk cerrahi tarafından multipl yaygın kistleri olması nedeniyle operasyon planlanmadı. Hasta kraniyal kist hidatik nedeniyle beyin cerrahi tarafından operasyon planlandı.

SONUÇ

Kist hidatik hastalığı ülkemiz ve bölgemiz için halen önemli bir sağlık sorunudur. Hastalık karaciğer (%63), akciğer (%25), kaslar (%5), kemik(%3), böbrek(%2), beyin(%1), dalak(%1) gibi organları tutabilir³. Çocukluk çağında akciğer tutulumu karaciğer tutulumundan daha sık görülür⁴. Tamda

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Ezgi Çay, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Adana, Turkey E-mail: eezgicay@gmail.com

ayrıntılı anamnez, fizik muayene yol göstericidir. Kist hidatik hastalığının asıl tedavisi cerrahidir⁵. Hastanın genel durumu, kistin yerleşiminden dolayı cerrahiye uygun olmaması, çok sayıda kist bulunması gibi durumlarda bir başka yaklaşım ise medikal tedavidir. Tedavide mebendazol ve albendazol gibi benzimidazoller kullanılmaktadır^{4,6}. Sonuç olarak Endemik bölgelerde şüpheli radyolojik ve klinik bulgularda kist hidatik akla getirilmelidir. KH asemptomatik seyredebildiği gibi çeşitli organ tutulumları sonucu semptomatik vakalarla karşılaşmaktadır. Gerekliğinde çoklu organ tutulumu da akılda tutulmalı, gerektiğinde ileri görüntüleme yöntemleri istenmelidir.

KAYNAKLAR

1. Sayek I, Tirmaksiz MB, Dogan R. Cystic hydatid disease: current trends in diagnosis and management. *Surg Today*. 2004;34:987-96.
2. Craig PS, McManus DP, Lightowers MW, Chabalgoity JA, Garcia HH, Gavidia CM et al. Prevention and control of cystic echinococcosis. *Lancet Infect Dis*. 2007;7:385-94.
3. Amman R. Echinococcus. *Gastroenterology Clinics of North America*. 1996;25:655-89.
4. Çakır ve ark. Kist Hidatikli Olguların Değerlendirilmesi *Çocuk Enf Derg*. 2009;3:104-8 *J Pediatr Inf*. 2009;3:104-8.
5. Morro PL. Treatment of echinococcosis. <http://www.uptodate.com/contents/Treatment-of-echinococcosis>. adresinden 15 ocak s 2021 tarihinde erişilmiştir.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Çocuk yoğun bakım hekimleri tarafından vasküler erişim için takılan santral venöz kateterlerin değerlendirilmesi

Evaluation of central venous catheters implanted for vascular access by pediatric intensive care physicians

Merve Mısırlıoğlu¹, Dinçer Yıldızdaş¹, Damla Pınar Yavaş¹, Faruk Ekinci¹, Özden Özgür Horoz¹

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

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):174-175.

Amaç: Santral venöz kateterizasyon; invaziv hemodinamik monitörizasyon, parenteral beslenme, kan alma, ilaç ve sıvı tedavisi, kan ve kan ürünlerinin kullanımı gibi pek çok nedenlerle yoğun bakım ünitelerinde, acil servislerde, ameliyathanelerde ve servislerde kullanılan bir yöntemdir. Uygulama alanının genişliği ve sağladığı avantajlar nedeniyle kullanımı giderek artmaktadır. Santral venöz kateterizasyon femoral, internal juguler ve subclavian vene girişim sonucu santral yol ile olmaktadır. Hastaya işlem esnasında sedasyon analjezi uygulaması yapılmaktadır. Kanama, arterial ponksiyon, pnömotoraks, hematoraks gibi komplikasyonları mevcuttur. Bu çalışmada çocuk yoğun bakım hekimleri tarafından vasküler erişim amaçlı santral venöz kateter takılma endikasyonları, kateter ilişkili komplikasyonlar, kullanım sürelerinin incelenmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem: Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları klinikleri tarafından yataklı servislerde takip ve tedavi edilip çocuk yoğun bakım hekimleri tarafından 1 Ocak 2015 - 31 Aralık 2020 tarihleri arasında takılan protokol numarasına göre ilk 500 kateterin takılma endikasyonları, kateter ilişkili komplikasyonlar ve kullanım süreleri retrospektif olarak dosya kayıtlarından incelenmiştir.

Bulgular: İncelenen 500 kateterin %51.6 (n=258)'si erkek hastaya takılmıştı. %72.2 (n=361) santral venöz kateter uygulanmışken, %27.8 (n=139) hemodiyaliz

kateteri takılmıştı. Hastaların yaşları ortalama 5.36 ± 4.47 yıl (min:0, maks:17); hastanede kalış süreleri 27.57 ± 21.22 gün (min:2, maks:119), kateter kullanım süresi ise 13.05 ± 6.77 gün (min:1, maks:32) idi. En fazla kateter takılan servis %33.6 (n=168) ile çocuk yoğun bakım iken, ikinci sırada %13.8 (n=69) çocuk onkoloji idi. Takılan santral venöz kateterlerin servislere göre dağılımı Tablo-1'de gösterilmektedir. Santral venöz kateterizasyon endikasyonları tablo-2'de belirtilmiştir. Kateter takılan damarlar ise sırasıyla %56.6 (n=283) internal juguler ven, %33.0 (165) femoral ven ve %10.4 (n=52) subclavian vendi. %19.4'ü ultrasonografi eşliğinde uygulanmıştı. İşlem esnasında %96.8 (n=484) komplikasyon gelişmezken; %1.4 (n=7) arter ponksiyonu, %1.0 (n=5) kateter malpozisyonu, %0.4 (n=2) ventrikuler aritmi ve %0.4 (n=2) pnömotoraks görüldü. Kateter çıkarılma nedenleri ise Tablo-3'de gösterilmektedir.

