

1.



Uluslararası Meram Pediatri Kongresi

5-7 MAYIS 2023



BİLDİRİ ÖZET KİTABI



BAYIR OTEL
KONYA



NECMETTİN ERBAKAN
ÜNİVERSİTESİ



www.impedcon.org

Kayıt ve Detaylı Bilgi;



+90 332 359 14 41

bilgi@nutuva.com

www.nutuva.com

Davet

Değerli Meslektaşlarım,

Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı ve Dünya Pediatri Derneği olarak düzenleyeceğimiz 1. Uluslararası Meram Pediatri Kongresi için sizleri Konya’da misafir etmekten mutluluk duyacağız. Kongremiz 5-7 Mayıs 2023 tarihleri arasında yapılacaktır. Kongremizde pediatri nin temel konuları hakkında kıymetli bilim insanları tecrübelerini ve son bilimsel gelişmeleri bizimle paylaşacaklardır.

Tarih boyunca çeşitli medeniyetlere ev sahipliği yapan, oldukça zengin bir kültürün izlerini bağrında taşıyan ve Mevlânâ Celâleddîn-i Rûmî, Sadrettin Konevi ve Şems-i Tebrîzî gibi yetiştirdiği İslam alimleri ile gönülleri fetheden Konya’da buluşmak dileğiyle...

Her gün bir yerden göçmek ne iyi,
Her gün bir yere konmak ne güzel,
Bulanmadan, donmadan akmak, ne hoş!
Dünle beraber gitti cancağızım,
Ne kadar söz varsa düne ait,
Şimdi yeni şeyler söylemek lazım...
(Mevlânâ Celâleddîn-i Rûmî)

Selam ve Saygılarımla,

Prof. Dr. Hüseyin Çaksen
Kongre Başkanı

Kurullar

Onursal Kurul

Prof. Dr. Cem Zorlu

Necmettin Erbakan Üniversitesi Rektörü

Prof. Dr. Hamdi Arbağ

Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Dekanı

Prof. Dr. Dursun Odabaş

Karaman Mehmetbey Üniversitesi Tıp Fakültesi Dekanı Dünya Pediatri Derneği Başkanı

Kongre Başkanı

Prof. Dr. Hüseyin Çaksen

Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Başkanı

Kongre Genel Sekreteri

Prof. Dr. Ahmet Sami Güven

Kongre Genel Sekreter Yardımcıları

Doç. Dr. Özge Metin Akcan

Doç. Dr. Ahmet Osman Kılıç

Dr. Öğr. Üyesi Aylin Yücel

Dr. Talha Üstüntaş

Kongre Düzenleme Kurulu

Prof. Dr. Sevgi Pekcan

Prof. Dr. Şükrü Nail Güner

Doç. Dr. Abdullah Yazar

Doç. Dr. Nuriye Emiroğlu

Dr. Öğr. Üyesi Abdullah Akkuş

Uzm. Dr. Abdullah Canbal

Uzm. Dr. Aslı İmran Yılmaz

Uzm. Dr. Burcu Çalışkan

Uzm. Dr. Fatih Ercan

Uzm. Dr. Fayize Maden Bedel

Uzm. Dr. Gökçen Ünal

Uzm. Dr. Hayriye Nermin Keçeci

Uzm. Dr. Nagehan Bilgeç

Uzm. Dr. Saliha Yavuz Eravcı

Uzm. Dr. Sevinç Çelik

Uzm. Dr. Tuğçe Çağlar

Bilimsel Kurul

- Bani Bandana Ganguly, MD, Maharashtra, India
- Beata SARECKA-HUJAR, MD, Sosnowiec, Poland
- Beray Selver Eklioğlu, MD, Konya, Türkiye
- Bülent Ataş, MD, Konya, Türkiye
- Cüneyt Uğur, MD, Konya, Türkiye
- Dario Galante, MD, Foggia, Italy
- Depobam Samanta, MD, Little Rock, AR, USA
- Donna M Ferriero, MD, San Francisco, USA
- Fatih Akın, MD, Konya, Türkiye
- Fatih Şap, MD, Konya, Türkiye
- Francesco Pisani, MD, Parma, Italy
- Hüseyin Altunhan, MD, Konya, Türkiye
- Hüseyin Tokgöz, MD, Konya, Türkiye
- Ilona Kopyta, MD, Katowice, Poland
- İsmail Reisli, MD, Konya, Türkiye
- Justyna Paprocka, MD, Katowice, Poland
- Mehmet Burhan Oflaz, MD, Konya, Türkiye
- Mehmet Emre Atabek, MD, Konya, Türkiye
- Mohammad Abdullah Al-Shboul, MD, Irbid, Jordan
- Mohamad Mikati, MD, Durham, NC, USA
- Muhammet Furkan Korkmaz, MD, Bursa, Türkiye
- Mustafa Büyükavı, MD, Konya, Türkiye
- Pasquale Striano, MD, Genova, Italy
- Roshan Koul, MD, Delhi, India
- Ru-Jeng Teng, MD, Wisconsin, USA
- Sevgi Keleş, MD, Konya, Türkiye
- Stephanie Efthymiou, MD, London, UK
- Tamer Baysal, MD, Konya, Türkiye
- Tze Ping LOH, MD, Lower Kent Ridge Rd, Singapore
- Utpal S. Bhalala, MD, Corpus Christi, TX, USA
- Vesile Meltem Energin, MD, Konya, Türkiye
- Yasser Awaad, MD, Bloomfield Hills, MI, USA

* Bilim kurulu listesi isme göre alfabetik olarak sıralanmıştır.

Index – İçindekiler

DAVET	2
KURULLAR	3
Onursal Kurul.....	3
Kongre Başkanı	3
Kongre Düzenleme Kurulu	3
Bilimsel Kurul.....	4
INDEX – İÇİNDEKİLER	5
DAVETLİ KONUŞMACI ÖZETLERİ	16
Adenozin Deaminaz Enzim Eksikliği	17
Akut Karaciğer Yetmezliği Yönetimi.....	18
Akılcı İlaç Kullanımı.....	22
Prematür Telarş.....	23
SÖZLÜ SUNUMLAR	28
PS1	29
Yatarak Tedavi Gören Çocuklarda Enteral Beslenmeye Ara Verme Nedenleri	29
Reasons for Enteral Nutrition Interruptions in Hospitalized Children.....	30
PS4	31
Pediatrik Hepatik Ensefalopatide Deksmetomidin Kullanımı.....	31
Use of Dexmedetomidine in Pediatric Hepatic Encephalopathy.....	32
PS5	33
Exchange Transfusion for Hyperbilirubinemia: A Single Center Experience.....	33
PS6	34
Congenital Diaphragmatic Hernia Frequency and Our Experience.....	34
PS7	35
MIS-C Farklı Klinik Prezantasyonları.....	35
MIS-C Different Clinical Presentations.....	36
PS8	37
Geç Prematür Bebeklere Antenatal Kortikosteroid Uygulanmalı Mıdır?	37
Should Antenatal Corticosteroids Be Administered to Late Premature Babies?.....	37
PS10	38
Beş Farklı Klinik Prezantasyon ile Başvuran Wolf-Parkinson-White Sendromlu Hastalar	38
Patients with Wolf-Parkinson-White Syndrome Presenting with Five Different Clinical Presentations.....	39
PS12	40
Preterm İnfanlarda Spo ₂ Histogramının Solunum Desteği Geçişinde Kullanımı.....	40
Usage of Spo ₂ Histogram in Passing Respiratory Support in Preterm Infants.....	41
PS14	42
Nöromigrasyon Anomalisi Saptanan Hastaların Retrospektif Olarak İncelenmesi.....	42
Retrospective Evaluation of Patients with Neuromigration Anomaly.....	42
PS15	43
COLQ İlişkili Konjenital Miyastenik Sendrom: Vaka Serisi.....	43
COLQ-Related Congenital Myasthenic Syndrome: Case Series	43
PS17	44
Uzamış Ateşin Önemli Bir Nedeni: Adenovirüs.....	44
An Important Cause of Prolonged Fever: Adenovirus	44
PS18	45

Antenatal Hidronefroz Tanısı İle Hastaneye Yatırılarak Takip Edilen Bebeklerin Postnatal Değerlendirilmesi	45
Postnatal Evaluation Of Infants Hospitalized With The Diagnosis Of Antenatal Hydronephrosis	45
PS19	46
Asymmetric Crying Face Syndrome in Child Neurological Practice	46
PS21	47
Kistik Fibrozise Eşlik Eden Nadir Hastalıklar	47
Cystic Fibrosis Disease and Rare Accompanying Diseases	47
PS23	48
14-17 Yaş Arası Lise Öğrencilerinde Uyku Bozukluğu ve Risk Faktörlerinin Sıklığının Belirlenmesi.....	48
Determining the Frequency of Sleep Disorder and Risk Factors in High School Students Aged 14-17 Years	48
PS24	49
Yenidoğan Yoğun Bakımlarında Kan Dolaşımı Enfeksiyonu Etkenlerinin Dağılımı	49
Distribution of Agents Causing Bloodstream Infections in the Newborn Intensive Care Unit.....	49
PS25	50
Covid-19 Pandemi Sürecinin Çocuk ve Ergenlerin Uyku Alışkanlıklarına Etkisinin Araştırılması	50
Investigation of the Effect of Covid-19 Pandemic Process on Sleep Habits of Children and Adolescents.....	50
PS26	51
Gastrointestinal Sistem Kanaması Nedeniyle 2022 Yılında Endoskopi Yapılan Hastaların Sonuçları.....	51
Outcomes of Patients who had Endoscopy in 2022 for Gastrointestinal System Bleeding.....	51
PS27	52
Çocuklarda Ölüm Nedenleri ve Kaza Sonucu Ölümlere İlişkin Değerlendirme; 2015-2020	52
Assessment on Causes of Death and Unintentional Injuries Deaths in Children; 2015-2020.....	53
PS30	54
Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde Sağlık Hizmeti İlişkili Enfeksiyonların Epidemiyolojisi, Risk Faktörleri ve Sonuçları: Üçüncü Basamak Bir Üniversite Hastanesinden 6 Yıllık Sürveyans	54
Epidemiology, Risk Factors and Outcomes of Healthcare-Associated Infections in the Neonatal Intensive Care Unit: 6-Year Surveillance from a Tertiary University Hospital.....	55
PS31	56
Çocuklarda Çölyak Hastalığından Şüphelenirken Klinik Ve Laboratuvar Bulgularını Ne Kadar Önemsemeliyiz?	56
How Much Should We Care About Clinical And Laboratory Findings When Suspecting Celiac Disease In Children?	57
PS32	58
Santral Puberte Prekoksta GnRH Analoglarının Tiroid Fonksiyonuna Etkisi	58
The Effect of GnRH Analogs on Thyroid Function in Precocious Central Puberty	59
PS33	60
Triküspit kapağın Ebstein anomalisi : Fetüsten çocukluğa 11 olgu	60
Ebstein anomaly of the tricuspid valve: 11 cases from fetus to childhood	60
PS34	61
Çocuk Yoğun Bakım Servisi Hastaları İçin İstenen Psikiyatrik Konsültasyonların İncelenmesi.....	61
Examination of Psychiatric Consultations Requested for Pediatric Intensive Care Unit Patients.....	61
PS35	62
Evaluation of Regulatory Problems of Children Who Struggle Toilet Training.....	62
PS36	63
İnfanıl Kolikli Hastaların Değerlendirilmesi.....	63
Evaluation of Patients with Infantile Colic.....	63
PS37	64
Özefagus Atrezisi ve/veya Trakeoözofageal Fistül Hastalarında Antikor Eksikliği	64
Antibody Deficiency in Patients with Esophageal Atresia and/or Tracheoesophageal Fistula.....	64

PS40	65
<i>Nedeni Bilinmeyen Ateşin Farklı Bir Yüzü; Sistemik Juvenil İdiopatik Artrit</i>	65
<i>A Different Side of the Fever of Unknown Origin; Systemic Juvenile Idiopathic Arthritis</i>	65
PS41	66
<i>Çocukluk çağı lenfoması; Tek merkez deneyimi</i>	66
<i>Childhood lymphoma; Single center experience</i>	66
PS42	67
<i>Maternal Madde ve İlaç Kötüye Kullanımının Yenidoğan Üzerindeki Etkileri – Tek Merkez Deneyimi</i>	67
<i>Effects of Maternal Substance and Drug Abuse on the Neonate - A Single Center Experience</i>	67
PS43	68
<i>Hipoksik iskemik ensefalopatide kordon kanı gazı, serum elektroliti ve böbrek fonksiyonları</i>	68
<i>Cord blood gas, serum electrolyte and kidney functions in hypoxic ischemic encephalopathy</i>	68
PS44	69
<i>Serotonin Sendromu Olan Hastaların Yoğun Bakım Yönetimi</i>	69
<i>Management of Patients with Serotonin Syndrome in Pediatric Intensive Care Unit</i>	69
PS46	70
<i>Pediyatrik Endokrinolog Gözüyle Uzun Boylu Çocukların Değerlendirilmesi</i>	70
<i>Evaluation of Tall Children from a Pediatric Endocrinologist's Perspective</i>	70
PS47	71
<i>Çocukluk Çağı Lenfanjomları</i>	71
<i>Childhood Lymphangiomas</i>	71
PS48	72
<i>Konya'da Genel Pediatri Polikliniği Vakalarında B12 Vitamini Eksikliği Prevalansının Değerlendirilmesi</i>	72
<i>Evaluation of the Prevalence of Vitamin B12 Deficiency in Cases of General Pediatrics Outpatient Clinic in Konya</i>	73
PS49	74
<i>Çocuk Genetik Polikliniğine Başvuran Down Sendromu Tanılı Hastaların Klinik Özellikleri</i>	74
<i>Clinical Characteristics of Down Syndrome Patients Applying to the Pediatric Genetics Outpatient Clinic</i>	74
PS51	75
<i>COVID-19 Pandemisinde Yenidoğan Yoğun Bakım Kliniğimizde Takip ettiğimiz Bebeklerimizin Klinik Özellikleri</i>	75
<i>Clinical Characteristics of Our Babies Followed in Neonatal Intensive Care Clinic During the COVID-19 Pandemic</i>	75
PS54	76
<i>Neonatal Konvülsiyonların Retrospektif Değerlendirilmesi</i>	76
<i>Retrospective Evaluation of Neonatal Convulsions</i>	77
PS55	78
<i>İnfanıl Pompe Hastalığı-Tek Merkez Deneyimi</i>	78
<i>Infantile Pompe Disease-Single Center Experience</i>	79
PS56	80
<i>Pediyatrik Migren Hastalarında Mikronütrient Düzeylerinin Değerlendirilmesi</i>	80
<i>Evaluation of Micronutrient Levels in Pediatric Migraine Patients</i>	80
PS58	81
<i>Çocuklarda İnfraorbital Kanalin Maksiller Sinüs İçine Protrüzyonu; Bilgisayarlı Tomografi İle Değerlendirme</i>	81
<i>Protrusion of the Infraorbital Canal into the Maxillary Sinus in Children; Evaluation by Computed Tomography</i>	81
PS59	82
<i>Çocuk Yoğun Bakımda Ateşli Silah Yaralanmalarının Yönetimi</i>	82
<i>Management of Gunshot Injuries in Pediatric Intensive Care Unit</i>	83
PS61	84

Konjenital Asimetrik Ağlayan Yüz: Tek Merkez Deneyimi	84
Congenital Asymmetric Crying Face: A Single Center Experience.....	84
PS62	85
COVID-19 Pandemisinde Alt Gastrointestinal Sistem Kanaması ile Kolonoskopi Yapılan Olgularımızın Değerlendirilmesi....	85
Evaluation of Cases Undergoing Colonoscopy with Lower Gastrointestinal Bleeding in COVID-19 Pandemic	85
PS63	86
The Effect of Seizure On Time On Seizure Resistance in Tuberosclerosis Patients	86
PS65	87
HIV tanı algoritmasına göre 18 ay altı bebeklerin HIV test sonuçlarının değerlendirilmesi	87
Interpretation of HIV test results in infants less than 18 months of age according to the HIV diagnosis algorithm.....	88
PS66	89
Üfürüm Nedeniyle Çocuk Kardiyoloji Polikliniğine Başvuran Hastaların Değerlendirilmesi.....	89
Evaluation of Patients Applied to a Pediatric Cardiology Outpatient Clinic for Murmur.....	89
PS68	90
Kliniğimizde COVID-19 İlişkili Multisistemik İnflamatuvar Sendrom (MIS-C) Tanısı ile Takip Edilen Çocukların Değerlendirilmesi	90
Evaluation of Children Followed in Our Clinic with the Diagnosis of COVID-19 Related Multisystemic Inflammatory Syndrome (MIS-C).....	90
PS69	91
Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde Hipoglisemi Tanısıyla Takip Edilen Hastaların Etiyolojik Nedenlerinin Değerlendirilmesi	91
Evaluation of Etiological Causes of Patients Follow-up with the Diagnosis of Hypoglycemia in the Neonatal Intensive Care Unit.....	92
PS72	93
Büyüme Hormonu Eksikliği Olan Çocuklarda Kalp Uyarı ve İletim Sisteminin İncelenmesi	93
Evaluation of the Heart Stimulation and Conduction System in Children With Growth Hormone Deficiency.....	94
PS73	95
Tiroid Nodülü Olan Çocuklarda İnce İğne Aspirasyon Biyopsisi Sonuçları	95
Fine needle aspiration biopsy results in children with thyroid nodules	95
PS75	96
Somalili Göçmen Çocuklarda D Vitamini Düzeyinin Değerlendirilmesi.....	96
PS76	97
Ailevi Akdeniz Ateşi Tanılı Çocuk Hastalarda Erizipel Benzeri Eritem	97
Erysipelas-Like Erythema in Pediatric Patients with Familial Mediterranean Fever	97
PS78	98
Çocuklarda Rota Virüsü Enfeksiyonunun Değerlendirilmesi	98
Evaluation of Rotavirus Infection in Children.....	98
PS80	99
Toraks Bilgisayarlı Tomografilerinin Hesaplamalı Akışkanlar Dinamiği (CFD) ile Değerlendirilmesi	99
Evaluation of Thorax Computed Tomographs with Computational Fluid Dynamics (CFD).....	99
PS82	100
Hirsutizm Nedeniyle Başvuran Ergenlerin Tanısal Açıdan Değerlendirilmesi	100
Evaluation of Adolescent Patients with Hirsutism from a Diagnostic Perspective	101
PS84	102
Assesment of Developmental and Behavioral Problems of Children with Food Allergy and Psychosocial Difficulties of Their Mothers: Preliminary Results of the Study	102
PS85	103