Sonuç: İnvaziv hemodinamik manitorizasyon, parenteral beslenme, kan alma, çoklu ilaç ve sıvı tedavileri, renal replasman ve plazmaferez gibi pek çok nedenle kullanılan santral venöz kateterizasyon; teknik zorlukları ve komplikasyonları olmakla birlikte çocuklardaki izlem ve tedavide sağladığı yararlar nedeniyle kullanımı giderek artan bir yöntemdir. Santral yerleşimli venöz kateterizasyon; periferik yerleşimliye göre invaziv bir işlem olması ve özellikle çocuk hastalarda ciddi komplikasyonları olması nedeniyle uygun endikasyonda, steril koşullarda ve

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Merve Mısırlıoğlu, Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Adana, Turkey

deneyimli kişilerce dikkatlice uygulanması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, santral venöz kateterizasyon, yoğun bakım

Tablo-1: Takılan santral venöz kateterlerin servislere göre dağılımı

Servis	Sayı (%)
Çocuk Yoğun Bakım	168 (%33.6)
Çocuk Onkoloji	69 (%13.8)
Çocuk Metabolizma	51 (%10.2)
Kemik İliği Nakil Merkezi	49 (%9.8)
Çocuk Hematoloji	35 (%7.0)
Çocuk Nefroloji	30 (%6.0)
Çocuk Enfeksiyon	29 (%5.8)
Genel Çocuk	20 (%4.0)
Çocuk Gastroenteroloji	13 (%2.6)
Çocuk Alerji ve İmmünoloji	13 (%2.6)
Yeni doğan Yoğun Bakım Ünitesi	7 (%1.4)
Çocuk Endokrinoloji	7 (%1.4)
Çocuk Romatoloji	3 (%0.6)
Çocuk Kardiyoloji	3 (%0.6)
Çocuk Nöroloji	3 (%0.6)
<i>Toplam</i>	<i>500 (%100)</i>

Tablo-2: Santral venöz kateterizasyon endikasyonları

	Sayı (%)
Periferik damar yolu bulunamaması	117 (%23.4)
Çoklu ilaç, sıvı, kan ve kan ürünleri tedavisi	91 (%18.2)
Hemodiyaliz	75 (%10.2)
Ekstrakorporeal tedaviler (eritroforez, plazmaferez, lipit aferezi...)	63 (%12.6)
İnotrop ihtiyacı	48 (%9.6)
Kemik iliği nakli	47 (%9.4)
İnvaziv hemodinamik monitorizasyon	45 (%9.0)
Parenteral Nutrisyon	14 (%2.8)
<i>Toplam</i>	<i>500 (%100)</i>

Tablo-3: Kateter çıkarılma nedenleri

	Sayı (%)
İhtiyacın kalmaması	399 (%79.8)
Kateter enfeksiyonu	53 (%10.6)
Kateterin tıkanması, sızdırması, yerinden çıkması	36 (%7.2)



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Sistemik kolistin kullanımına bağlı poliüri ve reversible hipokalemi ile kendini gösteren edinilmiş barrter sendromlu bir olgu

A case with acquired barrter syndrome presenting with polyuria and reversible hypokalemia due to systemic colistin use

Damla Pınar Yavaş¹, Faruk Ekinci¹, Özden Özgür Horoz¹, Özlem Özgür Gündeşlioğlu², Bahriye Atmıs³, Dincer Yıldızdas¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, ²Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, ³Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):176.

Amaç: Kolistin, polimiksin sınıfına ait bir polipeptid antibiyotiktir. Çoklu ilaç direnci olan gram negatif bakteriyel enfeksiyonların ortaya çıkışı, intravenöz kolistin kullanımında önemli bir artışa neden olmuştur. Bartter like sendrom (BLS), farklı sınıf ilaçlarla tedavi sırasında gelişir ve hipokalemik metabolik alkaloz, hipomagnezemi, hipokalsemi, normal serum kreatinin seviyeleri ile kendini gösterir. Kolistin ilişkili nefrotoksisite literatürde geniş bir aralıkta bildirilmiş olmasına rağmen, kolistin kaynaklı BLS ile ilgili çok az sayıda vaka bildirimleri bulunmaktadır. Çocuk yoğun bakım ünitesinde, kolistin tedavisinin 3. Gününde BLS gelişen ve kesildikten sonra bulguları gerileyen 2 aylık olguyu kolistin kaynaklı tübülöpatilerin yakın izlemi amacıyla sunduk.

Olgu: Spinal musküler atrofi (SMA) tip 1 tanılı 2 aylık kız hasta solunum sıkıntısı nedeniyle çocuk yoğun bakım ünitesine yatırıldı. 12. gün takibinde endotrakeal aspirat kültüründe *Acinetobacter baumannii* kompleks (105 koloni) üremesi nedeniyle

kolistin tedavisi (5 mg/kg/gün) başlandı. Kolistin tedavisinin 3. gününde, poliüri (6 ml / kg / saat) ve hipokalemik metabolik alkaloz gelişmesi nedeni ile muhtemel sebep kolistin olduğu düşünülerek kolistin tedavisi 4. gününde kesildi. Serum kreatinin ve tansiyonları normal aralıkta olan hastanın, kolistin kesildikten iki gün sonra poliürisi dramatik olarak düzeldi. Metabolik alkalozu iki ve hipokalemi dört gün sonra geriledi.