Lokal Anestezi İle Sünnet Yapılan Ailelerin Eğitim Düzeylerine Göre Sünnet Konusundaki Bilgi Ve Tutumları.....	103
Knowledge and Attitudes of Families Who Had Their Kids Circumcised With Local Anesthesia.....	104
PS86	105
Atipik prezentasyonlu pulmoner kist hidatikler: 6 vaka sunumu	105
Pulmonary hydatid cysts with atypical presentation: 6 case reports.....	105
PS87	106
Neisseria meningitidis Enfeksiyonları; Son 6 Aylık Klinik Deneyimimiz.....	106
Neisseria meningitidis infections; Our Clinical Experience in Last 6 Months.....	106
PS89	107
Çocuklarda Alerjik Bronkopulmoner Aspergillozis	107
Allergic Bronchopulmonary Aspergillozis in Children.....	107
PS90	108
Akut Lösemi Nedeni ile Takipli Çocuk Hastalarda Son 2 Yılda Görülen Respiratuar Viral Enfeksiyon Etkenleri ile COVID-19 Karşılaştırılması	108
Comparison of Respiratory Viral Infection Factors in the Last 2 Years and COVID-19 in Pediatric Patients Follow-up for Acute Leukemia.....	109
PS92	110
Entellektüel Yetersizliği Olan Olguların Fenotipik Özelliklerinin ve Genetik Etiyolojilerinin Tanımlanması	110
Identification of Phenotypic Characteristics and Genetic Etiologies of Subjects with Intellectual Disability	110
PS93	111
Brusella Hastası Olan Çocukların Demografik, Klinik ve Laboratuvar Özelliklerinin Değerlendirilmesi.....	111
Evaluation of Demographic, Clinical and Laboratory Characteristics of Children with Brucella Disease	112
PS94	113
Fetal Otopsilerde Nöral Tüp Defektleriyle İlişkili Anomaliler	113
Associated Anomalies With Neural Tube Defects In Fetal Autopsies.....	113
PS95	114
Çocukluk Çağı Aşılarına İlişkin Ebeveyn Tutumlarının Değerlendirilmesi	114
Evaluation of Parental Attitudes Regarding Childhood Vaccines.....	114
PS96	115
Çocuklarda Hipersensitivite Pnömonisi, Olgu Sunumu.....	115
Hypersensitivity pneumonia in children, case report	115
PS97	116
Çocuklarda Periferik Fasiyal Paralizi Olgularının Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi.....	116
Retrospective Evaluation of Peripheral Facial Paralysis Cases in Children.....	116
PS98	117
Disfaji olan çocuk hastalarda Plummer-Vinson sendromunun değerlendirilmesi	117
Evaluation of Plummer-Vinson syndrome in pediatric patients with dysphagia	118
PS99	119
Hastanemizde Yatan Çocuk Hastalarda Viral Etkenlerinin Koronavirüs Pandemisi ile İlişkisi	119
Relationship Between Viral Infection and Coronavirus Pandemic in Our Pediatric Patients	119
PS100	120
5 Yaş Üstü Febril Konvulziyonların Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi	120
Retrospective Evaluation of Febrile Seizures Over 5 years of age.....	120
PS101	121
Çocuklarda Küretaj Adenoidektomi ile Endoskopi Yardımlı Mikrodebrider Adenoidektominin Karşılaştırılması.....	121
Comparison of Curettage Adenoidectomy and Endoscopy Assisted Microdebrider Adenoidectomy in Children.....	121
PS102	122

Akut Distoni ile Takipli Çocuk Hastaların Klinik ve Etiyolojik Değerlendirilmesi	122
Clinical and Etiological Evaluation of Follow-Up Pediatric Patients with Acute Dystonia	122
PS104	123
Çocuklarda Genitoüriner Sistem Tutulumuyla Seyreden Multisistemik İnflamatuar Sendrom (MIS-C) Olgularının Değerlendirilmesi	123
Evaluation of Multisystemic Inflammatory Syndrome in Children (MIS-C) with Genitourinary System Involvement	124
PS105	125
MIS-C (Multisystem inflammatory syndrome in children) ile Atipik Kawasaki Ayırımı Olgu Sunumu	125
Case Report of MIS-C (Multisystem inflammatory syndrome in children) and Atypical Kawasaki Discrimination	126
PS106	127
Primer Silyer Diskinezide Aleksitimi	127
Alexithymia in Primary Ciliary Dyskinesia	127
PS107	128
Yenidoğan Yoğunbakım Ünitesinde Takip Edilen Maternal Preeklampatik SGA Bebeklerin Sonuçları	128
Outcomes of Maternal Preeclamptic SGA Babies Followed Up in the Neonatal Intensive Care Unit	128
PS108	129
Artemis'li Hastalarda T Hücre Alt Grup Oranlarının Akım Sitometri İle Değerlendirilmesi	129
Evaluation of T Cell Subgroup Ratios in Patients with Artemis by Flow Cytometry	129
PS109	130
Paraoxonase-1 and Arylesterase Activities in Children with Acute Bronchiolitis	130
PS110	131
Erken Ergenlik Şikâyetiyle İlk Kez Başvuran 298 Olgunun Klinik Özelliklerinin Değerlendirilmesi	131
Evaluation of the Clinical Characteristics of 298 Cases Referred for Early Pubertal Development	132
PS112	133
Çocukluk Çağı Lösemilerinden ALL'de Sitogenetik ve Moleküler Sitogenetik Bulguların Retrospektif Değerlendirilmesi	133
Retrospective Evaluation of Cytogenetic and Molecular Cytogenetic Findings of ALL in Childhood Leukemias	134
PS113	135
Pediyatrik ve Adölesan Yaş Grubunda Adneksiyal Kitleler: 13 Olgunun Yönetimi ve Klinik Tecrübemiz	135
Adnexal Masses in Pediatric and Adolescent Age: Management of 13 Cases and Our Clinical Experience	135
PS114	136
Kawasaki Hastalığı'nda Koroner Arter Anevrizması Gelişimi Risk Faktörlerinin ve Skorlama Sistemlerinin İncelenmesi; Tek Merkezin 25 Yıllık Tecrübesi	136
Evaluation of Risk Factors and Scoring Systems for Coronary Artery Aneurysm in Kawasaki Disease, Single Center's 25 Years Experience	136
PS115	137
Tüberöz Skleroz Kompleksi Tanısı ile İzlenen Hastaların Klinik Özellikleri: Tek Merkez Deneyimi	137
Clinical Characteristics of Patients with Tuberous Sclerosis Complex: A Single Center Experience	137
PS116	138
Allojenik Hematopoietik Kök Hücre Transplantasyon Yapılan Pediyatrik Hastalarda Kateter İlişkili Kan Dolaşımı Enfeksiyonu	138
PS117	139
Serebral Palsili Hastalarda Nutrisyonel Anemi ve Vitamin D Eksikliği	139
Nutritional Anemia and Vitamin D Deficiency in Cerebral Palsy Patients	139
PS118	140
Bir İlçe Hastanesinde Bir Yıllık Süreçte İstenen Çocuk Psikiyatrisi Konsültasyonlarının Değerlendirmesi	140
Evaluation of Child Psychiatry Consultations Requested in a District Hospital in a One-Year Period	140
PS119	141

Konuşma Gecikmesi veya Bozukluğu Nedeniyle Çocuk Nöroloji Polikliniğine Başvuran Çocukların Retrospektif Değerlendirilmesi	141
Retrospective Evaluation of Speech Delay or Disorder in Children Admitted to the Pediatric Neurology Outpatient Clinic... ..	141
PS121	142
Çocukluk ve Adölesan Dönemde Periferik Fasiyal Paralizi Tanılı Hastaların İncelenmesi: Tek Merkez Deneyimleri	142
Clinical Findings of Patients with Peripheral Facial Paralysis in Childhood and Adolescence: Single Center Experiences... ..	142
PS123	143
Hashimoto Tiroiditi Tanılı Pediatrik Hastaların Klinik, Demografik, Laboratuvar ve Radyolojik Özelliklerinin Değerlendirilmesi	143
Evaluation of Clinical, Demographic, Laboratory and Radiological Characteristics of Pediatric Patients Diagnosed with Hashimoto's Thyroiditis.....	144
PS124	145
Spontan Pnomomediastinum Olgularında 10 Yıllık Deneyimimiz	145
10 Years of Experience in Spontaneous Pnomomediastinum	145
PS125	146
Çocuklarda Bulantı-Kusmanın Önlenmesi ve Tedavisi İçin Kullanılan Akupunktur/Akupresyon Yayınlarının Bibliyometrik Analizi	146
Bibliometric Analysis of Acupuncture/Acupressure Publications Used for the Prevention and Treatment of Nausea and Vomiting in Children	147
PS128	148
Anormal Uterin Kanamalı Olguların Değerlendirilmesi.....	148
Evaluation of the Cases with Abnormal Uterine Bleeding	148
PS129	149
Prematüre Bebeklerde D Vitamini ve Enfeksiyon İlişkisi	149
Relationship Between Vitamin D and Infection in Premature Babies	150
PS130	151
Kistik Fibrozlu Hastalarda CFTR Modulator Tedavisinin Takip ve Tedavi Sonuçları	151
Follow-up and Treatment Results of CFTR Modulator Therapy in Patients with Cystic Fibrosis.....	151
PS131	152
Hashimoto Tiroiditi Olan Çocuk ve Adölesanlarda Vitamin D Düzeylerinin Değerlendirilmesi.....	152
Evaluation of Vitamin D Levels in Children and Adolescents with Hashimoto's Thyroiditis.....	152
PS132	153
Yeni Klinikte Eski Sorun; MIS-C Hastalarımızda Adrenal Fonksiyonların Değerlendirilmesi.....	153
Old Problem in New Clinic; Evaluation of Adrenal Functions in Our MIS-C Patients	154
PS133	155
Climate Change Awareness Among Medical Students: Recommendations for Medical Education.....	155
Malabsorpsiyon Hastalarının Genetik Analiz Sonuçlarının Retrospektif Değerlendirilmesi	156
A Retrospective Evaluation of The Genetic Analysis Results of The Malabsorption Patients.....	156
PS136	157
Pediatrik Gastrointestinal Polip Hastaları; Tek Merkez Deneyimi	157
Pediatric Gastrointestinal Polyp Patients; Single Center Experience	158
PS137	159
İnfluenza Enfeksiyonunda Hemogram Parametrelerinin Değişimi	159
Changes of Hemogram Parameters in Influenza.....	160
PS138	161
Kistik Fibrozis Hastalarında Aleksitimi Düzeyinin Değerlendirilmesi.....	161
Evaluation Of Alexitimia Level In Cystic Fibrosis Patients	161
PS139	162

Anne Ve Üç Çocuğunda Alport Sendromu Saptanan Nadir Bir Aile.....	162
A Rare Family With Alport Syndrome In A Mother And Her Three Children.....	162
PS140.....	163
Beckwith-Wiedeman Sendromu İle Değerlendirilen 4 Hastamızın Klinik Ve Moleküler Bulguları.....	163
Clinical And Molecular Findings Of 4 Patients Assessed With Beckwith-Wiedeman Syndrome.....	164
PS141.....	165
Olağan Şüpheli Erken Neonatal Sepsiste Antibiyotik Kullanımı.....	165
Use Of Antibiotics In The Usual Suspect Early Neonatal Sepsis.....	165
E-POSTER.....	166
PP1.....	167
Yenidoğan Döneminde Prune-Belly Sendromu: Olgu Sunumu.....	167
Prune-Belly Syndrome in Neonatal Period: A Case Report.....	167
PP3.....	168
Prenatal Tanı Alan Tuberoskleroz Olgusu.....	168
A Case Of Tuberosclerosis With Prenatal Diagnosis.....	168
PP4.....	169
Pp4COVID-19 Related Fulminant Idiopathic Intracranial Hypertension: Case Report.....	169
PP5.....	170
Hipotonik Bebeğin Nadir Hastalığı: Kaya-Barakat-Masson Sendromu.....	170
A Rare Disease Of The Hypotonic Infant: Kaya-Barakat- Masson Syndrome.....	170
PP6.....	171
A Rare Pediatric Case of Neurobrucellosis with Cerebral Salt Wasting.....	171
PP7.....	172
Kırık Sonrası Nadir Oluşan Bir Tablo; Yumuşak Doku Apsesi.....	172
A Rare Table After Fracture; Soft Tissue Abscess.....	172
PP8.....	173
Rotavirüs Gastroenteritli Çocuk Vakada Gelişen Atipik Hemolitik Üremik Sendrom.....	173
Atypical Hemolytic Uremic Syndrome in a Child with Rotavirus Gastroenteritis.....	174
PP9.....	175
Travmaya Sekonder Gelişen Apse.....	175
Cellulitis Secondary to Trauma.....	175
PP10.....	176
Hipertansif Kronik Böbrek Yetmezliği Olan Çocukta Posterior Reversible Ensefalopati Sendromu.....	176
Posterior Reversible Encephalopathy Syndrome In Child With Hypertensive Chronic Renal Failure.....	176
PP11.....	177
Infant Diagnosed with Primary Intestinal Lymphangiectasia Presenting with Isolated Lymphedema.....	177
PP14.....	178
Yenidoğan Bir Bebeğe Natal Diş.....	178
Natal Teeth in a Newborn Baby.....	178
PP15.....	179
İnfluenza Virüsüne Sekonder Gelişen Pnömoni Olgusu.....	179
A Case of Pneumonia Developing Secondary To Influenza Virus.....	179
PP16.....	180
Pirüvat Kinaz Düzeyi Normal Tetkik Edilmesine Rağmen Pklr Homozigot Mutasyonu Saptanan Nadir Bir Olgu.....	180
A Rare Case in Which Pklr Homozygous Mutation Was Detected Despite Normal Pyruvate Kinase Level Examination.....	181
PP17.....	182

Çocuklarda Ani Görme Kaybının Nadir Bir Nedeni Tümöral Kitle; Olgu Sunumu	182
A Rare Cause of Sudden Vision Loss in Children Is A Tumoral Mass; Case Report	182
PP18	183
Yumuşak Doku Enfeksiyonunun Nadir Nedeni: Shewanella Algae	183
Rare Cause of Soft Tissue Infection: Shewanella Algae	183
PP19	184
İzole Penil Kuvaturda Modifiye Nesbit Tekniği	184
Modification of Nesbit's Technique in Penile Curvature	184
PP20	185
Cor triatriatum sinister: An unusual cause of respiratory symptoms	185
PP21	186
Lesch Nyhan Sendromlu Çocuk Hastada Ksantin Taşı.....	186
Xanthine Stone in a Child Patient with Lesch Nyhan Syndrome	186
PP22	187
Nadir Bir Hastalık, Kalıtsal Ksantinüri: Olgu Sunumu.....	187
A Rare Disease, Hereditary Xanthinuria: A Case Report	188
PP23	189
Dev Konjenital Melanositik Nevüs Olgu Sunumu.....	189
Giant Congenital Melanocytic Nevus Case Report	189
PP24	190
Ondansetrona Bağlı Nadir Bir Yan Etki: Konvülsiyon.....	190
A Rare Side Effect Due to Ondansetron: Convulsion	190
PP25	191
PROP-1 Genetik Kusuru ve Hipofiz Aplazisi Olan Bir Hipopituitarizm Olgusu.....	191
A Case of Hypopituitarism with PROP-1 Genetic Defect and Pituitary Aplasia.....	191
PP26	192
Bir Ataksi Telenjektazi Olgusu	192
A Case of Ataxia Telangiectasia	192
PP27	193
Pnömomediastinum Kliniği ile Gelen Yabancı Cisim Aspirasyonu Olgusu.....	193
A Case of Foreign Body Aspiration Presenting to the Pneumomediastinum Clinic	193
PP28	194
Bir Kızda Tiktok'ta Meydan Okuma Videosu Nedeniyle Akut Ebastin Zehirlenmesi.....	194
Acute Ebastine Intoxication Due To Challenge Video On Tiktok In A Girl.....	194
PP29	195
Dirençli Membranoproliferatif Glomerülonefritli Çocuk Hastada Eculizumab Deneyimi.....	195
Eculizumab Experience in a Pediatric Patient with Resistant Membranoproliferative Glomerulonephritis	195
PP30	196
Dehidrate Hastada Görülen Todd Paralizisi Benzeri Klinik.....	196
Todd's Paralysis like Clinic: In Dehydrated Children	196
PP31	197
Üre Döngüsü Bozukluğu Olan Bir Yenidoğan Olgusu	197
Case Report Of A Newborn With Urea Cycle Defect	197
PP32	198
Derin boyun enfeksiyonu kliniği ile prezente olan Kawasaki olgusu.....	198
Kawasaki case presenting with deep neck infection	198

PP33	199
<i>Kusma ile Prezente Olan Perkütan Endoskopik Gastrostomi Malpozisyonu</i>	199
<i>Percutaneous Endoscopic Gastrostomy Malposition Presenting with Vomiting</i>	200
PP34	201
<i>X'e Bağlı Hipofosfatemik Rikets 'te Erken Tanının Önemi</i>	201
<i>The Importance of Early Diagnosis in X-Linked Hypophosphatemic Rickets</i>	201
PP35	202
<i>Çocuk Hastada Sırt Ağrısının Nadir Nedeni: Spinal Tümör Vakası</i>	202
<i>A Rare Cause Of Back Pain In a Child Patient: Spinal Tümör</i>	202
PP36	203
<i>Eğitimsiz anne faktörüne bağlı bir ihmal vakası: Kwashiorkor</i>	203
<i>A case of neglect due to the uneducated mother factor: Kwashiorkor</i>	203
PP37	204
<i>İlk Dekatta Ağır Seyirli Hipertrofik Kardiyomyopati Vakası</i>	204
<i>Severe Case of Hypertrophic Cardiomyopathy in the First Decade</i>	204
PP38	205
<i>Uyumsuz Antidiüretik Hormon Salınımı sendromu İle Guillain-Barré Sendromlu bir olgu sunumu</i>	205
<i>A case report of Inappropriate Antidiuretic Hormone Release Syndrome and Guillain-Barré Syndrome</i>	205
PP39	206
<i>Transvers Miyelit Sonrası Gelişen Nörojen Mesane ve Paralitik İleus Olgusu</i>	206
<i>A Case of Neurogenic Bladder and Paralytic Ileus Developing After Transverse Myelitis</i>	206
PP40	207
<i>Pseudohipertrofik Kardiyomyopati: Pompe Hastalığı</i>	207
<i>Pseudohypertrophic Cardiomyopathy: Pompe Disease</i>	207
PP41	208
<i>Yedi Aylık Bebeğe Juvenil Granulosa Hücreli Tümör Ve Psödo-Meigs Sendromu Kombinasyonu</i>	208
<i>Combination of Juvenile Granulosa Cell Tumor and Pseudo-Meigs Syndrome in A Seven Months-Old Baby</i>	208
PP42	209
<i>Akut Karın Şikayeti İle Başvuran Çocukta Bilateral Over Disgerminomu</i>	209
<i>Bilateral Ovarian Dysgerminoma In A Child Presenting With The Complaint of Acute Abdomen</i>	209
PP43	210
<i>Psikiyatrik Bozukluğu Olan Ergende Diş Fırçasının Endoskopik Çıkarılması</i>	210
<i>Endoscopic Removal of Toothbrush In Adolescent With Psychiatric Disorder</i>	210
PP45	211
<i>Çocukta Brusellozla İlişkili Sakroileit ve İliakus Kasında Apse</i>	211
<i>Brucellosis-Related Sacroileitis and Abscess of Iliacus Muscle in A Child</i>	212
PP46	213
<i>Coexistence of Hypotonia and Hypothyroidism: Allan-Herndon-Dudley Syndrome</i>	213
PP47	214
<i>Marcus Gunn Sendromu: Olgu Sunumu</i>	214
<i>Marcus Gunn Jaw Winking Syndrome</i>	214
PP48	215
<i>IgA Vaskülit Döküntüsünde Kolşisin Tedavisi: Bir Olgu Sunumu</i>	215
<i>Colchicine Treatment in IgA Vasculitis Rash: A Case Report</i>	215
PP49	216
<i>Yenidoğanda Hiperbilirubinemi ile Seyreden Bilateral Sürrenal Hemoraji Olgusu</i>	216

A Neonatal Case of Bilateral Adrenal Hemorrhage Presenting with Hyperbilirubinemia	216
PP50	217
Nefrotik Sendromun Nadir Bir Nedeni: Koenzim Q10 Eksikliği.....	217
A Rare Cause Of Nephrotic Syndrome: Coenzyme Q10 Deficiency.....	217
PP51	218
Göğüs Ağrısı ile Başvuran Hastalarda Nadir Bir Tanı: Kardiyak Kist Hidatik.....	218
Chest Presenting With Pain in Patients Rare One Diagnosis : Cardiac Cyst Hydatid	219
PP53	220
Ses Kısıklığı İle Başvuran Hastada Subglottik Stenoz	220
Subglottic Stenosis in a Patient Presenting with Hoarseness	220
PP54	221
İzole Kemik Kitleleri: Granülositik Sarkom Olabilir Mi?	221
PP55	224
Situs İnvertus Totalisi Olan Bir Down Sendromu Olgusu	224
A Case of Down Syndrome with Situs Invertus Total:	224
BİLİMSEL PROGRAM	225

Davetli Konuşmacı Özetleri

Adenozin Deaminaz Enzim Eksikliği

Prof. Dr. Deniz ÇAĞDAŞ AYVAZ*

**Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi*

Adenosin deaminaz (ADA) eksikliği, toksik pürin metabolitlerinin birikmesi sonucu özellikle lenfositlerin etkilendiği, ağır kombine immün yetmezlikten kombine immün yetmezliğe uzanan bir yelpazede klinik bulgulara yol açan metabolik bir hastalıktır. Hastalığın diğer sistemik belirtileri arasında iskelet anormallikleri, nörogelişimsel etkiler ve pulmoner-alveoler proteinoz gibi belirtiler yer alır.

Enzim replasman tedavisi, hematopoetik kök hücre nakli ve gen tedavisi olmak üzere üç tedavi seçeneği mevcuttur. Enzim tedavisi akut semptomları hafifletebilir ve kısmi düzeyde bir immün yapılanma sağlar. Tedavi ömür boyu sürer, kısmi ancak kalıcı olmayan immün yapılanma enzim tedavisi süresince gerçekleşir. Hematopoetik kök hücre nakli, HLA-uyumlu kardeş veya akraba-dışı donör varlığında yapılabilir. Son dekatta gen ekleme tekniklerinin kullanılması ile otolog hematopoietik kök hücre tedavisi uygulaması şeklinde gerçekleştirilen gen tedavisi ADA eksikliğinde tedavi seçenekleri içinde hematopoietik kök hücre tedavisi gibi kalıcı tedavi seçenekleri arasında yer almaktadır.

Sunum Türkiye`de ve dünyada ADA eksikliğinin durumu hakkındadır. Hastaların farklı sistem bulguları ile farklı disiplinlere başvurması, immün sistemin değerlendirilmesinde kullanılan laboratuvar bulgularındaki farklılıklar, kök hücre nakli ve gen tedavisi takibinde ve hastaların uzun dönem takiplerinde dikkat edilmesi gereken noktalar üzerinde durulacaktır.

Akut Karaciğer Yetmezliği Yönetimi

Doç Dr. Fatma İlknur VAROL*

*İnönü Üniversitesi Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme B.D. Malatya

Akut karaciğer yetmezliği (AKY); sağlıklı bir kişide; ensefalopati olsun/olmasın, karaciğerin metabolik-sentetik fonksiyon bozukluğu ve multiorgan yetmezliğine yol açan, ani ve hızlı gelişen akut karaciğer hasarıdır. Çocuklarda AKY ile ilgili kesin bir tanım bulunmamakla birlikte Akut Karaciğer Yetmezliği Çalışma Grubu (AKYÇG) tarafından, daha önce bilinen kronik karaciğer hastalığı olmayan bir kişide, hastalık belirtileri çıktıktan sonra ensefalopati olsun yada olmasın; AKY'ini gösteren biyokimyasal değerlerin olması, düzeltilemeyen koagülopati ; ensefalopatisi olan hastalarda INR >1,5 veya PT >15sn, ensefalopatisi olmayanlarda INR > 2 veya PT >20sn olması olarak tanımlanmıştır.

İlk olarak 1946 yılında Lucke ve Mallory tarafından akut tip ve subakut tip olarak sınıflandırılmıştır. İlk kez fulminan karaciğer yetmezliği deyiimi 1970 yılında Trey ve Davidson tarafından kullanılmış ve semptomların başlamasından itibaren 8 hafta içinde hepatik ensefalopatinin gelişmesi olarak tanımlanmışlardır. Akut karaciğer yetmezliğinin prognozunu daha iyi öngörebilmek için 1993 yılında O'Grady ve arkadaşları sarılığın başlamasından ensefalopatinin geliştiği süreye göre 1 hafta ise hiperakut ,1-4 hafta ise akut, 5-12 hafta ise subakut karaciğer yetmezliği olarak sınıflamışlardır. Hiperakut tip yüksek serebral ödem sıklığına rağmen, tıbbi tedavi ile hayatta kalabilecek grubu oluştururken akut tip yüksek oranda beyin ödemi sıklığı olup karaciğer nakli olmadan kötü prognoza sahip grubu oluşturmakta ve subakut tip ise düşük beyin ödemi sıklığına rağmen karaciğer nakli olmadan kötü prognoza sahiptir.

Akut karaciğer yetmezliğinin sıklığı Amerika Bileşik Devletlerinde yılda milyonda 5.5 vakadır. Dünyada çocuklarda sıklığı bilinmemektedir. Etiyoloji ülkeden ülkeye değişmekle beraber başta enfeksiyon hastalıkları olmak üzere ilaçlar, toksinler, metabolik hastalıklar, vasküler nedenler, karaciğeri infiltre eden tümörler sorumlu olmasına rağmen halen vakaların %50'inde neden saptanamamaktadır.

Akut karaciğer yetmezliği, hücre nekrozu veya apopitozu sonucu çok sayıda parankimal hepatosit ölümü ile karakterizedir. Hücre ölümü mekanizması etiyolojiye bağlı değişmektedir. Hayvan modelleri ile yapılan deneylerde immun hücrelerin uyarılması, inflamatuvar intrahepatik kaskadların aktivasyonu ve ortaya çıkan sistemik inflamatuvar yanıt ile hepatosit kaybını ve arda arda çoklu organ yetmezliği ile birlikte hızlı klinik bozulmayı açıklamaktadır.

Acil polikliniğe başvuran bu hastalarda çoğunlukla, halsizlik, sarılık, şuur bulanıklığı, enfeksiyöz hepatitin prodromal belirtileri (iştahsızlık, kusma, ishal, ateş...) gibi tipik bir anamnez söz konusudur. İyi bir öykü alınmalı; sarılık, mental durum değişikliği, kolay morarma, kusma ve ateş gibi semptomların başlama zamanı, benzer yakınmaların çevresindeki başka insanlarda da olup olmadığı, enfeksiyöz hepatitle temas öyküsü, kan transfüzyon öyküsü, intravenöz madde kullanımı, gençlerde depresyon ve suisit girişim öyküsü, evdeki ilaçların listesi, mantar yeme öyküsü, aile öyküsü (wilson, otoimmün hepatit, kardeş ölümü..), gelişimsel gecikme, nöbet öyküsü (metabolik hastalık açısından) sorgulanmalıdır. Fizik muayenede ilk olarak bilinç durumu değerlendirilmeli, mutlaka hepatik koma evrelemesi yapılmalı, büyüme, gelişme ve nutrisyonel durum değerlendirilmeli, koagülopati bulgusu, karaciğer fonksiyonu ve kan akımı ile ilgili bulgular (sarılık, hepatomegali ve /veya splenomegali, asit, periferik ödem) aranmalı, fetor hepaticus açısından dikkatli olunmalı ve flepping tremora bakılmalıdır.

Akut karaciğer yetmezliğinden şüphelenildiği zaman kapsamlı laboratuvar incelemeleri ve görüntüleme yapılmalıdır. Bir yandan karaciğer hasarını (AST, ALT, LDH) ve kolestaz (GGT, ALP, Bilirubinler) diğer yandan karaciğerin sentez (glikoz, albümin, PT/INR) ve detoksifikasyon fonksiyonu (Amonyak) bakılmalıdır. Öte yandan diğer organlarda eşlik eden komplikasyonları belirlemek için; kan gazı, laktat, üre, kreatin ve tam kan sayımı yapılmalıdır. Akut karaciğer yetmezliğinin tedavi edilebilir nedenlerini tespit etmek için serum asetoaminofen düzeyi, idrarda toksikolojik tarama, viral panel (HAV, HBV, HCV, HEV, HIV, HSV, CMV, EBV, VZV), seruloplazmin, 24 saatlik idrar bakır, ANA, ASMA, LKM, IgG bakılmalıdır. Akut karaciğer yetmezliğinde metabolik tetkikler metabolik hastalıkları ayırıcı tanısını yapmak için mutlaka gönderilmelidir.

Önceden var olan herhangi bir karaciğer hastalığını veya vasküler bir etiyoijiyi tespit etmek için portal ve hepatik ven doppler US yapılmalıdır.

Tedavi edilebilir nedenler tespit edildiğinde hemen nedene yönelik tedavi başlanmalıdır. Asetoaminofende N-asetil sistein (NAC), mantar intoksikasyonunda sibilin, trozinemide NTBC, Wilsonda plazmaferez ve bakır şelasyonu gibi....

Hastada K vitaminine yanıtız koagülopati, hipoglisemi, metabolik asidoz, ensefalopati varsa nakil merkezine yönlendirilmelidir. Nakil merkezine kan grubu uygun vericisi ile birlikte hastaya santral vevöz kateter takılarak, hipo/hipervolemiden, hipoglisemiden, elektrolit inbalansından kaçınarak, ensefalopati evre 3-4 de ise hasta ise entübe edilerek yönlendirilmelidir. Parasetamol intoksikasyonunda N-asetilsisteinin (NAC) etkinliği kanıtlanmış olup, AKYÇG tarafından ABD'de yapılan son prospectif çok merkezli bir çalışmada non-asetaminofen ile ilişkili AKY'de N-asetilsistein kullanımı mantıklı olarak gözükmektedir olarak rapor edilmiştir. Ensefalopati evre 1-2 olan hastalarda NAC karaciğer nakilsiz sağ kalım hızını arttırdığı görülmüştür. Transfer esnasında NAC infüzyonu başlanmalıdır.

Nakil merkezinde hastanın yönetimi multidisipliner olmalıdır. Bir taraftan çocuk yoğun bakım uzmanı ve çocuk hepatoloğu gelişebilecek komplikasyonlara karşı önlem alıp, karaciğerin fizyolojik fonksiyonlarını düzeltmeye ve karaciğerin iyileşmesi için zaman kazandırmaya çalışılırken, diğer taraftan nakil cerrahisi olası karaciğer nakil gereksinimi için hastanın ulusal acil kadaverik karaciğer duyurusunu yapmalı ve hastanın canlı vericisini hazırlamalıdır.

Akut karaciğer yetmezliğinde metabolik, sıvı-elektrolit ve asit baz bozuklukları sıklıkla meydana gelir. Akut karaciğer yetmezlikli hastalar sıvı volümüne hassastır ve aşırı sıvı alımı periferik ödem, pulmoner ödem ve beyin ödeme sebep olabileceği için günlük almaları gereken sıvı miktarı %90-%95 ile sınırlandırılmalıdır. Karaciğerin hayati metabolik fonksiyonlarının idame edebilmesi ve karaciğer rejenerasyonunun sağlana bilmesi için hastanın kan şekeri 90-110 mg/dl arasında tutulmalıdır. Hiponatremi, hipokalemi, hipokalsemi, hipofosfatemi ve hipomagnezemi sıklıkla gözlenir. Serum elektrolitleri sık monitörize edilmeli ve anormallikler hızlı bir şekilde düzeltilmelidir. Israrlı hiponatremi, hipoglisemi ve hiperfosfatemi kötü prognostik parametredir.

Katabolik süreçten kaçınmak için beslenme desteği sağlanmalıdır. Protein 1g/kg/gün ile sınırlandırılmalıdır. Eğer serum amonyak düzeyi yükseliyorsa, 0.5g/kg/gün'e düşülmelidir. Bilinç açık olduğu sürece enteral beslenme önerilmektedir.

Akut karaciğer yetmezlikli hastalar multifaktöriyel immün fonksiyon bozukluklarına sekonder enfeksiyona duyarlıdır. Hastanın kan, idrar kültürleri alınmalı ve akciğer grafisi çekilmelidir. Enfeksiyon açısından yakın takip edilmelidir. Sistemik inflamatuvar yanıt sendromunu gösteren veya evre 3,4 ensefalopatisi olan hastalarda ampirik antibiyotik ve antifungal başlanması önerilmektedir.

Akut karaciğer yetmezlikli hastalarda trombositopeni, trombosit fonksiyon bozukluğu ve pıhtılaşma faktörlerinin (Faktör I, II, V, VII, IX ve X) azalmasına bağlı olarak koagülopati görülür. PT/INR karaciğer hasarını değerlendirmek için kullanılır. Çünkü bu testler pıhtılaşma faktörlerinin özellikle faktör V ve VII'nin hepatik üretimini yansıtır. PT/INR AKY'li hastalarda kanama riski için iyi bir gösterge değildir. Çünkü AKY'de hem prokoagulan, hem de antikoagulan proteinler azalır. Laboratuvar olarak koagülopati saptandığında, tek doz K vitamini K vitamini yetmezliğini düzeltmek için uygulanır. Koagülopati K vitamini ile düzelmiyorsa, karaciğer yetmezliğini düşündürür. Günlük K vitamini yapılması gerekmez.

Gastrointestinal kanamalar, nadir olarak görülür, ancak stres ülserlerine bağlı kanamalar hayat tehdit edebilir. Birçok merkez asit baskılayıcı ajanları rutin olarak kullanmaktadır. Ancak bu kanıtlanmamıştır. Gastrointestinal kanamanın kontrolü amonyağın yükselmesini en aza indirecektir.

Hepatik ensefalopati; daha önceden beyin hastalığı olmayan bir kişide karaciğer disfonksiyonu sonrasında görülen nöropsikiyatrik bir bozukluktur. Kesin patogenezi tam olarak anlaşılamamıştır. Özellikle karaciğerin dolaşımdaki başlıca azotlu maddeler olmak üzere toksik maddeleri uzaklaştırılmamasına bağlanmaktadır. Hepatik ensefalopatiyi presipite eden faktörler:

Nitrojen üretiminde artış: GİS kanaması, fazla protein alımı, konstipasyon, böbrek yetmezliği

Metabolik bozukluklar: Hiponatremi, hipopotasemi metabolik alkaloz, hipoksemi, hipovolemi, dehidratasyon

İlaçlar: Sedatif, narkotik, benzodiazepin, diüretikler

Kan amonyak düzeyi genellikle artmıştır ancak amonyak düzeyi ile prognoz ve komanın derinliği arasında bir korelasyon bulunmamaktadır.

Hepatik ensefalopati sınıflandırması (West Haven kriterleri)

Evre	Klinik bulgular	Asterix	Elektroensefalografi
I	Öfori, depresyon, hafif oryantasyon bozukluğu, konuşma bozukluğu, uyku bozuklukları	+/-	Üç fazlı dalgalar
II	Uyuşukluk, orta dereceli oryantasyon bozukluğu	+	Üç fazlı dalgalar
III	Oryantasyon bozukluğu, zaman uyumsuzluğu	+	Üç fazlı dalgalar
IV	Koma, başlangıçta hala ağrı uyaranlarına tepki verir	-	Delta aktivitesi

Hepatik ensefalopatili hastaların erken saptanması ve uygun tedavisi, beyin ödemi ve intrakranial basınç artışı ile ilişkili mortalite ve morbitideyi azaltmak için önemlidir. Hepatik ensefalopati tedavisi;

Dış uyaranların azaltılması

Başın 30 derece elevasyonu

Ateş ve titreme agresif olarak tedavi edilmeli

Diyetle alınan proteinin azaltılması (max 1gr/kg/G)

Amonyakın birikimine neden olabilecek komplikasyonlarının önlenmesi

Sedatize edici ajanların kesilmesi

Progresif vakalarda enteral laktuloz, nonabsorbabl antibiyotikler önerilmekte

İleri evre ensefalopatide entübasyon

Evre IV ensefalopatili hastaların %75- 80'inde beyin ödemi gerçekleşmektedir. Klinik tabloya katkıda bulunan olası faktörler olarak; vazojenik ödem, amonyak, glutamin ve diğer aminoasitlerin osmotik etkisine bağlı oluşan hücrel hasarlanma ve sodyum-potasyum pompasının disfonksiyonu sorumlu tutulmaktadır.

KİBAS ve beyin sapı fitiklaşması AKY'de en sık ölüm nedenidir. Beyin ödemi aynı zamanda hipoksik ve iskemik beyin hasarına da yol açar. KİBAS'ın klasik bulguları sistemik hipertansiyon, bradikardi ve düzensiz solunumdur (Cushing triadı). Nörolojik bulgular ise kas tonusu artışı reflekslerde artma, pupiller ışık yanıtında değişme olarak karşımıza çıkar. Klinik değerlendirme veya radyolojik çalışmalar ile non-invaziv olarak erken evrelerde serebral ödem tespiti zordur. İntrakraniyal basıncın en duyarlı ölçümü ICP monitörünün cerrahi olarak yerleştirilmesidir. Birçok merkezde %4-20 kanama riski nedeniyle rutin olarak kullanılmamaktadır. Kafa içi basınç artışı ve serebral ödem gelişimini en aza indirmek için: aşırı sıvı yüklenmesinin önlenmesi, başın 30 derece elevasyonu, hiperventilasyon (pCO₂ 30-35) ve hipotermi, mannitol infüzyonu (plazma osmolalitesi >320 mosm/L durdurulur) ve hipertonic salin (Serum Na'u 145-150 mmol/L de tutulur) önerilmektedir.