Bulgular ve Sonuç: Serum kreatinin düzeyleri dışında tübülöpatilerde kolistin uygulamasının dozu ve sıklığı hakkında net bir bilgi yoktur. Kolistin ile tedavi sırasında poliüri, hipokalemi, metabolik alkalozun başlaması ve kesildikten sonra bulguların gerilemesi nedensel bir ilişki olduğunu desteklemektedir. Bu konuda daha fazla çalışmaya ihtiyaç duyulmakla birlikte, kolistin tedavisi alan çocuklar BLS gelişimi açısından yakın izlenilmelidir.

Anahtar kelimeler: Kolistin, bartter like sendrom, çocuk, yoğun bakım, poliüri.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Özofageal disfajinin nadir bir nedeni: sigura operasyonu

A rare cause of esophageal dysphagia: sigura operation

Didem Gülcü Taşkın¹, Zerrin Özçelik¹, İlknur Cesur Banlı¹, Tolga Şahin²,
Serdar Karakaş²

¹Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği Adana, Turkey

²İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Genel Cerrahi Anabilim Dalı, Malatya, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):177-178.

Amaç: İdiopatik non-sirotik portal hipertansiyon, sirozun eşlik etmediği hepatik ve ekstrahepatik venlerin belirginleşmesi ile ortaya çıkan bir grup hastalıktır (1). Etiyolojik nedeni ülkeler arası farklılık gösteren (2) ve çoğu zaman nedeni belli olmayan, sıklıkla varis kanaması komplikasyonu olması nedeniyle mortalitesi yüksek bir klinik durumdur. Portosistemik şant ve devaskülarizasyon operasyonları, portal hipertansiyonun tedavide sıklıkla kullanılan cerrahi prosedürleridir (3). Bu prosedürün uzun dönem izleminde birçok komplikasyon bildirilmiştir (4). Portal hipertansiyon tedavisinde kullanılan endoskopik varis bant ligasyonu ilişkili dur, özofageal darlık görülen vaka serileri bildirilmiştir (5). Ama özofageal devaskülarizasyon sonrası özofagus alt uç darlığı nadir görülmektedir. Biz disfaji yakınması ile gelen bu olgumuzda Shigura operasyonu sonrası gelişen özofagus alt uç darlığı tanısı koyarak, yaşam kalitesini ciddi oranda etkileyen bu durumun önemini vurgulamak istedik.

Olgu: 16 yaş erkek hasta, yemek yerken göğüste ağrı, gıda takılması, yemek yiyemem şikayetleriyle hastanemize başvurdu. Hastanın 3 aydır yuttuktan sonra yediklerini sindirmeden çıkardığı, yemekle ilişkili göğüste ağrı tariflediği öğrenildi. Bu süre içinde katı gıdaları tüketemediği ve 10 kg a yakın kilo kaybettiği öğrenildi. Fizik muayenesinde özellik yoktu, batında operasyon skarı mevcut idi. Anamnezi sorgulandığında 3 ay önce portal hipertansiyon nedeniyle Shigura operasyonu (özofagus

transeksiyonu, özofagogastrik devaskülarizasyon, splenektomi, piloroplasti, selektif vagotomi) ve TİPS yapıldığı öğrenildi. Çekilen özofagus-mideduodenum grafisinde özofagus alt uca darlık saptandı. Gastroskopi'sinde operasyon alanının komşuluğunda özofagus alt uç kısmında ring şeklinde özofagusun daraldığı görüldü. Hastaya aynı işlem sırasında özofagus balon dilatasyon işlemi uygulandı. Hasta kontrollerinde gıda alımı arttı ve katı gıda alımı başladı.

Sonuç: Bu olguda da anlatmak istediğimiz gibi iyi bir anamnez tanıya ulaşmanın en önemli yoludur. Özellikle disfajinin ilerleyici olması, kilo kaybına neden olacak kadar beslenmeyi etkilemesi önemli alarm işaretleridir. Anamnezde yutma güçlüğünün katı gıda mı yoksa sıvı gıdaya karşı mı olduğunun bilinmesi akalazyaya ve sekonder gelişen darlıkların ayırımında yardımcı olacaktır. Geçirilmiş operasyonların sorgulanması unutulmamalıdır. İyi bir anamnezden sonra tanı baryumlu özofagus mide duodenum grafisi ile rahatlıkla konulabilmektedir. Obstrüktif disfajide özofagogastroduodenoskopi yapılması hem tanı hem tedavi açısından gerekmektedir.

KAYNAKLAR

1. Elkrief L, Ferrusquia-Acosta J, Payancé A, Moga L, Tellez L, Praktinjo M, Procopet B, Farcau O, De Lédinghen V, Yuldashev R, Tabchouri N, Barbier L, Dumortier J, Menahem B, Magaz M, Hernández-Gea V, Albillos A, Trebicka J, Spahr L, De Gottardi A,

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Didem Gülcü Taşkın, Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği Adana, Turkey

- Plessier A, Valla D, Rubbia-Brandt L, Toso C, Bureau C, Garcia-Pagan JC, Rautou PE; for VALDIG, an EASL consortium. Abdominal Surgery in Patients With Idiopathic Noncirrhotic Portal Hypertension: A Multicenter Retrospective Study. *Hepatology*. 2019;70:911-924.
2. Gioia S, Nardelli S, Pasquale C, Pentassuglio I, Nicoletti V, Aprile F, Merli M, Riggio O. Natural history of patients with non cirrhotic portal hypertension: Comparison with patients with compensated cirrhosis. *Dig Liver Dis*. 2018;50:839-844.
 3. Yawu Zhang, Lingyi Zhang, Mancai Wang, Xiaoling Luo, Zheyuan Wang, Gennian Wang, Xiaohu Guo, Fengxian Wei, Youcheng Zhang. Selective Esophagogastric Devascularization in the Modified Sugiura Procedure for Patients with Cirrhotic Hemorrhagic Portal Hypertension: A Randomized Controlled Trial. *Can J Gastroenterol Hepatol*. 2020;2020: 8839098.
 4. Lingpeng Yang, Zifei Zhang, Jinli Zheng, Junjie Kong, Xianwei Yang and Wentao Wang. Long-term outcomes of oesophagogastric devascularization and splenectomy in patients with portal hypertension and liver cirrhosis. *ANZ J Surg*. 2020;90:2269-73.
 5. Kotzev A, Chernev N. Esophageal obstruction after endoscopic variceal ligation *Presse Med*. 2018;47:1013-15.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Tekrarlayan enfeksiyonlarla seyreden çocuklarda altta yatan sendrom araştırılmalı mı?