Akut karaciğer yetmezlikli hastalarda nöbet serebral oksijen gereksinimini arttırabilir ve beyin ödemi kötüleştirebilir. Erişkin hastalarda subklinik nöbet aktivitesini baskılamak için fenitoin kullanılmış ve beyin ödemi önlemede ve sağ kalım üzerine belirgin bir fayda görülmemiştir. Pediatrik hastalarda profilaktik anti nöbet ilaç kullanımını destekleyecek bir veri yoktur. Benzodiazepinler hepatik yetmezlikte uzamış sedasyona neden olduğu için hepatik ensefalopatiyi kötüleştirebilir. Daha kısa etkili, serabral kan akımını azaltarak intrakranial basıncı düşürmesi nedeni ile propofol tercih edilir.

Böbrek yetmezliği erişkinlerde %80 eşlik etmekte iken çocuklarda sıklığı bilinmiyor. Prerenal azotemi, akut tübüler nekroz, hepatorenal sendrom veya direk ilaç toksisitesine bağlı gelişebiliyor. Karaciğerde üre sentezinin azalması nedeniyle serum üre düzeyi böbrek fonksiyonlarının iyi bir göstergesi olmayıp serum kreatinin düzeyi daha sağlıklı bilgi vermektedir. Hepatorenal sendrom; böbrek yetmezliği kanama, hipotansiyon, sepsis, nefrotoksik ilaç kullanımı olmadan görülebilir. Prerenal azoteminin aksine, idrar sodyum genellikle düşüktür (<20). Volüm ekspansiyonu ile herhangi bir iyileşme olmaz. Tek tedavisi karaciğer transplantasyonudur. Böbrek yetmezliğini önlemek için hipovolemiyi önlemek ve yeterli dolaşım volümü ve yeterli idrar çıkışının sağlanması, optimal santral venöz basınç (CVP) 8-10 cm H₂O olana kadar sıvı tekrarlanmalı, optimal CVP'ye rağmen idrar çıkışı yoksa furosemid (1-2 mg/kg/doz) verilmeli ve gerektiği durumlarda hemodiyalizasyon veya hemodiyaliz uygulanmalıdır.

Akut karaciğer yetmezliği yüksek sitokin düzeyleri nedeniyle hiperdinamik dolaşıma neden olur ve düşük atriyel kan basınçlı periferik vazodilatasyon meydana gelir. İntravasküler volümü devam ettirmek tedavide ilk aşama olmalıdır. Hasta monitorize edilerek yeterli CVP (8-10 cmH₂O) sağlanmalıdır. Vazopressor ajan olarak genellikle norepinefrin tercih edilir.

Pulmoner komplikasyonlar olarak; aspirasyon, ateletazi, infeksiyon ve hipoventilasyon sayılabilir. Sepsis, bu hastalarda Akut Respiratuvar Distres Sendromu (ARDS)' na neden olan en önemli etkidir. Akut karaciğer yetmezlikli çocukların %40'ı mekanik ventilatör desteğine ihtiyaç duyar.

ALF' de prognoz değişkendir, her zaman doğru öngörmek mümkün olmayabilir. Küçük yaş, yüksek serum bilirubini ve PT, düşük ALT, yüksek beyaz küre sayısı, yüksek amonyak, ısrar eden hipoglisemi, hiponatremi, hiperfosfatemi ve ensefalopati varlığı kötü prognoz kriterleridir. Pediatrik akut karaciğer yetmezliği çalışma grubunun yaptığı çalışmada spontan sağ kalım asetaminofene bağlı karaciğer yetmezlikli hastalar arasında %94, metabolik hastalığa bağlı karaciğer yetmezlikli hastalarda %44, non-asetaminofen ilaçların oluşturduğu karaciğer yetmezliğinde %41 ve indetermine tanılı hastalarda %45 idi.

Karaciğer destek sistemleri spontan iyileşme için zaman kazandırmakta ve karaciğer transplantasyon ihtiyacı olan hastalar ile transplantasyon arasındaki köprü görevi görebilmektedir. Biyolojik ve biyolojik olmayan sistemler olarak kabaca ikiye ayrılır. Biyolojik sistemler plazma ve kanı detoksifiye etmek için insan /insan dışı hücreleri kullanır. Biyolojik olmayan sistemler plazma ve kanı detoksifiye etmek için flitreler kullanır.

Mortalite karaciğer transplantasyonunun keşfinden önceki dönemde %80'nin üzerinde iken, günümüzde posttransplant dönemde süvünün %70'in üzerinde olduğu bilinmektedir. Transplantasyon kararı hastanın spontan hepatik iyileşme olasılığı göz önünde bulundurularak verilmelidir. Ensefalopatinin derecesi arttıkça beklenen spontan iyileşme şansı azalır. Hangi hastanın transplantasyon olmadan iyileşebileceği tahminini zordur. Karaciğer nakil zamanını belirlemede erişkinler için bir çok skorlama sistemleri (Kings Collage, Clichy, MELD, modifiye MELD, BİLE score) geliştirilmiştir. Önemli prognostik değişkenlerin günlük değerlendirilmesinin tanı koydurucu değeri Kings Collage ve MELD skorlama sistemlerine göre daha üstün olduğu bulunmuş. Çocuk hastalar için ise geliştirilmiş bir skorlama sistemi yoktur. AKY' de karaciğer nakil yapma endikasyonları çocuk hastalarda net değildir. Sarılığın başlaması ile ensefalopati arasında geçen süre, ensefalopati derecesi, bilirubin, PT/INR ve ALT düzeyi, amonyak düzeyi, beyaz küre sayısı yakın takip edilerek karar verilmelidir.

Akut karaciğer yetmezliğinin tedavisi karaciğer nakli olup, diğer tedavi seçenekleri sadece destekleyici tedavidir. Transplantasyon yapılana kadar gelişebilecek komplikasyonlar yönünden yakın takip edilmelidir ve erken dönemde tedavi edilmelidir. Hastaların erken dönemde tanınması ve karaciğer transplantasyonu yapılabilen bir merkeze sevk edilmesi büyük önem taşımaktadır.

Kaynaklar

1. Squires JE, McKiernan PJ, Squires RH, Pediatric Organ Dysfunction Information Update Mandate (PODIUM) Collaborative. Acute Liver Dysfunction Criteria in Critically Ill Children: The PODIUM Consensus Conference. *Pediatrics* 2022; 149:S59.
2. Squires JE, Alonso EM, Ibrahim SH, et al. North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition Position Paper on the Diagnosis and Management of Pediatric Acute Liver Failure. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2022; 74:138.
3. Lucké B, Mallory T. The Fulminant Form of Epidemic Hepatitis. *Am J Pathol.* 1946 Sep;22(5):867-945.
4. O'Grady JG, et al. Acute liver failure: redefining the syndromes. *Lancet.* 1993 Jul 31;342(8866):273-5.
5. Kim WR, et al. OPTN/SRTR 2016 Annual Data Report: Liver. *Am J Transplant.* 2018 Jan;18 Suppl 1:172-253.
6. Bechmann LP et al. Cytokeratin 18-based modification of the MELD score improves prediction of spontaneous survival after acute liver injury. *J Hepatol.* 2010 Oct;53(4):639-47.
7. Lutfi R, Abulebda K, Nitu ME, Molleston JP, Bozic MA, Subbarao G. Intensive Care Management of Pediatric Acute Liver Failure. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2017 May;64(5):660-670.
8. Kortsalioudaki C, et al. Safety and efficacy of N-acetylcysteine in children with non-acetaminophen-induced acute liver failure. *Liver Transpl.* 2008 Jan;14(1):25-30.
9. Pediatric Gastroenterology Chapter of Indian Academy of Pediatrics, Bhatia V, Bavdekar A, Yachha SK; Indian Academy of Pediatrics. Management of acute liver failure in infants and children: consensus statement of the pediatric gastroenterology chapter, Indian academy of pediatrics. *Indian Pediatr.* 2013 May 8;50(5):477-82.
10. Khan SA, Shah N, Williams R, Jalan R. Acute liver failure: a review. *Clin Liver Dis.* 2006 May;10(2):239-58.
11. Nguyen NT, Vierling JM. Acute liver failure. *Curr Opin Organ Transplant.* 2011 Jun;16(3):289-96.

Akılci İlaç Kullanımı

Rukiye BULUT¹

¹ Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Enfeksiyon Hastalıkları ve Klinik Mikrobiyoloji AD, Konya, Türkiye

“Akılci İlaç Kullanımı (AİK)” tanımı ilk defa 1985 yılında Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) toplantısında yapılmıştır. Bu tanıma göre akılci ilaç kullanımı; hastaların klinik bulgularına ve bireysel özelliklerine göre uygun ilaca, uygun süre ve dozda, en düşük maliyette ve kolayca ulaşabilmeleri olarak tanımlanmıştır.

Akılci olmayan ilaç kullanımı dünya çapında önemli bir sorundur. DSÖ’nün verilerine göre, Dünyada tüm ilaçların yarısından fazlasının uygunsuz şekilde reçete edildiği, satıldığı veya uygulandığı ve tüm hastaların yarısının bu ilaçları doğru şekilde kullanmadığı tahmin edilmektedir. Hasta başına çok fazla ilaç kullanımı (polifarmasi), bakteriyel olmayan enfeksiyonlar için antimikrobiklerin yetersiz dozda ve uygunsuz kullanımı, oral formülasyonların daha uygun olduğu endikasyonlarda enjeksiyonların kullanımı, klinik kılavuzlara göre reçete yazılmaması, genellikle sadece reçeteyle satılan ilaçların kendi kendine uygunsuz kullanımı, dozaj rejimlerine uyulmaması gibi durumlar akılci olmayan ilaç kullanımına verilebilecek örneklerdir. İlaçların aşırı, yetersiz veya yanlış kullanımı sınırlı kaynakların israfına, ilaç etkileşimlerine, antimikrobiyal ilaçlara karşı direnç gelişimine, hastalıkların uzamasına ya da nükslere, advers olay görülme sıklığında artışa ve hastaların tedaviye uyumunun azalmasına yol açar.

Bir endikasyon için uygun ilaç seçiminde; etkinlik, güvenilirlik, uygunluk ve maliyet kriterleri dikkate alınmalıdır. DSÖ’nün önerileri doğrultusunda ülkemizde AİK programı yürütülmektedir. Bu kapsamda 2014 yılında “Akılci İlaç Kullanımı Ulusal Eylem Planı 2014-2017” uygulamaya konulmuştur ve bu planın devamı niteliğinde 2018-2022 yıllarını kapsayacak şekilde “Akılci İlaç Kullanımı Ulusal Eylem Planı 2018-2022” uygulamaya konulması planlanmaktadır.

Toplum sağlığının korunması, akılci ilaç kullanımının desteklenmesi ve antibiyotiklere karşı direncin azaltılması için; antibiyotik kullanımının hem insanlar hem de hayvanlar için sınırlandırılmalı, reçetesiz satışların kontrol altına alınmalı, ilaç ve antibiyotik kullanımı uluslararası işbirliği ile yürütülmeli, toplum için bilinçlendirme ve duyarlılık çalışmaları tasarlanmalıdır.

Unutulmamalıdır ki “her ilaç değil doğru ilaç, çok fazla ilaç değil doğru dozda ilaç hayat kurtarır.”

Kaynaklar

1. Akıcı A. (2015) Akılci İlaç Kullanımının Genel İlkeleri ve Türkiye’deki Güncel Durum. Türkiye Klinikleri Pharmacology - Special Topics 3(1): 1-10.
2. Akılci İlaç Kullanımı Ulusal Eylem Planı 2014-2017 (titck.gov.tr) (25.01.2023’de erişim sağlanmıştır)
3. Balçık PY, Sarıgül SS. (2019). The Rational Use of Drug and Antibiotics. Hacettepe Sağlık İdaresi Dergisi, 22(3): 695-709
4. Promoting Rational Use of Medicines. <https://www.who.int/activities/promoting-rational-use-of-medicines> (25.01.2023’de erişim sağlanmıştır)
5. WHO (1985) Conference of Experts on the Rational Use of Drugs. World Health Organization, Geneva.

Prematür Telarş

Prof Dr Selim Kurtoğlu*

*Memorial Kayseri Hastanesi

1.PREMATÜR TELARŞ TANIMI: Prematür telarş tanımı 1957 yılında Wilkins tarafından yapılmıştır. Kızlarda 8 yaşından önce ve özellikle 2 yaş öncesinde diğer pubertal bulgular görülmeden izole göğüs büyümesi olarak tanımlanmıştır(1). Daha sonra bir dizi çalışmalarda aynı terminoloji kullanılmış ve 0-48 ay arası kızlarda % 2.2 ile % 4.7 oranında görüldüğü bildirilmiştir (2,3).

2.ETİOLOJİK FAKTÖRLER: Prematür telarşta rol alan iç ve dış etkenlerle ilgili yoğun çalışmalar yapılmaktadır. Prepubertal kızlarda dolaşımda bulunan estrogenlere karşı meme dokusunda genetik veya çevresel toksinlerle artan duyarlılık , over folliküler kistlerden geçici estrogen salgılanması, adrenal orijinli hormonlardan estrojene dönüşüm, estrojenik gıda ve maddelerin tüketilmesi, FSH salgılanması ile hipotalamo-pituiter-gonadal aksta geçici parsiyel aktivasyon, 2 yaş altında granuloza hücrelerinden salgılanan inhibin-B ile FSH salgısının uyarılması gibi veriler yayınlanmıştır (4-11). Fitoestrogenler arasında rezene, lavanta ve çay ağacı yağları hem erkek hem kızlarda prematür meme büyümesi yapabilir (12-14). Bu yağlar zayıf estrojenik ve antiandrojenik etkilere sahiptir. Epidemik izole prematür telarş olgularının gözlemlendiği bölge ve ülkelerde dietilstilbestrol ile kontamine olmuş etlerin sorumlu olabileceği düşünülmüştür (15,16). Estrojenik etkisi bulunan endokrin bozucular arasında yer alan dioksin, fitalat, bisfenol-A, zearenon (konserve mısırdan oluşan mikotoksin, soya katkılı ürünler (çikolata, sütler, mayonez, ketçap , sosis, salam vb), sarımsak, bıldırcın yumurtası, kozmetik ürünler, (ayrıca sığırlarda iğne olarak kullanılır), bitki büyüme faktörleri de prematür telarş nedeni olabilir (17,23). Çevresel endokrin bozucular, estrojenik etkisi gösteren maddeler hipotalamo-pituiter-gonadal aksı aktive edebilirler, estrogen etkisini reseptör veya postreseptör düzeyde güçlendirebilirler , veya LH bioaktivitesini artırabilirler (24). Non-obez çocuklarda leptin ve nesfatin -1 artışı olabileceği veya artan kisspeptin düzeyinin gonadal aksı bir ölçüde aktive ettiği düşünülmektedir (25,26). Uzun süre risperidon kullanımı , simetidin, oral kontraseptifler, prematür telarş yapabilir (27). GNAS mutasyonları izole olarak veya McCune Albright Sendromu ile birlikte telarşa yol açabilir, ayrıca Kabuki başta olmak üzere bir dizi sendromda prematür telarş tabloya eşlik edebilir (28,29).

3. KLİNİK DEĞERLENDİRME: Prematür telarş diğer seksüel maturasyon bulguları olmadan izole meme büyümesidir , genellikle ilk 2 yaşta gözlenmektedir (30). Meme büyümesi çoğunlukla bilateraldir ancak unilateral olgulara da rastlanılmaktadır. Göğüslerde büyüme aşırı değildir, meme başı ve areola büyümmez, areolada koyulaşma gözlenmez, meme gelişimi unilateral olgularda Tanner evre 2'yi, bilateral olgularda ise evre 3'ü geçmez (31). İki yaştan sonra başlayan klasik prematür telarş olgularında 6-8 haftada bir fluktuasyon gözlenmesi tipiktir. Telarş tanısı koymadan önce hastada nörofibrom, tümör veya lipomasti – adipomasti olup olmadığına dikkat edilmelidir. Obez çocuklarda otururken belli olan adipomasti eller havaya kaldırılınca veya sırtüstü yatınca kaybolmaktadır. Adipomasti olgularında palpasyonla ayrıca meme glandı olup olmadığı araştırılmalıdır. Büyüme hızları normal olan olgular ergenliğe normal yaşlarda girer ve komplet tamamlarlar, menarş yaşları anneye benzerdir, bazı olgularda menarş biraz erkene kaysada normal limitler içindedir (32).

4. LABORATUAR TESTLERİ ve GÖRÜNTÜLEME: Yapılacak araştırmalar prematür telarşın etiolojisiyle birlikte puberte prekoks ile ayırıcı kriterlere yöneliktir.

a. Kemik Yaşı: Prematür telarş olgularında kemik yaşı normal sınırlar içinde iken puberte prekoks olgularında ileri bulunmaktadır (kriterler için normal değerler bölümüne bakınız).

b. Pelvik Ultrasonografi: Pelvik ultrasonografi her olguda gerekli olmayabilir, eğer yapılırsa uterus ve over volümleri prepubertal ölçülerde bulunur, olgularda overlerde mikrokistler saptanabilir (30,33). Gerçek puberte prekoks olgularında ise uterus , over boyutları artmış ve endometrial çizgilenme belirlemiştir (32).

c. Bazal Gonadotropinler: Prematür telarş ile puberte prekoks ayırıcı tanısında bazal FSH değerlerinin katkısı yoktur (34). Ancak prematür telarş puberte prekoks ayırımında bazal LH yükselmesi değerli bir parametredir. İmmunokemiluminometrik metodla ölçülen bazal LH düzeyinin > 0.1 IU/L olması yol göstericidir, duyarlılık % 56.4 -%94.7, özgüllük ise %64-%88.4 arasında rapor edilmektedir (35,36). Bu nedenle prepubertal LH değerleri klinik olarak progresyon gösteren olgularda puberte prekoks tanısını dışlama kriteri olarak yorumlanmamalıdır.

d. Estradiol: Prematür telarş olgularında puberte prekoks olarak farklı olarak estradiol düzeyleri yüksek saptanmaz. Ancak bir çalışmada prematür telarş olgularında prepubertal kızlara göre estradiol düzeyleri yüksek saptanmıştır (37). Çalışma grubunda bulunan tüm kızlarda estradiol yüksekliği oranı belirgin olmadığı için yorumlamada dikkatli olunması önerilmiştir. Başka bir çalışmada 9-48 ay aralığında bulunan ve klasik prematür

telarş tanısı konulan kızlarda ultrasensitif ekstraksiyonlu RIA metodu ile serum estradiol düzeyi ortalama + 2SD değeri 8.45 pg/ml ölçülürken, 3 puberte prekoks olgusunda sınır değer 19.07 pg/ml bulunmuştur (38).

AYIRICI TANI İZLEM VE TEDAVİ: Prematür telarş olgularında başlangıçta puberte prekoks ile ayırımı yapılır. Prematür telarş çoğunlukla kendiğinden sonlanan benign bir durum olup bazı olgularda puberteye doğru progresyon oluşabilmektedir. Genel bilgi, iki yaş altında gözlenen olguların progresyon göstermediği yönündedir. Ancak bu bilginin aksine Uçar A ve ark. iki yaş altı 67 olguyu izleyerek 20 olgunun (% 29.1) erken puberteye doğru ilerlediğini gözlemlemiştir (39). Olgularda büyüme hızı > 1SDS ve bazal LH değeri > 0.3 IU/L bulunmuştur. Progresyon daha çok 2 yaştan sonra ortaya çıkan olgularda gözlenmektedir (40). Prematür telarş olarak başlayan olgularda puberte prekoks doğru ilerleme %9-29.7 oranında gözlenmektedir (33,35,40,41) (Tablo 1). De Vries L ve arkadaşlarının yaptığı çalışma ile prematür telarş ile puberte prekoks olgularının ayırıcı özellikleri tablo 2 ve tablo 3'te görülmektedir (42). Puberte prekoks olgularında kemik yaşı SDS, androstenodion düzeyi, LHRH testinde pik LH/FSH oranı, pelvik US 'de uterus transvers çapı, uterus boyu, fundus, uterus volümü, endometrial kalınlık, uterus alanı, ve over uzunluğu önemli parametreler olarak saptanmıştır. Puberte prekoks açısından kemik maturasyonu >2SD, estradiol >13.62 pg/ml, pelvik ultrasonda uterus volümü > 5 ml ve endometrial eko saptanan hastalarda, meme ultrasonografisinde meme hacminin > 0.85 ml olması prekoks açısından önerilen bir kriterdir (43). Battaglia C ve ark ise prekoks aşamasına geçen olgularda doppler analizi ile uterus arter pulsatesinin tanısal katkısı olabileceğini ileri sürmüşlerdir (44). Çatlı G ve ark 51 PP ile 36 PT olgusunu irdelemiş ve özellikle LHRH testinde pikLH/pik FSH oranının > 0.24 olmasının santral puberte prekoks tanısı için önemli olduğunu ve duyarlılığın % 100, özgüllüğün % 84 olduğunu bildirmişlerdir (45). Çicek D ve ark ise prematür telarş olgularında puberte prekoks progresyon için vücut ağırlığındaki artışın en önemli etken olduğunu belirlemişlerdir (41). Prematür telarş olgularında serum IGF-1 ve IGFBP-3 düzeyleri puberte prekoks olguları ile kontrol grubu ortasında bulunmuştur ancak progresyon için bir kriter olarak kullanılması henüz önerilmemektedir (46). Diğer bir çalışmada prematür telarş olgularında serum AMH düzeyleri prepubertal kızlardan yüksek bulunmuştur, ancak henüz kriter olarak kullanılmaya başlanılmamıştır (47). Prematür telarş olgularında düşük bulunan serum nörokinin-B düzeyinin > 2.42 ng/ml bulunması santral puberte prekoks desteklemektedir (48). Ancak Abacı A ve ark tarafından yapılan başka bir çalışmada prematür telarş ve puberte prekoks olgularında serum leptin, kisspeptin ve nörokinin-B düzeyleri önemli ölçüde farklı bulunmamıştır (49). Bu nedenle olgular 3-6 ay aralıklarla klinik olarak muayene edilmeli, büyüme hızının 6-7 cm / yılı geçmesi önemli kabul edilmeli gerekirse laboratuvar testleri ve radyolojik görüntüleme yapılmalıdır (32,50). Prematür telarş olgularında bilinen eksojen estrogen veya estrogenik etkenler varsa kullanımı kısıtlanır. Estrogen içeren kremler, bitkiler veya diğer endokrin bozucuların ekarte edilmesi ile telarş tablosu gerilemektedir (12).

Prematür telarş olgularında izlenecek yol Şekil 1'de görülmektedir (32).

Kaynaklar

1. Wilkins L. *The Diagnosis and Treatment of Endocrine Disorders of Childhood and Adolescence*. Springfield, IL: Charles C Thomas; 1957.
2. Curfman AL, Reljanovic SM, McNelis KM, Dong TT, Lewis SA, Jackson LW, Cromer BA. *Premature thelarche in infants and toddlers: prevalence, natural history and environmental determinants*. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2011 ;24(6):338-341.
3. Wang Y, Wang A, Kong L, Li J, Li S, Liu Y, Zhang L, Zhang R, Ban C, Jiang Y, Sun W, Song Y, Jiang F. [Multi-center study of premature thelarche and gynecomastia in Chinese infants and toddlers]. *Zhonghua Er Ke Za Zhi*. 2014 ;52(1):5-10.
4. Illicki A, Prager Lewin R, Kauli R, Kaufman H, Schachter A, Laron Z. *Premature thelarche--natural history and sex hormone secretion in 68 girls*. *Acta Paediatr Scand*. 1984 ;73(6):756-762.
5. Sizonenko PC. *Preadolescent and adolescent endocrinology: physiology and physiopathology. II. Hormonal changes during abnormal pubertal development*. *Am J Dis Child*. 1978 ;132(8):797-805.
6. Dumic M, Tajic M, Mardesic D, Kalafatic Z. *Premature thelarche: a possible adrenal disorder*. *Arch Dis Child*. 1982;57(3):200-203.
7. Sáenz de Rodríguez CA, Bongiovanni AM, Conde de Borrego L. *An epidemic of precocious development in Puerto Rican children*. *J Pediatr*. 1985 ;107(3):393-396.
8. Pasquino AM, Piccolo F, Scalamanire A, Malvaso M, Ortolani R, Boscherini B. *Hypothalamic-pituitary-gonadotropic function in girls with premature thelarche*. *Arch Dis Child*. 1980 ;55(12):941-944.
9. Crofton PM, Evans NE, Wardhaugh B, Groome NP, Kelnar CJ. *Evidence for increased ovarian follicular activity in girls with premature thelarche*. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2005 ;62(2):205-209.
10. Paris F, Gaspari L, Servant N, Philibert P, Sultan C. *Increased serum estrogenic bioactivity in girls with premature thelarche: a marker of*

environmental pollutant exposure? *Gynecol Endocrinol.* 2013;29(8):788-792.

11. Chiabotto P, Costante L, de Sanctis C. Premature thelarche and environmental pollutants. *Minerva Med.* 2006 ;97(3):277-85.
12. Okdemir D, Hatipoğlu N, Kurtoglu S, Akın L, Kendirci M. Premature thelarche related to fennel tea consumption? *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2014;27(1-2):175-179.
13. Linklater A, Hewitt JK. Premature thelarche in the setting of high lavender oil exposure. *J Paediatr Child Health.* 2015;51(2):235.
14. Direk G, Tatlı ZU, Hepokur MN, Hatipoğlu N, Kurtoğlu S. Kronik lavanta kullanımı ve puberte prekoks. XXII. Ulusal Pediatrik Endokrinoloji ve Diyabet Kongresi, 18-22 Nisan 2018 Antalya.
15. Bongiovanni AM. An epidemic of premature thelarche in Puerto Rico. *J Pediatr* 1983; 103:245-246.
16. Fara GM, DelCorvo G, Bernuzzzi S et al. Epidemic of breast enlargement in an Italian school. *Lancet* 1979; 2(8187): 295-297.
17. Roy JR, Chakraborty S, Chakraborty TR. Estrogen-like endocrine disrupting chemicals affecting puberty in humans- a review. *Med Sci Monit.* 2009 ;15(6):RA137-45.
18. Durmaz E, Erkekoglu P, Asci A, Akçürin S, Bircan İ, Kocer-Gumusel B. Urinary phthalate metabolite concentrations in girls with premature thelarche. *Environ Toxicol Pharmacol.* 2018;59:172-181.
19. Durmaz E, Asci A, Erkekoglu P, Balcı A, Bircan I, Koçer-Gumusel B. Urinary bisphenol A levels in Turkish girls with premature thelarche. *Hum Exp Toxicol.* 2018;37(10):1007-1016.
20. Asci A, Durmaz E, Erkekoglu P, Paslı D, Bircan I, Kocer-Gumusel B. Urinary zearalenone levels in girls with premature thelarche and idiopathic central precocious puberty. *Minerva Pediatr.* 2014 ;66(6):571-578.
21. Büyükgebiz A, Bober E. Premature thelarche caused by plant growth factors. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2003 ;16(2):237.
22. Lee JE, Jung HW, Lee YJ, Lee YA. Early-life exposure to endocrine-disrupting chemicals and pubertal development in girls. *Ann Pediatr Endocrinol Metab.* 2019 ;24(2):78-91.
23. Fortes EM, Malerba MI, Luchini PD, Sugawara EK, Sumodjo L, Ribeiro Neto LM, Verreschi IT. High intake of phytoestrogens and precocious thelarche: case report with a possible correlation. *Arq Bras Endocrinol Metabol.* 2007 ;51(3):500-503.
24. Kiyama R, Wada-Kiyama Y. Estrogenic endocrine disruptors: Molecular mechanisms of action. *Environ Int.* 2015 ;83:11-40.
25. Çatlı G, Anık A, Küme T, Çalan ÖG, Dündar BN, Böber E, Abacı A. Serum nesfatin-1 and leptin levels in non-obese girls with premature thelarche. *J Endocrinol Invest.* 2015 ;38(8):909-913.
26. Akinci A, Cetin D, Ilhan N. Plasma kisspeptin levels in girls with premature thelarche. *J Clin Res Pediatr Endocrinol.* 2012 ;4(2):61-65.
27. White AM, Singh R, Rais T, Coffey BJ. Premature thelarche in an 8-year-old girl following prolonged use of risperidone. *J Child Adolesc Psychopharmacol.* 2014;24(4):228-230.
28. Román R, Johnson MC, Codner E, Boric MA, áVila A, Cassorla F. Activating GNAS1 gene mutations in patients with premature thelarche. *J Pediatr.* 2004;145(2):218-222.
29. Tutar HE, Ocal G, Ince E, Cin S. Premature thelarche in Kabuki make-up syndrome. *Acta Paediatr Jpn.* 1994 ;36(1):104-106.
30. Silver HK, Sami D. Premature thelarche. Precocious development of the breast. *Pediatrics* 1964; 34: 107-111.
31. Eksioğlu AS, Yılmaz S, Cetinkaya S, Cinar G, Yıldız YT, Aycan Z. Value of pelvic sonography in the diagnosis of various forms of precocious puberty in girls. *J Clin Ultrasound.* 2013 ;41(2):84-93.
32. Khokhar A, Mojica A. Premature Thelarche. *Pediatr Ann.* 2018 ;47(1):e12-e15. .
33. de Vries L, Guz-Mark A, Lazar L, Reches A, Phillip M. Premature thelarche: age at presentation affects clinical course but not clinical characteristics or risk to progress to precocious puberty. *J Pediatr.* 2010 ;156(3):466-471.
34. Grimberg A, Lifshitz F. Worrisome growth. In: Lifshitz E (ed). *Pediatric Endocrinology*. 5th ed New York: Informa Healthcare; 2007: 1-50.
35. Bizzarri C, Spadoni GL, Bottaro G, Montanari G, Giannone G, Cappa M, Cianfarani S. The response to gonadotropin releasing hormone (GnRH) stimulation test does not predict the progression to true precocious puberty in girls with onset of premature thelarche in the first three years of life. *J Clin Endocrinol Metab.* 2014 ;99(2):433-439.
36. Pescovitz OH, Hench KD, Barnes KM, Loriaux DL, Cutler GB Jr. Prematur thelarche and central precocious puberty: the relationship between clinical presentation and the gonadotropin response to luteinizing hormone-releasing hormone. *J Clin Endocrinol Metab.* 1988;67(3):474-479.
37. Klein KO, Mericq V, Brown-Dawson JM, Larmore KA, Cabezas P, Cortinez A. Estrogen levels in girls with premature thelarche compared with normal prepubertal girls as determined by an ultrasensitive recombinant cell bioassay. *J Pediatr.* 1999 ;134(2):190-192.

38. Österbrand M, Fors H, Allvin K, Norjavaara E. 17β -estradiol and gonadotropin levels for the diagnosis of the benign form of breast development in girls age up to 4 years in real-life v clinical practice. *Horm Res Paediatr.* 2017;87(5):315-323.
39. Uçar A, Saka N, Baş F, Bundak R, Günöz H, Darendeliler F. Is premature thelarche in the first two years of life transient? *J Clin Res Pediatr Endocrinol.* 2012 ;4(3):140-145.
40. Pasquino AM, Pucarelli I, Passeri F, Segni M, Mancini MA, Municchi G. Progression of premature thelarche to central precocious puberty. *J Pediatr.* 1995;126(1):11-14.
41. Çiçek D, Savas-Erdeve S, Cetinkaya S, Aycan Z. Clinical follow-up data and the rate of development of precocious and rapidly progressive puberty in patients with premature thelarche. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2018;31(3):305-312.
42. de Vries L, Horev G, Schwartz M, Phillip M. Ultrasonographic and clinical parameters for early differentiation between precocious puberty and premature thelarche. *Eur J Endocrinol.* 2006 ;154(6):891-898.
43. Calcaterra V, Sampaolo P, Klersy C, Larizza D, Alfei A, Brizzi V, Beneventi F, Cisternino M. Utility of breast ultrasonography in the diagnostic work-up of precocious puberty and proposal of a prognostic index for identifying girls with rapidly progressive central precocious puberty. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2009;33(1):85-91.
44. Battaglia C, Mancini F, Regnani G, Persico N, Iughetti L, De Aloysio D. Pelvic ultrasound and color doppler findings in different isosexual precocities. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2003 Sep;22(3):277-83. PubMed PMID: 12942501.
45. Çatlı G, Erdem P, Anık A, Abacı A, Böber E. Clinical and laboratory findings in the differential diagnosis of central precocious puberty and premature thelarche. *Turk Pediatri Ars.* 2015;50(1):20-26.
46. Sales DS, Moreira AC, Camacho-Hübner C, Ricco RG, Daneluzzi JC, Campos AD, Martinelli CE Jr. Serum insulin-like growth factor (IGF)-I and IGF-binding protein-3 in girls with premature thelarche. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2003 ;16(6):827-833.
47. Savas-Erdeve S, Sagsak E, Keskin M, Cetinkaya S, Aycan Z. AMH levels in girls with various pubertal problems. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2017 ;30(3):333-335.
48. Parlak M, Türkkahraman D, Ellidağ HY, Çelmeli G, Parlak AE, Yılmaz N. Basal serum neurokinin -B levels in differentiating idiopathic central precocious puberty from premature thelarche. *J Clin Res Pediatr Endocrinol.* 2017;9(2):101-105
49. Abacı A, Çatlı G, Anık A, Küme T, Çalan ÖG, Dündar BN, Böber E. Significance of serum neurokinin B and kisspeptin levels in the differential diagnosis of premature thelarche and idiopathic central precocious puberty. *Peptides.* 2015 ;64:29-33.
50. Kaplowitz P, Bloch C; Section on Endocrinology, American Academy of Pediatrics. Evaluation and referral of children with signs of early puberty. *Pediatrics.* 2016 ;137(1). doi: 10.1542/peds.2015-3732.

Tablo 1: Prematür telarştan puberte prekoksia ilerleme olasılığı

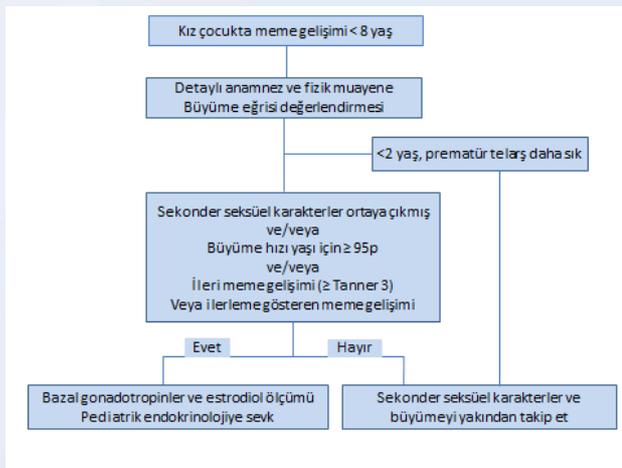
Yazarlar	İlerleme Olasılığı (%)	Kaynak Yayın
Bizzarri C ve ark	% 14	35
Pasquino AM ve ark	% 9	40
De Vries L ve ark	% 13	32
Çiçek D ve ark	% 29.7	41
Uçar A ve ark	% 29.1	39

Tablo 2: Prematür telarş(PT) puberte (PP) olgularının klinik oksolojik ve hormonal ayırıcı özellikleri (42)

Değişken	PP (n=81, ort± SD)	PT(n=22, ort±SD)	p değeri
Başlama yaşı	6.9 ± 0.9	6.5± 1.2	0.06
Kemik yaşı SDS	1.8 ± 1.5	0.5 ± 0.7	<0.001
Boy SDS	0.5 ± 0.8	0.1 ± 0.6	0.039
BMI SDS	0.7 ± 0.9	0.3 ± 0.1	0.007
Androstenedion(ng/ml)	0.49 ± 0.34	0.17 ± 0.86	<0.001
Bazal LH(miu/ml)	0.9 ± 1.1	0.4 ± 0.3	0.04
Pik LH(miu/ml)	12.0± 13.12	3.4 ± 1.5	0.007
Bazal FSH(miu/ml)	3.0 ± 3.8	2.0± 1.4	0.10
Pik FSH (miu/ml)	13.3 ± 6.7	14.9± 5.6	0.36
Pik LH/FSH	0.9 ± 0.8	0.2 ± 0.1	<0.001

Tablo 3: Prematür telarş puberte prekoks olgularında ayırıcı tanıda yer alan ultrasonografik bulgular(42)

Değişken	PP(n=81, ort±SD)	PT(n=22, ort±SD)	p değeri
Uterus transvers çapı (cm)	1.8±0.4	1.3±0.2	< 0.001
Uterus boyu(cm)	3.9±0.7	3.4±0.6	<0.001
Fundus (cm)	1.2±0.4	0.8±0.2	<0.001
Fundus/serviks çapı	1.3±0.4	1.0±0.4	0.03
Endometrial kalınlık(mm)	2.0± 2.0	0.2±0.0	0.001
Uterus alanı(cm ²)	4.7± 2.1	2.7±0.9	<0.001
Over uzunluk(cm)	2.3±0.6	1.8±0.4	<0.001
Over genişlik(cm)	1.2±0.3	1.1±0.3	0.2
Over dikey boyu(cm)	1.8±0.5	1.7±0.6	0.3
Over volüm(cm ³)	2.8±2.1	1.8±1.3	0.05
Over çevresi(cm)	5.0±1.2	4.0±0.5	0.003
Folikül sayısı	4.0±1.9	3.4 ± 1.6	0.2



Şekil 1. Prematür telarş olgularında değerlendirme ve izlem algoritması

Sözlü Sunumlar

Yatarak Tedavi Gören Çocuklarda Enteral Beslenmeye Ara Verme Nedenleri

Cansu KAVUKÇU HORASAN¹, Tuğba GÜRSOY KOCA¹, Halil KOCAMAZ¹

¹Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi
Sorumlu Yazar: tgkoca@gmail.com

Enteral beslenme, işlevsel bir sindirim sistemi olmasına rağmen, günlük alması gereken besin miktarını oral olarak alamayan hastalarda, besinlerin gastrointestinal kanala verilmesidir. Enteral beslenmenin çeşitli nedenlerle kesintiye uğraması sık karşılaşılan bir sorundur.