Should underlying syndrome be investigated in children with recurrent infections?

Berk Becerik¹, Derya Alabaz²

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Anabilim Dalı, ²Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):179.

Amaç: Beş yaşın altındaki sağlıklı çocuklar; 4-9 kez/yıl üst solunum yolu enfeksiyonu geçirebilirler. Bu enfeksiyonların Çocuk yaş grubunda belirli süreç içerisinde sık geçirilen enfeksiyonlar araştırılmalı, altta yatabilecek hastalıkların doğru tanısı konmalıdır. Bu vakamızda son 1 yıl içerisinde neredeyse her ay ateş ve öksürük epizotları geçiren hastamızın sendromik görünümü ile beraber altta yatabilecek başka bir hastalığı olabileceğini irdeledik.

Olgu Sunumu:6.5 yaş E hasta, 38.3 ateş, öksürük şikayetleriyle acile başvurdu. Hastanın öyküsünde son 1 yılda sık AC enfeksiyonu(10-11/yıl) geçirdiği dönem dönem kabızlık-ishalleri olduğu öğrenildi. Hastanın ateşleri ateş düşürücüyle düşüyormuş. Çekilen PAAC de sağ AC bazalde infiltratif görünüm mevcuttu.

-FM: Bilinç açık, S1-S2 ritmik, Batın rahattı. Sağ Ac alt zonda krepitan ral mevcuttu. Baş-boyun muayenesinde mikrosefali, mikrognati, strabismus, nistagmus, pitozis ve düşük kulak.

-LABORATUAR: WBC: 27400 ANS:22900
ALS:2500 HB:10.1 HCT: 31.1 PLT:365000
CRP:268 PCT:2.2

-ÖZGEÇMİŞ: Malalaignment VSD+PS

COVID PCR:2 kez Negatif, COVID antikor: Negatif

-SOYGEÇMİŞ:2 kardeş. Bilinen hastalık yok. COVID teması yok.

İmmün yetmezlik paneli Normal

Sonuç: Birtakım fenotipik özellikler ve klinik bulguların birlikteliği; bazı sendromik hastalıklardan şüphe etmemizi ve bu sayede hastalara, doğru tanıyı koyarak hastaların doğru tedaviyi alabilmelerini mümkün kılacaktır. Smith lemlı opitz sendromu(SLOS) 7-dehidrokolesterolü (7DHK) kolesterole çeviren ve geni 11q13'te lokalize bir enzim olan 7DHK redüktazın doğuştan eksikliği söz konusudur. SLOS; doğumsal anomalilerle seyreden, hastaların değişken derecelerde etkilendiği bir sendromdur. Hastamızda sık akciğer enfeksiyonları olması, mental motor retardasyon, konjenital kalp hastalığı olması ve baş boyun anomalileri (mikrognati, mikrosefali, düşük kulak vb.) gibi sendromik bulguların oluşu bizi Smith Lemli Opitz sendromundan şüphelenmeye itmiştir. Hastamızın, Tıbbi Genetik Bölümüne gerekli tahlilleri gönderilmiş olup genetik sonucunun takibi yapılmaktadır. Sonuç Nisan ayında belli olacaktır.

KAYNAKLAR

1. Çocuk sağlığı ve Hastalıklarında Tanı ve tedavi klavuzları
<https://www.millipediatri.org.tr/Custom/Upload/files/kilavuzlar/kilavuz-14.pdf>.
2. Kretzer FL, Hittner HM, Mehta RS. Ocular manifestations of the Smith-Lemli-Opitz syndrome. Arch Ophthalmol 1981; 99:2000-6.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Maligniteyi taklit eden abdominal tüberküloz olgusu

A case of abdominal tuberculosis imitating malignancy

Selime Teleke Kaymaz¹, Fatma Kılınç¹, Nisa Nur Tapaç¹, Ümmühan Çay¹,
Özlem Özgür Gündeşlioğlu¹, Derya Alabaz¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):180.

Amaç: Abdominal tüberküloz (TB) pediatrik TB olgularının %0.3 'ünde görülür¹. Bu yazıda maligniteyi taklit eden intraabdominal tüberküloz tanısı alan olgu sunuldu.

Olgu: 7.5 yaşında erkek hasta; karın ağrısı, kusma nedeniyle çekilen batın tomografisinde Burkitt Lenfoma? olarak raporlanmış. Malignite? ile alınan biyopsi sonucunun kronik granülomatöz inflamasyon, mikroapse olması nedeniyle tarafımıza sevk edilmiş; fizik muayenesinde genel durumu orta bilinç açık

göz kapakları ödemli, batın distandü, asit+ hepatomegali kot altı 3 cm şeklindeydi. WBC: 17000, Prokalsitonin: 9.6 ng/ml (0-0,5), CRP: 190 mg/dl (0-0,8), Sedimentasyon: 46 idi. Akciğer filminde pnömonik infiltrasyon mevcuttu. PPD 0x0 mm, açlık mide suyundan (AMS) aside rezistan bakteri (ARB), TB kültür gönderildi. Periton sıvısından ARB, TB PCR, TB kültür, ADA gönderildi. AMS ve periton sıvısındaki ARB görülmesi üzerine pulmoner ve abdominal tüberküloz tanısı ile anti-tüberküloz

tedavisi başlandı. TB kültüründe Mycobacterium tuberculosis kompleksi üredi.