Hastaların yeterli beslenebilmesinin önemi ve enteral beslenmenin önündeki engeller nedeniyle hastanede yatan, enteral yolla beslenen çocuk hastalarda; beslenmeye ara verilme nedenlerini, sürelerini ve buna bağlı olarak ortaya çıkan kalori açıklarını dolayısıyla bu hastaların yetersiz beslenme ve malnütrisyon durumlarını ortaya koyan bir çalışma yapılması amaçlandı.

Çalışmaya çocuk kliniklerinde ve yoğun bakımda takip edilen, 1 ay – 18 yaş arasında, en az 72 saat enteral beslenme uygulanan hastalar dahil edildi. Hastaların demografik verileri ve beslenme özellikleri kaydedildi. Tüm hastalara antropometrik ölçümler yapılarak, elde edilen veriler malnütrisyon açısından değerlendirildi. Beslenmeye ara verilme nedenleri kategorilere ayrılarak, sayıları, süreleri ve ortaya çıkan kalori açıkları (kcal/kg) kaydedildi. Beslenmeye hasta başına ve nedenlere göre toplam ve günlük kaç saat ve kaç epizot ara verildiği ve ortaya çıkan kalori açıkları bulundu. Günlük kalori hedefine göre kalori açığı hesaplandı. Hastalar günlük kalori hedeflerine ulaşmalarına göre yeterli ve yetersiz beslenenler olarak sınıflandırıldı. Hastalar yatışından itibaren enteral beslenen ve yatış öncesinden beri enteral beslenmekte olanlar olarak iki gruba ayrıldı ve bu iki grup arasında tüm veriler karşılaştırıldı.

Çalışmaya dahil edilen 66 hastanın 22'si (%33,3) kız idi. Hastaların yaşlarının ortanca değeri 38,5 (8,7 – 105,7) ay (ortanca ve ÇAA) ve hasta takip süresi 24,5 (12 – 49,5) gün olarak saptandı. Dünya Sağlık Örgütüne göre de %43,3 hastada malnütrisyon saptandı. Hastaların %89,4'ünde beslenmeye en az bir kez ara verildiği ve beslenmeye ara verilmesine neden olan olayların %3,3'ünün önlenebilir nedenlerden kaynaklandığı bulundu. Beslenmeye ara verilmesine en fazla ve en uzun süreye instabilitenin neden olduğu bulundu. Olay başına beslenmeye ara verilme süreleri değerlendirildiğinde ise en uzun süre gastrointestinal sistemde (GİS) kanamaya bağlı olarak beslenmeye ara verildiği, en kısa sürenin ise görüntüleme tetkiklerine bağlı olduğu görüldü. Hastaların %50'sinde enteral beslenmeye ara verilmesine bağlı olarak yeterli beslenmenin sağlanamadığı saptandı.

Enteral beslenmeye ara verilmesi hastaların günlük alması gereken kalori ve protein gereksinimlerinin karşılanamamasına ve hastanede yatış sürelerinde uzamaya neden olmaktadır. Bu kesintilerin mümkün olan en aza indirilmesi ve en kısa sürede beslenmeye tekrar başlanması gerekmektedir. Çocuklarda enteral beslenmeye ara verilmesini ve buna bağlı oluşan yetersiz beslenmeyi azaltmak amacıyla uygun açlık sürelerini tanımlamak için daha fazla araştırmaya ve uluslararası kabul görmüş protokollere ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, enteral beslenme, enteral beslenmeye ara verilmesi, malnütrisyon

Reasons for Enteral Nutrition Interruptions in Hospitalized Children

Enteral nutrition is the delivery of nutrients into the gastrointestinal tract in patients who cannot orally take the amount of food they need to take daily, despite having a functional digestive system. Interruption of enteral nutrition for various reasons is a common problem.

In this study, due to the importance of adequate nutrition and the obstacles to enteral nutrition, it was aimed to conduct a study that reveals the reasons and durations of enteral nutrition interruptions, and the resulting calorie deficits, thus malnutrition status of enterally fed hospitalized pediatric patients.

Patients aged between 1 month and 18 years, followed up in pediatric clinics and intensive care units, and who received enteral nutrition for at least 72 hours were included in the study. Demographic and nutritional characteristics of the patients were recorded. Anthropometric measurements were made in all patients and the data obtained were evaluated in terms of malnutrition. The reasons for enteral nutrition interruptions were divided into categories, and number of events, duration and calorie deficits (kcal/kg) were recorded. Total and daily interruptions per patient and by cause, and resulting calorie deficits were found. The calorie deficit was calculated according to the daily calorie target. Patients were classified as adequate and malnourished according to reach their daily calorie goals. The patients were divided into two groups as those who were fed enterally after hospitalization and those who were fed enterally since before hospitalization, and all data were compared between these two groups.

Of the 66 patients included in the study, 22 (%33,3) were girls. The median age of the patients was 38.5 (8.7 – 105.7) months (median and IQR) and the follow-up period was 24.5 (12 – 49.5) days. According to WHO %43.3 patients were malnourished. It was found that feeding was interrupted at least once in %89.4 of the patients and %3.3 of the events that caused the feeding interruption were due to preventable causes. It was found that instability caused the most and the longest period of interruption in feeding, and the most calorie deficit was due to instability. When the duration of feeding interruption per event was evaluated, it was seen that feeding was interrupted for the longest time due to GI bleeding, and the shortest time was related to imaging studies. It was determined that adequate nutrition could not be provided in %50 of the patients due to interruption of enteral nutrition.

Interruption of enteral nutrition leads to the inability to meet the daily calorie and protein needs of the patients and to prolongation of the hospitalization period. These interruptions should be minimized as much as possible and feeding should be started again as soon as possible. More research and internationally accepted protocols are needed to define appropriate fasting periods to reduce interruption of enteral feeding and related malnutrition in children.

Keywords: *Children, enteral nutrition, enteral feeding interruption, malnutrition*

Pediyatrik Hepatik Ensefalopatide Deksmetomidin Kullanımı

Ilhan OCAK¹

¹Başakşehir Çam Ve Sakura Şehir Hastanesi, Karaciğer Nakli Yoğun Bakım Ünitesi, İstanbul
Sorumlu Yazar: ilhan.ocak@saglik.gov.tr

Giriş ve Amaç: Akut ve Kronik Karaciğer yetmezliklerinde ortaya çıkan amonyak yüksekliğinin hepatik ensefalopatiye neden olduğu kabul gören görüştür. Pediyatrik Hepatik ensefalopati (PHE) hastalarında sedasyon kullanımı konusunda seçici olunması gerektiği bilinmektedir.

Çalışmamızda üçüncü basamak yoğun bakım ünitemizde karaciğer yetmezliği tanısı alan HE gelişen pediyatrik hastalara dexmedetomidine 0,2-1 mcg/kg/ saat aralığında procedural sedation (entübe olmayan hastalar) olarak kullandık.

Yan etkilerini takip ettik.^{1,2,3}

Gereç ve Yöntem: Mayıs 2021-Ekim 2022 tarihleri arasında Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi Organ Nakli Yoğun Bakım Ünitesinde takip edilen pediyatrik hastaların kayıtları geriye dönük incelendi. Bu pediyatrik hastaların 14'ünde akut yada kronik karaciğer yetmezliği nedeniyle grade I-IV arasında HE mevcuttu. Bu gruptaki 14 pediyatrik hastaya dexmedetomidine 0,2-1 mcg/kg/ saat aralığında procedural sedation olarak kullandık. Tüm hastalara artificial liver support tedavisine de devam edildi.

Pediatric Risk of Mortality (PRISM), West Haven Classification, Glasgow Koma Skoru (GKS) kullanıldı.

Bulgular: 14 hasta 6 kız ve 8 erkek'den oluşuyordu. Yaş ortalaması 2 (0-12) idi. Bu grubun HE grade I-II olan 5 hastası mevcuttu. 2-4 lt/dk'dan oksijen desteği alan 5 hastaya procedural sedation dexmedetomidine kullanıldı. HE grade III olan nazal non-invaziv mekanik ventilasyon (NIV) uygulanan 9 hastaya procedural sedation dexmedetomidine kullanıldı. Bu gruptaki 1 hastanın grade III olan ensefalopati grade IV oldu. Orotrakeal entübe edildi. Sedation, dexmedetomidine doz artırılarak devam edildi. NIV uygulanan 6 hastada recovery oldu. Servise çıkarıldı. İki hastaya karaciğer nakli yapıldı.

Tablo 1'de dexmedetomidine yan etkileri mevcut.

Tartışma ve Sonuç: PHE hastalarında sedasyon kullanımı her zaman dikkat gerektiren ve seçimi zor bir durumdur. HE'deki hastaların bilinç durumunu etkilemeyen ve uygulanan artificial liver support tedavilerine uyum sağlamasına yardımcı olan sedasyon uygulaması aranmaktadır.

Bu retrospektif çalışmamızda, pediyatrik hepatik ensefalopati hastalarında procedural sedation olarak dexmedetomidine kullanılması, uygun ortam ve yoğun monitorizasyon altında uygulanabilir olduğu kanaatine vardık.

Ancak çalışmamızın retrospektif olması ve kontrol grubunun olmaması nedeniyle konu ile ilgili randomize kontrollü çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Karaciğer Yetmezliği, Pediyatrik Hepatik Ensefalopati, Sedasyon

Use of Dexmedetomidine in Pediatric Hepatic Encephalopathy

Introduction and purpose: It is accepted that high ammonia levels in acute and chronic liver failure cause hepatic encephalopathy.

It is known that pediatric hepatic encephalopathy (PHE) patients should be selective about the use of sedation.

In our study, we used dexmedetomidine 0.2-1 mcg/kg/hour as procedural sedation (non-intubated patients) in pediatric patients with hepatic failure diagnosed in our tertiary intensive care unit.

We followed its side effects.^{1,2,3}

Materials and Methods: The records of pediatric patients followed in the Organ Transplant Intensive Care Unit of Başakşehir Çam and Sakura City Hospital between May 2021 and October 2022 were retrospectively reviewed. 14 of these pediatric patients had grade I-IV HE due to acute or chronic liver failure. We used dexmedetomidine 0.2-1 mcg/kg/hour as procedural sedation in 14 pediatric patients in this group. Artificial liver support treatment was also continued in all patients PRISM, West Haven Classification, Glasgow Coma Score (GCS) were used.

Results: 14 patients consisted of 6 girls and 8 boys. The mean age was 2 (0-12). There were 5 patients of this group with HE grade I-II. Procedural sedation dexmedetomidine was used in 5 patients who received oxygen support at 2-4 lt/min. Procedural sedation dexmedetomidine was used in 9 patients with HE grade III who underwent nasal non-invasive mechanical ventilation (NIV). Encephalopathy, which was grade III, became grade IV in 1 patient in this group. Orotracheal intubated. Sedation was continued by increasing the dose of dexmedetomidine. Recovery was achieved in 6 patients who underwent NIV. They were taken to the service. Liver transplantation was performed in two patients.

Table 1 shows the side effects of dexmedetomidine.

Discussion and Conclusion: The use of sedation in PHE patients is always a situation that requires attention and is difficult to choose. Sedation application is sought that does not affect the consciousness of the patients in HE and helps them to adapt to artificial liver support treatments.

In this retrospective study, we concluded that the use of dexmedetomidine as procedural sedation in pediatric hepatic encephalopathy patients is feasible under appropriate environment and intensive monitoring.

However, due to the retrospective nature of our study and the lack of a control group, randomized controlled studies on the subject are needed.

Keywords: Liver Failure, Pediatric Hepatic Encephalopathy, Sedation

Exchange Transfusion for Hyperbilirubinemia: A Single Center Experience

Zehra ARSLAN¹

¹Şanlıurfa Mehmet Akif İnan Eğitim Ve Araştırma Hastanesi
Corresponding Author: drzehra55@yahoo.com

Objective: Hyperbilirubinemia is one of the most common neonatal disorders, and delayed treatment of progressive indirect hyperbilirubinemia leads to neurological defects defined as bilirubin-induced neurological dysfunction (BIND). Exchange transfusion (ET) provides rapid reduction of circulating bilirubin, and it is indicated when bilirubin levels remains at high levels despite intensive phototherapy and/or for moderate-severe BIND, regardless of the bilirubin level. Despite its proven benefit, ET can cause serious complications, including mortality rates of 0.5-3.3%. The aim of this study was to evaluate the clinical and laboratory characteristics of newborns who underwent ET due to hyperbilirubinemia.

Methods: This was a retrospective study conducted in a neonatal intensive care unit in Şanlıurfa. The neonates who underwent ET for hyperbilirubinemia between January to December 2022 were included. Information was obtained regarding perinatal history, demographics and clinical variables and laboratory findings. Indications for ET, adverse events related with ET and outcome of the neonates were recorded.

Results: The mean gestational age of 30 newborns included in the study was 37.9 ± 1.5 w, and birth weight was 3116 ± 445 g. The mean hospital admission day was postnatal 4.47 ± 1.8 d, phototherapy duration was 2 ± 0.92 d, length of hospital stay was 8.63 ± 4.75 d. The causes of hyperbilirubinemia were; blood group incompatibility (n/%: 15/50), dehydration (n/%: 9/30), sepsis (n/%: 4/13.3), galactosemia (n/%: 1/3.3) and G6PD deficiency (n /%: 1/3.3%), respectively; and BIND was found in 13 (43.3%) of the neonates. Bilirubin values before, after ET and at discharge were 30.9 ± 5.19 mg/dl, 15.03 ± 4.56 mg/dl, and 5.43 ± 3.9 mg/dl, respectively. One patient required a second ET. After ET hypocalcemia (< 8 mg/dl) was detected in three (10%) neonates and 29 of 30 neonates had trombosit values $< 150.000/\text{mm}^3$. No serious complication related to ET was observed in any of the patients, and all patients were discharged.

Conclusions and recommendations : Although hemolysis is the major cause of hyperbilirubinemia in infants needing ET, dehydration is an important cause of ET in our region. Improvement in clinical management like preventing early discharge from maternity ward, blood group analysis and bilirubin monitoring of newborns before discharge, educating mothers for breastfeeding, recognition of jaundice by parents might prevent BIND and ET.

Keywords: Bilirubin-induced neurological dysfunction, exchange transfusion, hyperbilirubinemia

Congenital Diaphragmatic Hernia Frequency and Our Experience

Aydın BOZKAYA¹, Mehmet Fatih DEVECI¹

¹Şanlıurfa Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

Corresponding Author: drzehra55@yahoo.com

Aim: The prevalence of congenital diaphragmatic hernia (CDH) is reported to be 0.8-5 per 10,000 live births. Cases of CDH caused by a defect in the pleuroperitoneal membrane; symptoms range from mild to life-threatening severe respiratory distress. The primary causes of mortality and morbidity in these patients are pulmonary hypoplasia and pulmonary hypertension. In 30% of CDH cases, additional anomalies may accompany. In this study, we presented our frequency and experience with congenital diaphragmatic hernia.

Method: The study included newborns diagnosed with CDH born in Şanlıurfa Training and Research Hospital between January 2020 and August 2022. The prevalence of CDH was calculated based on the total number of babies born in our hospital. The demographic characteristics of all infants participating in the study were collected. The results of cranial ultrasonography (USG) and echocardiography (ECHO) were analyzed. Exitus data has been received.

Results: During the study period, there were a total of 67892 live births in our hospital, with 20 of them being diagnosed with CDH. In accordance with the literature, our CDH incidence was found to be 2.9 per 10000 live births. The babies with CDH had mean birth weight of 2738.0 ± 424.40 grams and gestational week of 36.35 ± 2.15 . Nine of the babies (45%) were female, and 15 (75%) were delivered via cesarean section. On USG, one (5%) patient had ventriculomegaly. Three (15%) patients of cyanotic congenital heart disease died. Pulmonary hypertension was found in 10 (50%) of the patients. We discovered that 15 of our patients died in total, with a 75% mortality rate.

Conclusions and recommendations: Although our hospital's CDH frequency was consistent with the literature, we discovered that our mortality rate was higher. CDH can now be diagnosed antenatally, and current patient management strategies that began in the delivery room have reduced mortality rates. We believe that the low rate of antenatal diagnosis in our patients from low socioeconomic status areas is related to the high mortality rate. Furthermore, major cardiac anomalies were associated with mortality in our three patients who developed exitus. As a result, cases of CDH should be diagnosed in the antenatal period and followed up on in a multidisciplinary manner in the postnatal period. These patients should be checked for any accompanying anomalies.

Keywords: Congenital diaphragmatic hernia, Newborn, Pulmonary hypertension, Additional anomaly

MIS-C Farklı Klinik Prezantasyonları

Mustafa GENÇELİ¹, Özge METİN AKCAN², Abdullah YAZAR³

¹Cihanbeyli Devlet Hastanesi

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

³Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı
Sorumlu Yazar: genceli.mstf13@gmail.com

Amaç: Çocuklarda multisistem inflamatuvar sendrom (MIS-C); ateş, laboratuvar olarak inflamasyonun gösterilmesi ve hastaneye yatmayı gerektiren klinik olarak ciddi hastalık kanıtı ile başvuran çoklu sistem, organ tutulumu ile karakterize COVID-19 ilişkili klinik tablodur. MIS-C'li hastalar genellikle inatçı ateş, karın ağrısı, kusma, ishal, deri döküntüsü, mukokutanöz lezyonlar ile başvurabilirler ancak daha nadir de olsa farklı klinik özelliklerle başvurabileceği bilinmektedir. Çalışmamızda dış merkezden kliniğimize farklı tanımlarla yönlendirilip MIS-C tanısı alan hastaları sunmak istedik.

Yöntem: Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi'nde Eylül 2020-Ekim 2021 tarihleri arasında farklı tanımlarla sevk edilip nihai tanısı MIS-C olan hastalar retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Toplam 14 (8 kız ve 6 erkek) hasta çalışmaya alındı. Medyan tanı yaşı 9,1 (48 ay-17 yıl) idi. Sevk tanıları; akciğer ödemi (7 hasta), menenjit (4 hasta), epididimorşit (1 hasta), derin boyun enfeksiyonu (1 hasta) ve akut apandisit (1 hasta) olan hastalar klinik ve laboratuvar bulgularıyla değerlendirildiğinde MIS-C tanısı aldı. Hastalarda ortak sık görülen bulgular; ateş (%100), nonpürülan konjonktivit (%86,6), döküntü (%80), yorgunluk (%80), çilek dili (%80) idi. Sık laboratuvar bulguları lenfopeni (%100) ve C-reaktif protein (%100), prokalsitonin (%100), ferritin (%100), pro-BNP (%93,3), eritrosit sedimentasyon hızı (%93,3), IL-6 (%87,5), D-dimer (%86,6) düzeylerinde yükseklik saptandı.