Sonuç: Çocukluk çağında tüberküloz tanısı koymak zordur². Asit abdominal TB olgularında en sık izlenen klinik bulgudur^{3,4}. Malignite düşünülen hastada pulmoner ve abdominal TB tanısı koyduk.

KAYNAKLAR

1. Dinler G, Sensoy G, Helek D, Kalayci AG. Tuberculous peritonitis in children: report of nine patients and review of the literature. World J Gastroenterol. 2008;21:7235-39.
2. Perez-Velez CM, Marais BJ. Tuberculosis in children. N Engl J Med. 2012;367:348-61.
3. Şen S, Şahbudak Bal Z, Vardar F. Çocuklarda ekstrapulmoner tüberküloz hastalığının tanısı ve tedavisi. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi. 2014;57:109-22.
4. Köse Ş, Atalay S, Sönmez U, Çelik D, Özkan A, Albayrak H. Tüberküloz peritonit: iki olgu sunumu. ANKEM. 2016;30:31-35.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

Enflamatuvar bağırsak hastalığının nadir ekstraintestinal manifestasyonları

Rare extraintestinal manifestations of inflammatory bowel disease

Didem Gülcü Taşkın¹, Banu İnce¹, Zerrin Özçelik¹

¹Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Bölümü, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):181.

Amaç: Eritema nodosum (EN), sık görülebilen, ekstremitelerin ekstansör yüzlerinde sıklıkla sert, eritematöz nodül yada plak şeklinde görülen, akut nodüler septal pannikülitir. EN, sıklıkla lezyonun ayrıntılı değerlendirilmesi, lokalizasyonu ve tipik görünümü ile biyopsiye gerek duyulmadan tanılabilen lezyonlardır. EN, anemi nedeniyle malignite düşünülerek tetkik edilen hastada Ülseratif Kolit tanısı koyarak ayırıcı tanı Enflamatuvar Bağırsak Hastalıklarının olabileceğini vurgulamak istedik. Eritema nodozum ayırıcı tanısında enfeksiyöz nedenler, malignite sıklıkla akla gelen ayırıcı tanılar olsada önemli bir başka nedenin Enflamatuvar bağırsak hastalığı olabileceği unutulmamalıdır.

Gereç ve Yöntem: 13 yaş kız hasta, her iki ayak ön yüzlerinde ağrılı şişlik olması ve halsizlik nedeniyle hastanemize başvurdu. Hastanın fizik muayenesinde her iki bacak önyüzünde ağrılı, nodüler hiperemik lezyonlar mevcut idi. Belirgin anemik olması nedeniyle hematolojiye konsülte ediliyor. Hastada malignitenin dışlanması amacıyla yapılan periferik yaymada atipik hücre görülmedi. Hematolojide yapılan muayenesinde lezyonların EN ile uyumlu

olduğu ve protein düşüklüğü nedeniyle gastroenteroloji görüşü istendi. Gastroenteroloji tarafından değerlendirilen hastanın ayrıntılı şikayetleri sorgulandığında 2 aydır karın ağrısı, rektal kanama ve kolit tarzında dışkılaması olduğu öğrenildi. Hastanın hipoalbuminemi, anemi, rektal kanama ve karın ağrısı mevcut idi. Protein kaybettiren enteropati, EN birlikteliği ve kolit dışkısı olması üzerine Enflamatuvar Bağırsak Hastalığı düşünülerek gastroskopi ve kolonoskopisi yapıldı. Yapılan kolonoskopik muayenesinde pankolit bulgusu mevcut ve ülserlerden alınan biyopsi Ülseratif Kolit ile uyumlu idi.

Bulgular ve Sonuç: Bu olgu ile EBH'lıklarının nadir görülen iki farklı prezentasyon şeklini hatırlatmak istedik. EBH'lıklarında ekstraintestinal manifestasyonların görülme sıklığı giderek artmaktadır. Protein kaybettiren enteropati ve/veya EN varlığında mutlaka ayırıcı tanı enfeksiyöz nedenler, romatolojik hastalıklar, malignite dışında EBH'lerde akılda tutulmalı ve anamnez buna yönelik ayrıntılı sorgulanmalıdır.



POSTER SUNUMU / POSTER PRESENTATION

İntrauterin dönemde lenfokist olarak takip edilen bir fetusta fetus vakası

A fetus in fetu case followed-up as a lymphocyst during intrauterine period

Gözde Atasever Yıldırım¹, Önder Özden², Sevgül Köse³, Emine Kılıç Bağır⁴, Serhan Küpeli⁵

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, ²Çocuk Cerrahi Anabilim Dalı, ³Radyoloji Anabilim Dalı, ⁴Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı, ⁵Çocuk Onkoloji Bilim Dalı ve Pediatrik Kemik İliği Nakil Ünitesi, Adana, Turkey

Cukurova Medical Journal 2020;46(Özel Sayı 1):182-185.

GİRİŞ

Fetus in fetu (FIF) 1:500000 insidansa sahip nadir bir anomalidir (Sithamara, 2017: 46). Etiyolojisinde birçok teori mevcut olup en çok kabul edilenlerden bir tanesi, embriyogenezis sürecinde blastokist evresinde eşit olmayan hücre bölünmesi sonucu matür embriyoda hücrel bir kitle kalmasıdır. Bunun sonucunda fetus, diamiyotik monokoryonik gebelikte normal ikiz eşinin vücudunda hücrel bir kitle olarak kalmaktadır (Sithamara, 2017: 46). Çoğul gebelikler ve matür teratom da bildirilen diğer teoriler arasındadır (Yaacob, 2017: 1). Matür teratomlarda malignite riski bulunduğundan FIF ile ayırıcı tanısı mutlaka yapılmalıdır. FIF, matür teratomlardan vertebral yapıların varlığı ile ayrılır ve yaygın olarak intraabdominal kitle olarak ortaya çıkar ve bazı vakalar intrauterin dönemde teşhis edilebilir. Ayrıca bu kitle kranial, mediastinal, sakral, skrotal bölge ve ağız içerisinde de olabilir. Biz de intrauterin dönemde lenfokist olarak takip edilmiş olan FIF vakası sunmak istedik.

OLGU

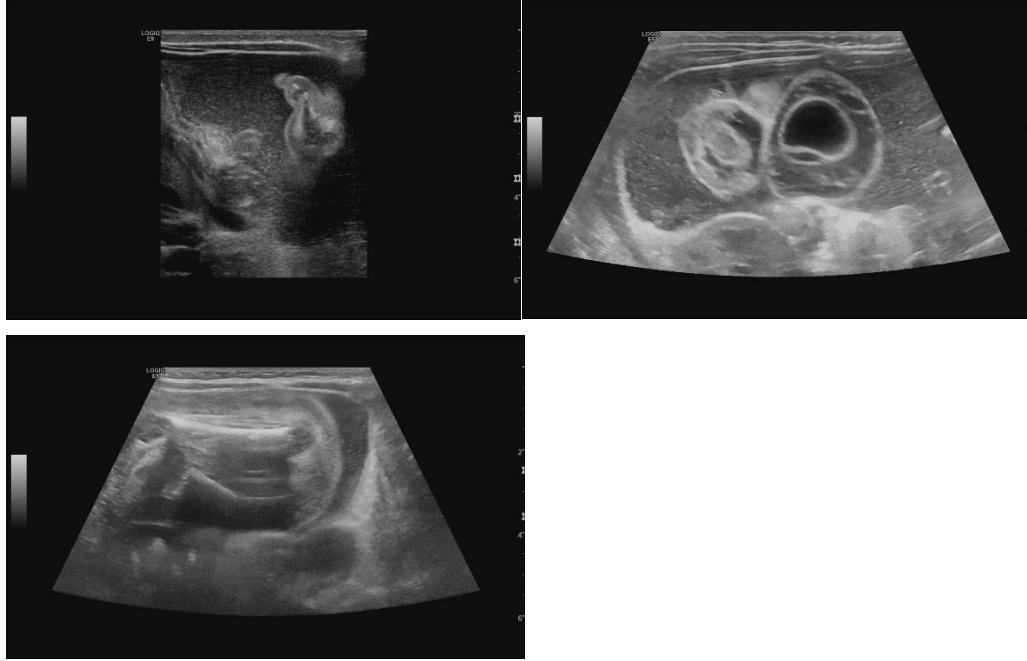
Hasta, daha önceden bilinen bir hastalığı olmayan 33 yaşındaki annenin 39. gestasyonel haftasında, daha önce geçirilmiş sezaryen nedeni ile, sezaryen ile 4500 gram doğan kız bebek olup birinci ve beşinci dakika APGAR skoru 9- 10'du. Ebeveynler arasında

herhangi bir akrabalık ilişkisi ve doğum öncesi öyküsünde belirgin bir özellik yoktu. Hastanın intrauterin takiplerinde 28. gestasyonel haftasında ultrasonografide (USG) lenfokist ile uyumlu intraabdominal kitle saptandı. USG "46x40x59 mm boyutlarında kistik görünümlü damarlanması olmayan, 12 mm çapında solid komponenti olan kitlesel yapı" olarak değerlendirildi. Bu kitle ince duvarı nedeni ile öncelikle lenfokist ile uyumlu olarak değerlendirildi. Doğum sonrasında yenidoğan yoğun bakım ünitesinde izlenmeye başlanan hastanın fizik muayenesinde karaciğer iki santimetre palpe ediliyordu ve sağ alt kadranda, intraabdominal palpe edilen bir kitle mevcuttu. Doğumdan sonra bakılan AFP düzeyi 69.553 IU/ml (48.406±34.178 IU/ml)'ydi. USG incelemesi "5.3x2.9 cm boyutunda konturları lobüle, düzgün sınırlı, kistik alanlar ve mikrokalsifikasyonlar içeren kitle" olarak değerlendirildi (Resim 1). Tomografi (BT) ile yapılan batın görüntülemesi "sağ üst ve alt kadranda kalsifiye ve ossifikasyon gösteren sınırları belirgin lezyon izlenmiştir ve bu lezyonda alt ekstremiteler ve vertebral yapılar seçilmektedir" olarak değerlendirildi (Resim 2). Bu kitle çocuk cerrahisi tarafından amniyotik membran rüptüre edilmeksizin çıkarıldı. Çıkarılan kitlenin makroskopik incelemesinde umbilikal kord, amniyotik kese ve ekstremiteler parçaları izlendi. Göbek kordonunun iki arter ve bir ven içerdiği (Resim 3) görüldü ve tüm bu bulgular FIF ile uyumlu olarak değerlendirildi. Ayrıca makroskopik incelemede kalp ve beyin oluşumu da gözlenmedi