Sonuç ve Öneriler: Morbidite ve mortalite riski yüksek olan MIS-C hastaları farklı kliniklerle başvurabilir. MIS-C hakkında farkındalığın artırılması, vakalara erken ve doğru tanı konulması, tedavi edilebilmesi hayat kurtarıcı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Çocuklarda multisistem inflamatuvar sendrom, COVID-19

MIS-C Different Clinical Presentations

Objective: Multisystem inflammatory syndrome in children (MIS-C); is a COVID-19-related clinical condition characterized by multisystem, organ involvement presenting with fever, laboratory demonstration of inflammation, and evidence of clinically serious disease requiring hospitalization. Patients with MIS-C may present with persistent fever, abdominal pain, vomiting, diarrhea, skin rash, and mucocutaneous lesions, but it is known that although rare, they may present with different clinical features. In our study, we wanted to present the patients who were referred to our clinic from other clinics with different diagnosis and diagnosed with MIS-C.

Methods: Patients who were referred to Necmettin Erbakan University Meram Faculty of Medicine between September 2020 and October 2021 with different diagnosis and whose final diagnosis was MIS-C were evaluated retrospectively.

Results: A total of 14 (8 females and 6 males) patients were included in the study. The median age at diagnosis was 9.1 (48 months-17 years). Referral diagnosis; Patients with pulmonary edema (7 patients), meningitis (4 patients), epididymorchitis (1 patient), deep neck infection (1 patient), and acute appendicitis (1 patient) were diagnosed with MIS-C when evaluated with clinical and laboratory findings. Common findings in patients; fever (100%), nonpurulent conjunctivitis (86.6%), rash (80%), fatigue (80%), strawberry tongue (80%). Common laboratory findings are lymphopenia (100%) and C-reactive protein (100%), procalcitonin (100%), ferritin (100%), pro-BNP (93.3%), erythrocyte sedimentation rate (93.3%), IL-6 (87.5%) and D-dimer (86.6%) levels were elevated.

Conclusion and Recommendations: MIS-C patients with a high risk of morbidity and mortality may present with different clinical findings. Increasing awareness about MIS-C, early and accurate diagnosis and treatment of cases will be life-saving.

Keywords: *Multisystem inflammatory syndrome in children, COVID-19*

Geç Prematür Bebeklere Antenatal Kortikosteroid Uygulanmalı Mıdır?

Evrım GÜRHAN TAHTA¹, Prof. Dr. Ahmet Afşin KUNDAK²

¹Uzm Dr Evrim Gürhan Tahta Çocuk Muayenehanesi

²Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi

Sorumlu Yazar: drevrimgurhan@hotmail.com

Arka plan: Çoğu merkezde sadece erken pretermilere antenatal steroid verilmektedir. Hastanemizde ise son yıllarda bazı merkezlerde de uygulandığı üzere uygun olan geç preterm bebeklere de tek doz antenatal steroid uygulandı ve sonuçları gözlemlendi

Amaç: Geç pretermelerde antenatal steroid uygulamasının sonuçlarının literatürle karşılaştırmayı amaçladık.

Gereç ve Yöntem: Çalışmaya 1 yıl içinde hastanemizde doğan tüm geç preterm bebekler ve her ay doğan ilk 10 term bebek dahil edildi. Retrospektif olarak annelerin ve bebeklerin dosyaları incelendi. Hastanemizde İstatistiksel analizler SPSS 18.0 [Sosyal bilimlerde istatistik programı] bilgisayar paket programı ile yapılmıştır.

Bulgular: 1 yıllık çalışma süremiz boyunca hastanemizde toplam 1283 canlı bebek dünyaya geldi. 147'si [%11,5] geç preterm, 80'i [%6,2] erken preterm ve 1056'sı [%82,3] erken doğmuş bebektir. Çalışmaya 126'sı geç preterm ve 120'si term olmak üzere 246 bebek dahil edildi. Geç prematürelere solunum problemi görülme oranı steroid uygulanmayan diğer merkezlerle kıyaslandığında daha düşük (5,4 kat) saptandı.

Anahtar Kelimeler: Geç prematüre, antenatal kortikosteroid, Respiratuvar Distres Sendromu

Should Antenatal Corticosteroids Be Administered to Late Premature Babies?

Aim: Antenatal steroids are administered only to early preterms in many centers. In our hospital, a single dose of antenatal steroid is administered to suitable late preterm babies, as has been practiced in some centers in the last years. We aimed to compare the results of antenatal steroid administration in late preterms with the literature.

Method: All late preterm babies born in our hospital within 1 year and the first 10 term babies born every month were included in the study. The files of mothers and babies were reviewed retrospectively. Statistical analyzes in our hospital were made with SPSS 18.0 [Statistics program in social sciences] computer package program.

Results: A total of 1283 live babies were born in our hospital during our 1-year study period. 147 [11.5%] were late preterm, 80 [6.2%] were premature preterm, and 1056 [82.3%] were term babies. A total of 246 infants, 126 of whom were late preterm and 120 were term, were included in the study. The rate of respiratory problems in late premature babies was found to be lower (5.4 times) compared to other studies that did not use steroids.

Conclusion and Suggestions: Respiratory distress is one of the most common problems in late preterms. In our study, it was shown that antenatal steroid administration to late preterms reduces the risk of postnatal respiratory distress and therefore morbidity and mortality. Antenatal steroids should be administered to suitable late preterms.

Keywords: Late preterm, antenatal corticosteroid, respiratory distress syndrome

Beş Farklı Klinik Prezantasyon ile Başvuran Wolf-Parkinson-White Sendromlu Hastalar

Serpil KAYA ÇELEBİ¹, Erhan FAKİOĞLU², Şeyma KAYALI¹

¹Atatürk Sanatoryum Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Kardiyolojisi, Ankara

²Atatürk Sanatoryum Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara
Sorumlu Yazar: serpillkaya2007@hotmail.com

Giriş: 1930'lu yıllarda üç bilim insanı tarafından tanımlanan ve soyadlarıyla günümüzde anılan Wolf-Parkinson-White sendromu taşiaritmilere neden olabilecek bir durumdur. Mevcut kardiyak iletici AV düğümüne uğramadan aksesuar bir veya daha fazla yolak ile ventriküllere iletilir. En sık AVRT'ye neden olmaktadır. Erkeklerde kızlardan daha sıktır. İnsidansı binde 1-2'dir. Nadiren ani kalp durmasına neden olmaktadır. Elektrokardiyografide kısa PR mesafesi, delta dalgası ve genişlemiş QRS mesafesi ile karakterizedir. Tedavide elektrofizyolojik çalışma ile mevcut yolak veya yolaklar tespit edilip ablasyon (radyofrekans yahut kriyo ile) yapılması gerekmektedir. Bu işlemin başarı şansı %95' dir.

Amaç: Wolf-Parkinson-White sendromunun farklı yakınmalarla polikliniğe başvurabileceği, hatta bazı zamanlarda semptomsuz bile olabileceğini vurgulamak.

Olgular: 1. Olgu 15 yaşında kız hasta; göğüs ağrısı ile başvurdu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde belirgin özellik yok idi. Fizik muayene bulgusu doğal olup, elektrokardiyografisi ve ekokardiyografisi normal, 24 saatlik ritm Holterinde zaman zaman PR mesafesinin kısa ve delta dalgasının olduğu saptandı.

2. Olgu 17 yaşında erkek hasta; ek yakınması olmayıp Harp Okulu sınavları öncesi kardiyak değerlendirme amacıyla başvurdu. Özgeçmiş ve soygeçmiş değerlendirmesinde ablasının ablasyon öyküsünün olduğu öğrenildi. Fizik muayenesi doğal, ekokardiyografisi normal ve elektrokardiyografisinde PR mesafesinin kısa, belirgin delta dalgasının olduğu saptandı.

3. Olgu 13 yaşında erkek hasta; sık sık tekrarlayan çarpıntı yakınmasıyla başvurdu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde belirgin özellik yoktu. Fizik muayenesi doğal, ekokardiyografisi normal ve elektrokardiyografisinde PR mesafesinin kısa, belirgin delta dalgasının olduğu saptandı.

4. Olgu 11 yaşında erkek hasta; yakınması olmayıp spora katılım öncesi değerlendirme amacıyla başvurdu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde belirgin özellik yoktu. Fizik muayene bulgusu doğal olup, elektrokardiyografisi ve ekokardiyografisi normal idi. Efor testi sırasında PR mesafesinin kısa, belirgin delta dalgasının olduğu saptandı.

5. Olgu 2.5 yaşında kız hasta; pediatri polikliniğinden üfürüm saptanması nedeniyle yönlendirilmiş. Özgeçmiş ve soygeçmişinde belirgin özellik yoktu. Fizik muayenesinde 2/6 sistolik ejeksiyon üfürümünün olduğu, ekokardiyografisinde 1. derece mitral yetmezliği, ventriküler septal anevrizmanın olduğu, sol ventrikül fonksiyonlarının azaldığı ve elektrokardiyografisinde PR mesafesinin kısa, belirgin delta dalgasının olduğu saptandı.

Tartışma: Wolf-Parkinson-White sendromu kalpte elektriksel iletinin AV düğümüne uğramadan aksesuar yolak veya yolaklar aracılığıyla ventriküllere iletilmesidir. Nadiren ani kalp durması ve ani ölüme neden olsa da bu durumun saptanması ve gerekli müdahalenin yapılması hayati önem arz etmektedir.

Anahtar Kelimeler: taşiaritmi, wolf-parkinson-white sendromu, aksesuar yolak

Patients with Wolf-Parkinson-White Syndrome Presenting with Five Different Clinical Presentations

Introduction: Wolf-Parkinson-White syndrome, which was defined by three scientists in the 1930s and known today with their surnames, is a condition that can cause tachyarrhythmias. Cardiac signals travel through one or more accessory pathways in addition to the AV node. It most commonly causes atrioventricular re-entry tachycardia. It is more common in males. Its incidence is 1-2 per thousand. It can rarely cause sudden cardiac arrest. Its electrocardiographic findings are short PR interval, delta wave and widened QRS. For treatment, accessory pathway(s) must be detected with electrophysiological study and ablation (radiofrequency or cryo) should be performed. This operation has a 95% chance of success. With this case series we aim to emphasize that Wolf-Parkinson-White syndrome may present to the outpatient clinic with different complaints and may even be asymptomatic.

Cases: 1. 15-year-old female patient presented with chest pain. The patient and family history were unremarkable. Physical examination findings, electrocardiography and echocardiography were normal. A 24-hour Holter revealed occasional shortened PR intervals with delta waves.

2. A 17-year-old male patient with no complaints applied for cardiac evaluation for the Military Academy exams. His family history revealed that his sister had previously undergone ablation. Physical examination findings, echocardiography were normal. Electrocardiography revealed shortened PR intervals with prominent delta waves.

3. A 13-year-old male patient presented with frequently recurrent palpitations. The patient and family history were unremarkable. Physical examination findings, electrocardiography and echocardiography were normal. Cardiac stress test revealed shortened PR intervals with prominent delta waves.

4. An 11-year-old male patient had no complaints and applied for sports preparticipation evaluation. The patient and family history were unremarkable. Physical examination findings, electrocardiography and echocardiography were normal. Cardiac stress test revealed shortened PR intervals with prominent delta waves.

5. A 2.5-year-old female patient was referred to us because of a murmur detected in the pediatric outpatient clinic. The patient and family history were unremarkable. Physical examination revealed a 2/6 systolic ejection murmur, and grade 1 mitral regurgitation, ventricular septal aneurysm, and decreased left ventricular functions were observed on echocardiography. Electrocardiography revealed shortened PR intervals with prominent delta waves.

Discussion: Wolf-Parkinson-White syndrome is caused by cardiac signals that travel through one or more accessory pathways in addition to the AV node. Although it rarely causes sudden cardiac arrest and sudden death, it is vital to detect this condition and to take the necessary precautions.

Keywords: tachyarrhythmia, wolf-parkinson-white syndrome, accessory pathway

Preterm İnfantlarda SpO₂ Histogramının Solunum Desteği Geçişinde Kullanımı

Muhammed Yasar KILINÇ¹

¹Afyonkarahisar Devlet Hastanesi

Sorumlu Yazar: drmuhammed007@gmail.com

Amaç: Hemşire gözlemine kaydedilen aralıklı yaşamsal belirtilerden anlık oksijen saturasyonu ile 24 saatlik SpO₂ histogram monitör kayıtları arasındaki korelasyonu incelemek ve bu monitör kayıtlarının yenidoğan bebeklerde solunum desteğinin azaltılması hakkında daha iyi tahmin edilemeyeceğini belirlemek.

Yöntem: Ünitimizde 25 endotrakeal entübasyonla, 32 nazal CPAP (Continuous Positive Airway Pressure)'la, 36 HFNC (High-Flow Nasal Cannula) ile solunum desteği alan yenidoğan olgularının dosyaları retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Hastalarımızın doğum haftaları 28-37 hafta, vücut ağırlıkları 850-3450 gr, solunum desteği süreleri 2-38 gün arasında değişmekteydi. Hastaların hemşire gözlem spO₂ verileri ile spO₂ histogramları harcanan zaman diliminin yüzdesi olarak 1-80, 81-85, 86-90, 91-95, 96-100 intervalleri şeklinde kaydedildi. Hedef saturasyon değerleri 90-95, monitör alarm limitleri 89-96 idi. Hastaların spO₂ histogramları yatışından taburculuğa kadar kaydedildi. SpO₂ histogramında saturasyonun %15'den fazla <86 olması, solunum desteğini azaltmada başarısızlık oranı yüksek olarak kabul edildi. Ekstübasyon, CPAP/HFNC'den ayrılma kriterleri servisimizde kabul edilen Baylor Guidelines protokollerine göre uygulandı. Başarısızlık, 72 saat içinde tekrar önceki solunum desteğine geçiş olarak tanımlandı. Ayırma kriterlerine uyan, SpO₂ histogramına göre <86 saturasyon intervali %15'den fazla olmayan, hemşire gözlem spO₂ verileri hedef saturasyon değerlerinin altında olmasına rağmen, 25 entübe hastadan 5'i (%20) CPAP'a, 32 CPAP alan hastadan 8'i (%25) HFNC-LFNC (Low-Flow Nasal Cannula) ya da oda havasına, 36 HFNC ile solunum desteği alan hastadan 6'sı (%16,6) LFNC'e ya da oda havasına alındı. CPAP'dan ayrılan bir (%12,5) hastada başarısız olundu.

Sonuç ve Öneriler: Hemşire gözlemine anlık kaydedilen oksijen saturasyonu yanıltıcı olabilir. Bunun yerine 24 saatlik SpO₂ histogramı hastanın oksijen saturasyonu hakkında daha gerçekçi fikir verebilir ve hastaların solunum desteğini azaltmada diğer kriterlerle birlikte rahatlıkla kullanılabilir.

Anahtar Kelimeler: Prematürite, Histogram, Saturasyon

Usage of Spo2 Histogram in Passing Respiratory Support in Preterm Infants

Aim: To examine the correlation between instantaneous oxygen saturation and 24-hour SpO₂ histogram monitor recordings, one of the intermittent vital signs recorded in nurse observation, and to determine whether these monitor recordings can be better predicted about the reduction of respiratory support in newborn infants.

Method: The files of newborns who received 25 endotracheal intubation, 32 nasal CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) and 36 HFNC (High-Flow Nasal Cannula) respiratory support in our unit were retrospectively reviewed.

Results: The delivery weeks of our patients ranged from 28-37 weeks, their body weight was 850-3450 g, and respiratory support durations varied between 2-38 days. Nurse observation spO₂ data and spO₂ histograms of the patients were recorded as a percentage of the time spent in intervals of 1-80, 81-85, 86-90, 91-95, 96-100. Target saturation values were 90-95, monitor alarm limits were 89-96. The spO₂ histograms of the patients were recorded from hospitalization to discharge. A saturation of more than 15% and <86% in the SpO₂ histogram was considered to have a high failure rate in reducing respiratory support. Extubation was applied according to the Baylor Guidelines protocols accepted in our service, the criteria for leaving CPAP/HFNC. Failure was defined as switching back to previous respiratory support within 72 hours. 5 of 25 intubated patients (20%) were CPAP, 8 out of 32 patients who met the separation criteria, had a saturation interval <86 according to the SpO₂ histogram, not more than 15%, and nurse observation spO₂ data were below the target saturation values. (25%) were transferred to HFNC-LFNC (Low-Flow Nasal Cannula) or room air, and 6 (16.6%) of 36 patients who received respiratory support with HFNC were transferred to LFNC or room air. It was unsuccessful in one (12.5%) patient who quit CPAP.

Conclusion and Suggestions: Oxygen saturation recorded instantaneously in nurse observation can be misleading. Instead, the 24-hour SpO₂ histogram can give a more realistic idea of the patient's oxygen saturation and can be easily used in conjunction with other criteria to reduce patients' respiratory support.

Keywords: Prematurity, Histogram, Saturation

Nöromigrasyon Anomalisi Saptanan Hastaların Retrospektif Olarak İncelenmesi

Burcu ÇALIŞKAN¹, Fayize MADEN BEDEL², Saliha YAVUZ ERAVCI¹, Sevinç ÇELİK², Nagehan BİLGEÇ²,
Hayriye Nermin USLU², Abdullah CANBAL¹, Ahmet Sami GÜVEN¹, Hüseyin ÇAKSEN²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı

Sorumlu Yazar: bcaliskanmd@gmail.com

Amaç: Nöronal migrasyon bozuklukları, anormal nöronal göçten kaynaklanan nörogelişimsel bozuklukların bir alt kümesidir. Nöronal göçün bozulması, nörogelişimsel gerilik ve epilepsi ile sonuçlanan kortikal malformasyonlarla ilişkilidir. Bu hastalarda alta yatan genetik, metabolik, enfeksiyöz nedenler mutlaka araştırılmalıdır.

Materyal-Method: Ocak 2020-Aralık 2022 tarihleri arasında Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Genetik Hastalıkları ve Çocuk Nöroloji Polikliniğine başvuran çocukların arşiv dosyaları tarandı. Nöromotor gelişme geriliği, dismorfik bulgular ve/veya epilepsi nedeniyle araştırılan ve beyin görüntülemelerinde nöromigrasyon defekti bulunan 45 hasta saptandı. Bu hastaların demografik özellikleri, klinik bulguları, beyin manyetik rezonans görüntüleme ve elektroensefalografi bulguları (18 kanallı, en az 20 dakikalık uyanık ve/veya uyku döneminde) ve varsa genetik analiz sonuçları retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Nöromigrasyon anomalisi saptanan hastaların %50'sinin başvuru şikayetinin nöbet olduğu saptandı. En sık saptanan anomali %38 oranında izole korpus kallozum anomalisi idi. Elektroensefalografi çekilen hastaların %74'ünde anormallik mevcuttu. Dokuz hastadan tüm ekzom sekanslama çalışıldı ve 7'sinde kliniği açıklayacak mutasyonlar saptandı.