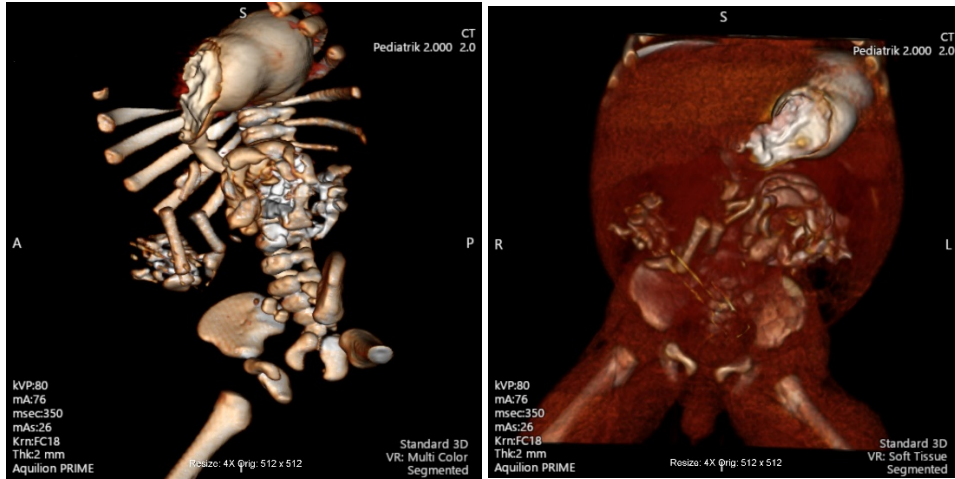
Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Gözde Atasever Yıldırım, ¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Adana, Turkey

(Resim 4). Örneklerin mikroskopik incelemesinde matür cilt, santral sinir sistemi, bağırsak epiteli, kas, kemik, kıkırdak, yağ ve kemik iliği dokusu izlendi (Resim 5). Hastanın operasyon sonrası yirminci günde bakılan AFP 3490 IU/ml (2654 ± 3080 IU/ml)

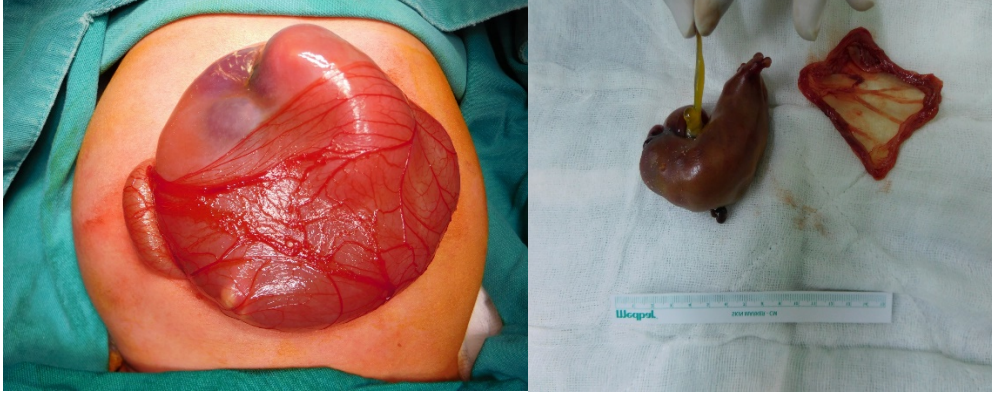
ve beta-HCG 0.66 mIU/ml (0- 0.5 mIU/ml) olarak ölçüldü. Operasyon sonrası yapılan USG patoloji saptanmayan ve şu anda iki yaşında olan hastanın AFP, beta-HCG düzeyi ve batın USG incelemeleri ile takibine devam edilmektedir.



Resim 1. FIF USG görüntüsü A: Dismorfik ayak yapıları B: Fetusun koronal planda her iki femur kemiği C: Dismorfik parenkimal organ yapıları.



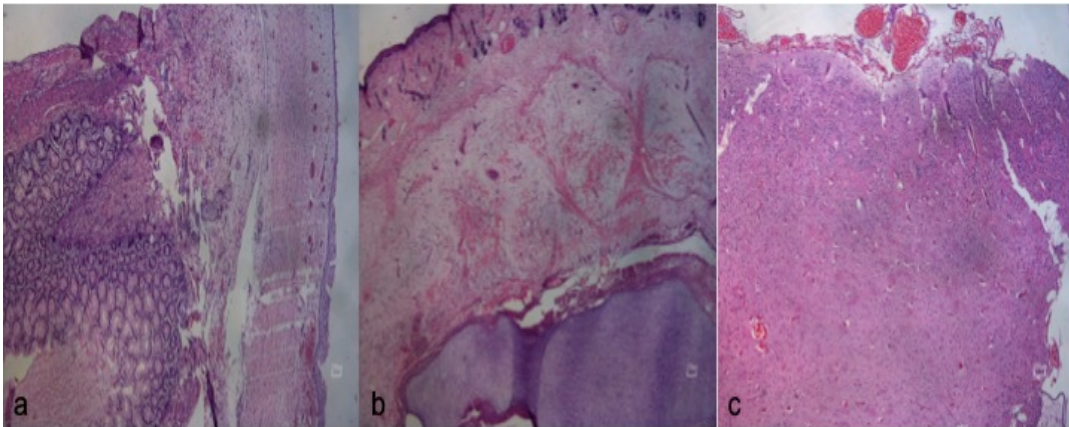
Resim 2. BT koronal reformat görüntülerde, sağda infantın batın içerisinde yerleşen fetusun deforme iskelet yapıları



Resim 3. Amniyotik kese, umbilikal kord, eksremite parçaları



Resim 4. Makroskobik longitudinal kesitlerde deri (beyaz bölge), subkutanöz yağ doku (mavi bölge), kıkırdak doku (kırmızı bölge) ve yer yer kistik hemorajik alanlar (sarı bölge).



Resim 5. Fetusun mikroskobik incelemelerinde; intestinal epitel ve yüzey epitel (a; H&Ex100); deri, subkutanöz doku ve kıkırdak doku (b; H&Ex100); santral sinir sistemi (c; H&Ex100).

SONUÇ

Fetus in fetu ilk olarak 18. yüzyılda Friedrich Meckel tarafından tanımlanmıştır (Şenyüz, 1998). FIF doğumda 1:500000 görülme oranına sahip olup daha çok erkeklerde gözlenmektedir (Thakral, 1998). Genel olarak infantlarda ve 18 aydan küçük çocuklarda bildirilmesine rağmen yetişkinlerde de bildirilmiş birkaç vaka vardır (Sithamara, 2017: 48).

Vertebral kolonun tamamının ya da bir kısmının olması ve aksiyal ya da apendiküler organ veya kemiklerin olması FIF için karakteristiktir. Kostalara, santral sinir sistemine, gastrointestinal sisteme ve vasküler yapılar a ait farklı dokular ya da organlar da fetüste görülebilir. Ayrıca bu fetüsler genel olarak anensefali olup kardiyak yapıya da rastlanmaz (Kumar, 2016: 25). Bizim hastamızda da makroskopik incelemede beyin veya kalbe ait doku örneğine rastlanılmamıştır. FIF'e dolaşım desteği abdominal duvara ait vasküler yapılardan sağlanmaktadır ve FIF'in boyutu ve ağırlığı dolaşım desteğine bağlı olarak değişmektedir. Fetüs eğer iyi bir dolaşım ağına sahipse, büyük ve iyi gelişmiş bir kitlesel yapı olarak görülür (Sithamara, 2017: 48). Hastalar genellikle intraabdominal kitle ile tanı alır. Hastaların sıklıkla abdominal distansiyon, konstipasyon, dispne gibi kitle etkisine bağlı semptom ve bulguları mevcuttur. Serum AFP ve beta-HCG düzeyi normal ya da yükselmiş olabilir (Kumar, 2016: 25). Bizim hastamızda da preoperatif AFP, postoperatif AFP ve beta-HCG düzeyi normal sınırlarda saptandı.

Vertebral yapıların ve ekstremitelere ait doku parçalarının FIF'de bulunması FIF'in teratomdan ayrılmasını sağlar ve birçok yazar da FIF'i tamamen teratomdan ayrı tutar. Normal bir embriyoda, embriyogenezis sürecinin üçüncü haftasında vertebral kolon primitif çizgiden gelişir. Hastada saptanan kitle içerisinde vertebral kolonun varlığı embriyogenezisi yansıttığı için FIF tanısında bir ipucu sağlar (Harigovind, 2019: 335). Buna rağmen, vertebral kolonun olmadığı ama organogenezisin ileri aşamalarını yansıtan doku örnekleri içeren vakalar tanımlanmıştır (Kumar, 2016: 25). Teratom her üç germ yaprağından köken alan farklı dokular içerebilir. Bu nedenle bazı yazarlar FIF'i iyi gelişmiş bir teratom olarak değerlendirmektedir (Sithamara, 2017: 49).

Prescher LM, FIF ve teratomu matürasyonun farklı evrelerindeki aynı patoloji olarak değerlendirmektedir (Kumar, 2016: 25). Bizim olgumuzda da matürasyonunu tamamlamış dokular saptandı. X-ray, USG, manyetik rezonans görüntüleme ve özellikle BT ile vertebral yapılar ve diğer iskelet elemanları görüntülenebilmektedir. Bizim olgumuzda yapılan görüntüleme yöntemleri sonrasında kitlede ince duvar yapısı saptanmasından dolayı öncelikle lenfokist ile uyumlu olarak değerlendirildi. BT ile görüntülemeye ise kitlenin fetus ile uyumlu olduğunu düşündürecek intraabdominal, sağ üst ve alt kadranda kalsifiye ve ossifiye alanlar içeren, alt ekstremiteler ve vertebral yapılar ile uyumlu lezyonlar saptandı.

Fetus in fetunun tedavisinde cerrahi eksizyon önerilen yöntemdir (Harigovind, 2019: 336). Bizim olgumuzda da cerrahi eksizyon yapıldı ve patolojik inceleme ile tanı doğrulandı. Hastanın takibine AFP, beta-HCG düzeyi ve USG incelemeleri ile devam edilmektedir. Hastanın iki yıllık takibinde yeni bir semptomu olmadı ve yeni bir bulgu saptanmadı.

Son olarak belirtmek isteriz ki olgumuzda olduğu gibi prenatal USG'de lenfokist saptandığında FIF ayrıcı tanıda mutlaka akla gelmelidir.

KAYNAKLAR

1. Sitharama SA, Jindal B, Vuriti MK, Naredi BK, Krishnamurthy S, Subramania DB. Fetus in fetu: case report and brief review of literature on embryologic origin, clinical presentation, imaging and differential diagnosis. *Pol J Radiol.* 2017;82:46-49.
2. Yaacob R, Mokhtar AZ, Jamari DZHA, Jaafar N (2017), The enterapped twin: a case of fetus-in-fetu, *BMJ Case Rep*, doi:10.1136/bcr-220801.
3. Şenyüz OF, Rizalar R, Celayir S, Oz F. Fetus in fetu or giant epignatus protruding from the mouth. *J Pediatr Surg*, 1992;27:1493-95.
4. Thakral CL, Maji DC, Sajwani MJ. Fetus-in-fetu: a case report and review of the literature. *J Pediatr Surg*, 1998;33:1432-34.
5. Kumar B, Sinha AK, Kumar T, Kumar P, Sinha C, Kumar A. Is definition of "fetus in fetu" needs revision?: a case report and review of literature. *J Ped Surg Case Reports.* 2016;12:24-26.
6. Harigovind D, Babu SP H, Nair SV, Sangram N. Fetus in fetu- a rare developmental anomaly. *Radiol Case Rep.* 2019;14:333-336.