Sonuç: Nöromigrasyon defektleri, epilepsi ve nörogelişimsel gerilik nedeniyle başvuran hastaların önemli bir kısmında mevcuttur. Bu hastalarda alta yatan genetik, metabolik, enfeksiyöz nedenler mutlaka araştırılmalıdır. Genetik moleküler biyoloji alanındaki gelişmeler, kesin tanının konulması ve hastanın klinik takibinin yapılabilmesi açısından oldukça önem arz etmektedir.

Anahtar Kelimeler: epilepsi, genetik, kortikal malformasyon, nöromigrasyon defekti

Retrospective Evaluation of Patients with Neuromigration Anomaly

Objective: Neuronal migration disorders are a subset of neurodevelopmental disorders resulting from abnormal neuronal migration. Disruption of neuronal migration is associated with cortical malformations resulting in neurodevelopmental delay and epilepsy. Underlying genetic, metabolic and infectious causes should be investigated in these patients.

Material-Method: The patient data belong to children admitted to the Pediatric Genetic Diseases and Pediatric Neurology Outpatient Clinic of Necmettin Erbakan University Meram Medical Faculty Hospital between January 2020 and December 2022 were reviewed retrospectively. We identified 45 patients who had neuromotor developmental delay, dysmorphic findings and/or epilepsy as well neuromigration defects on brain imaging. Demographic characteristics, clinical findings, brain magnetic resonance imaging, electroencephalography findings (18-channel, at least 20 minutes of awake and/or sleep period), and genetic analysis results, if any, were retrospectively analyzed.

Results: Seizures were the initial complaint in 50% of the patients with neuromigration anomaly. The most common anomaly was isolated corpus callosum abnormality with a rate of 38%. Electroencephalography was abnormal in 74% of the patients. Whole exome sequencing was performed in nine patients and mutations were found in 7 of them which could explain the clinic.

Conclusion: Neuromigration defects are present in a significant proportion of patients presenting with epilepsy and neurodevelopmental delay. Underlying genetic, metabolic, and infectious causes should be investigated in these patients. Developments in the field of genetic molecular biology are very important in terms of making a definitive diagnosis and clinical follow-up of the patient.

Keywords: epilepsy, genetics, cortical malformation, neural migration defect

COLQ İlişkili Konjenital Miyastenik Sendrom: Vaka Serisi

Dilek CEBECİ¹, Aysel ÜNAL²

¹Gazi Yaşargil Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji, Diyarbakır, Türkiye

²Gazi Yaşargil Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik, Diyarbakır, Türkiye

Sorumlu Yazar: dilekcebeci@yahoo.com

Amaç: Konjenital miyastenik sendrom, nöromüsküler iletimin bir veya daha fazla spesifik mekanizma tarafından bozulduğu kalıtsal bozukluklardır. Doğumda veya erken çocukluk döneminde iskelet kasları ve özellikle oküler kaslarda başlayan kas güçsüzlüğü görülür. Hastaların tedavisi genetik testler ve klinik bulgulara göre düzenlenmelidir. Bu çalışmada konjenital miyastenik sendrom tanısı alan beş hastanın klinik bulguları ve genetik test sonuçları sunulmuştur.

Yöntem: Bu çalışmaya Ocak 2021-Kasım 2022 tarihleri arasında Gazi Yaşargil Eğitim ve Araştırma Hastanesi çocuk nöroloji polikliniğinde konjenital miyastenik sendrom tanısı alan beş hasta dahil edildi. Hastaların demografik verileri, tanı konma yaşı, nörolojik muayeneleri, genetik sonuçları, kullanmakta olduğu medikal tedavileri ile ilgili bilgiler retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Hastaların üçü kız, ikisi erkekti. Hastaların en sık başvuru bulguları; pitoz, oftalmopleji, kas güçsüzlüğü, sık düşme, yutma disfonksiyonu ve solunum sıkıntısıydı. Tüm hastalarda anne-baba arasında akrabalık mevcuttu. Hastaların tanı alma yaşı ortalama 4 yaş 8 ay idi. En geç tanı alan hasta 9 yaş 8 aylıktı. Hastaların hepsinde Türkiye’de en sık saptanan varyantlardan biri olan COLQ geninde homozigot c.444G>A varyantı saptandı. Hastalara, COLQ geninde patojenik varyant bulunan olgularda etkin olduğu gösterilen salbutamol tedavisi başlandı. Salbutamol, iki yaşındaki erkek olguda düşük, diğer hastalarda orta düzeyde iyileşme sağladı.

Sonuç ve Öneriler: Nadir görülen konjenital miyastenik sendromların erken tanısında en önemli faktör hastalıktan şüphelenmektir. Tedavi, altta yatan defekte ve genetik nedene göre düzenlenmektedir. Genetik sonuçlarına göre bir grupta yararlı olabilen tedavi, diğer grupta zararlı olabileceğinden tedavinin genetik incelemeye uygun yapılması önem arz etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Konjenital miyastenik sendrom, COLQ, salbutamol

COLQ-Related Congenital Myasthenic Syndrome: Case Series

Objective: Congenital myasthenic syndromes are inherited disorders in which neuromuscular transmission is impaired by one or more specific mechanisms. Muscle weakness begins at birth or in early childhood in skeletal and especially ocular muscles. The treatment of patients should be arranged according to the genetic tests and clinical findings. In this study, clinical findings and genetic test results of five patients diagnosed with congenital myasthenic syndrome are presented.

Method: Five patients diagnosed with congenital myasthenic syndrome in the pediatric neurology outpatient clinic of Gazi Yaşargil Training and Research Hospital between January 2021 and November 2022 were included in this study. Demographic data of the patients, age at diagnosis, neurological examinations, genetic results and their medical treatments were reviewed retrospectively.

Results: Three of the patients were girls and two were boys. The patients presented with ptosis, ophthalmoplegia, muscle weakness, frequent falls, swallowing dysfunction, and respiratory distress. The parents of all the five patients were consanguineous. The mean age at diagnosis was 4 years and 8 months. The latest diagnosed patient was 9 years 8 months old. In all patients, homozygous c.444G>A variant was detected in the COLQ gene, which is one of the most frequently detected variants in Turkey. The patients were started on salbutamol treatment, which has been shown to be effective in cases with pathogenic variant in the COLQ gene. Salbutamol provided low improvement in the two-year-old male patient and moderate improvement in the other patients.

Conclusion and Recommendations: The most important factor in recognition of this rare syndrome is to suspect. Treatment must be arranged regarding the underlying defect and genetic result. Since the treatment beneficial in one syndrome can be detrimental in another group according to the genetic results; treatment eligible to genetic analysis is essential.

Keywords: Congenital myasthenic syndrome, COLQ, Salbutamol

Uzamış Ateşin Önemli Bir Nedeni: Adenovirüs

Zeynep Sena GÜRSOY¹, Özge METİN AKCAN², Mehmet ÖZDEMİR³

¹Konya Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği

²Konya Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği

³Konya Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Mikrobiyoloji Kliniği

Sorumlu Yazar: zsenagursoy@icloud.com

Giriş: Adenovirüs enfeksiyonları çocukluk çağında son derece yaygın olup çocuklarda ciddi klinik tablolara sebebiyet vermektedir. Adenovirüsler tipik olarak üst veya alt solunum yolu, gastrointestinal yol veya konjonktivayı içeren enfeksiyonlara neden olan DNA virüsleridir. Tanısında direkt antijen tayini, virüs izolasyonu, virüs DNA sının polimeraz zincir reaksiyonu yöntemleri kullanılmaktadır. Adenovirüs enfeksiyonları, humoral bağışıklığın olmaması nedeniyle küçük çocuklarda daha yaygındır. Adenovirüs enfeksiyonları en sık uzun süren yüksek ateş semptomuyla başlayıp hastane başvurularında bakteriyel enfeksiyon parametrelerindeki yükseklik ile gereksiz antibiyotik kullanımına sebebiyet vermektedir. Bu nedenle tedavi başlamadan önce akla getirilmesi gereken önemli enfeksiyonlar arasındadır.

Materyal- Metod: Aralık 2022-Ocak 2023 tarihlerinde uzamış ateş nedeni ile hastane başvurusu olan ve multiplex-PCR tetkiki ile adenovirus enfeksiyonu olduğu kanıtlanmış 16 olgu retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Bulgular: Olguların 9 (%56.25)'u kız, 7 (%43.75)'si erkek olup yaş aralığı 15- 93 ay (50 ± 21,6) idi. Hastaların başvuru şikayetleri en sık ateş (%100), daha sonra boğaz ağrısı (%81,25), lenfadenopati (%43,75), konjontivit (%37,5), burun akıntısı (%37,5) idi. Ortalama ateş süresi 7 gün idi. Fizik muayenelerinde en sık tonsillerde hiperemi 14 hastada (%87.5), dudaklarda hiperemi 4 hastada (%25) görüldü. Laboratuvar incelemesinde 8 hastanın CRP >100 mg/L (normali:0-5 mg/L) olup 5 hastada >50 mg/L olarak sonuçlandı. CRP değerleri 9- 228 mg/L (105± 64,7) olarak saptandı. Beyaz küre sayısı 6940-45680/uL (16692± 10042) olarak , absolu nötrofil sayısı 1910-37720 (12100 ±9003) olarak sonuçlandı. AST - ALT değerlerinde anlamlı bir yükseklik görülmeyip bir (%6.25) hastada belirgin yükseklik (404/598 U/L) görüldü. Hastaların CRP yüksekliğine sebebiyet verebilecek diğer nedenlerin ekarte edilebilmesi için hastalardan alınan kan kültürü, idrar kültürü, boğaz kültüründe üreme olmadı. 5 hastaya dış merkez hastane başvurularında antibiyotik reçete edilmiş olup bize başvurularında ek antibiyotik başlanmadı. Dört hasta tarafımıza kawasaki hastalığı ön tanısı ile yönlendirilmişti. Üç hastanın takibinde pnömoni gelişmesi nedeni ile antibiyotik tedavisi başlandı. 11 hasta genel durum bozukluğu nedeniyle yatarak, beş hasta ayaktan takip edilmiştir.

Sonuç: Adenovirus enfeksiyonları inflamasyon belirteçlerinde yükseklik ve klinik bulgular ile birlikte bakteriyel enfeksiyonlarla sıklıkla karışabilmektedir. Özellikle hasta yükünün ağır olduğu dönemlerde adenovirus enfeksiyonları aklımıza gelmeli ve doğru tanı yöntemleri ile gereksiz antibiyotik kullanımının önüne geçilebilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Adenovirus, ateş, polimeraz zincir reaksiyonu

An Important Cause of Prolonged Fever: Adenovirus

Adenovirus infections are extremely common in childhood and cause serious clinical problems in children. Adenoviruses are DNA viruses that typically cause infections involving the upper or lower respiratory tract, gastrointestinal tract, or conjunctiva. In its diagnosis, direct antigen determination, virus isolation, polymerase chain reaction methods of virus DNA are used. Adenovirus infections most commonly start with a long-lasting high fever symptom and cause unnecessary antibiotic use with high bacterial infection parameters at hospital admissions. Therefore, it is among the important infections that should be considered before starting the treatment. 16 cases who were admitted to the hospital due to prolonged fever between December 2022 and January 2023 and were proven to have adenovirus infection by multiplex-PCR were evaluated retrospectively. Nine (56.25%) patients were female and 7 (43.75%) were male, and age range was 15-93 months (50 ± 21.6). The most common complaints of the patients were fever (100%), sore throat (81.25%), lymphadenopathy (43.75%), conjunctivitis (37.5%), and nasal discharge (37.5%). The mean duration of fever was 7 days. On physical examination, hyperemia of the tonsils was most common in 14 patients (87.5%), and hyperemia of the lips was observed in 4 patients (25%). In the laboratory examination, CRP was >100 mg/L (normal: 0-5 mg/L) in 8 patients and it was >50 mg/L in 5 patients. CRP values were found to be 9-228 mg/L (105± 64.7). The white blood cell count was 6940-45680/uL (16692±10042) and the absolute neutrophil count was 1910-37720 (12100±9003). Antibiotics were prescribed to 5 patients at their admission to an external center hospital, and no additional antibiotics were started when they applied to us. Four patients were referred to us with a preliminary diagnosis of kawasaki disease. Antibiotic therapy was started in three patients due to the development of pneumonia. Eleven patients were hospitalized due to poor general condition, and five patients were followed up as an outpatient. Adenovirus infections can often be confused with bacterial infections, with elevated inflammation markers and clinical findings. Especially in periods when the patient burden is heavy, adenovirus infections should be considered, and unnecessary antibiotic use can be prevented with correct diagnostic methods.

Keywords: Adenovirus, fever, polimerase chain reaction

Antenatal Hidronefroz Tanısı İle Hastaneye Yatırılarak Takip Edilen Bebeklerin Postnatal Değerlendirilmesi

Fatih KARAARSLAN¹, Nuriye EMİROĞLU¹, Hüseyin ALTUNHAN¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi
Sorumlu Yazar: drfatih1453@gmail.com

Amaç: Antenatal hidronefroz (AH), antenatal dönemde ultrasonografi (US) ile incelemede en sık saptanan genitoüriner sistem anomalisidir. Bu retrospektif çalışmanın amacı antenatal renal pelvik dilatasyon saptanan bebeklerin postnatal tanısı ve prognozunun değerlendirilmesidir.

Yöntem: Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi yenidoğan yoğun bakım ünitesine kabul edilen ve AH tespit edilen hastalar retrospektif olarak değerlendirildi. Çalışmaya hidronefrozu olan 10 hasta dahil edildi. Üreteropelvik (UP) çapı postnatal <10mm olan hastalar ve multiple konjenital anomali olan hastalar çalışmaya alınmadı. UP çapı 10-15 mm arası olanlar ureter dilatasyonu yoksa ve tek taraflı ise takibe çağrıldı. UP çapı 15 mm üzeri, çift taraflı 10 mm üzeri veya ureter dilatasyonu varsa miksiyosistoüretrografi (MSUG) çekildi.

Bulgular: Çalışmaya alınan 10 hastanın ortalama gebelik haftası 37,2 (±1.93), ortalama doğum ağırlığı 3283 (±350.99)gr idi. Hastaların tamamı erkek idi. Hiçbir hastanın öyküsünde oligohidroamniyos, gestasyonel diyabet ve preeklampsi yok idi. 6 hastada (%60) antenatal bilateral hidronefroz tespit edildi. 4 hastada (%40) tek taraflı hidronefroz olup üç olguda (%75) sol, bir olguda (%25) sağ taraf etkilenmişti. İki olgu (%50) antenatal tek taraflı hidronefroz saptanırken postnatal bilateral oldu. Bir olguda (%25) postnatal tamamen düzeldi ve geçici hidronefroz kabul edildi. 7 hastada (%70) hidronefroz sebebi UP darlık idi. Bu hastalardan 4'ünde (%57) UP darlık bilateral idi. Bir olguda (%14) sağ tarafta evre 4 veziköüretal reflü (VUR), solda UP darlık tespit edildi. 5 hastaya (%50) nefrostomi kateteri takıldı. Bilateral UP darlık olmasına rağmen 1 hastada herhangi bir girişim uygulanmadan düzeldi. Üç hastanın (%30) kontrol US 'unda hidronefroz gerilemesi üzerine geçici hidronefroz olarak kabul edildi.

Sonuç ve Öneriler: Çalışmamızda 10 hastanın %100 'ünü erkek hastalar oluşturmuştur. 4'ünde (%40) unilateral hidronefroz saptandı ve biri (%25) sağ, üçü (%75) sol taraflı idi. Erkeklerde ve solda sık görülmesi literatürle uyumlu idi. Çalışmamızda 7 hastada %70 UP darlık, 3 hastada geçici HN, UP darlık olanların birinde VUR saptandı. Literatürde ise %60 geçici hidronefroz, %15 UP darlık, %10 VUR saptanmış olup geçici hidronefrozun çalışmamızda daha az saptanmasını, hafif US bulguları olan hastaları poliklinikten takip etmemize ve çalışmamıza yatan hastaları almamıza bağladık.

Antenatal dönemde US ile renal anomalilerin erken tespiti, yaşamın ilerleyen dönemlerinde pyelonefrit ve böbrek yetmezliği gibi komplikasyonları önleyebileceği için yenidoğan takibinde dikkatli olunmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Antenatal hidronefroz, Hidronefroz, Üriner sistemin konjenital anomalileri

Postnatal Evaluation Of Infants Hospitalized With The Diagnosis Of Antenatal Hydronephrosis

Aim: Antenatal hydronephrosis (ANH) is the most common genitourinary system anomaly detected by ultrasonography (US) in the antenatal period. The aim of this retrospective study is to evaluate the postnatal diagnosis and prognosis of babies with antenatal renal pelvic dilatation.

Methods: Patients who were admitted to the neonatal intensive care unit of Necmettin Erbakan University Meram Medical Faculty and diagnosed with ANH were evaluated retrospectively. Ten patients with hydronephrosis were included in the study. Patients with postnatal UP (ureteropelvic) diameter <10mm and patients with multiple congenital anomalies were not included in the study. Those with an UP diameter of 10-15 mm were called for follow-up if they had no ureteral dilatation and if it was unilateral. If the UP diameter was greater than 15 mm, it was bilateral and over 10 mm or if there was ureteral dilatation, myxocystoureterography (MSUG) was performed.

Results: The mean gestational week of the 10 patients included in the study was 37.2 (±1.93) and the mean birth weight was 3283gr(±350.99). All of the patients were male. Antenatal bilateral hydronephrosis was detected in six patients (60%). There was unilateral hydronephrosis in four patients (40%) and the left side was affected in three patients (75%) and the right side was affected in one patient (25%). UP stenosis was the cause of hydronephrosis in 7 patients (70%). UP stenosis was bilateral in 4 (57%) of these patients. Stage 4 vesicoureteral reflux (VUR) on the right side and UP stenosis on the left were detected in one case (14%).

Conclusion and Recommendations: In our study, 100% of 10 patients were male patients. Unilateral hydronephrosis was found in four (40%) and one (25%) was right-sided and three (75%) were left-sided. Its prevalence in males and being on the left was consistent with the literature. In our study, 70% UP stenosis was detected in 7 patients, transient HN in 3 patients, and VUR in one of the patients with UP stenosis. In the literature, 60% transient hydronephrosis, 15% UP stenosis, and 10% VUR were detected, and we attributed the lesser detection of transient hydronephrosis in our study to the fact that we followed up the patients with mild US findings from the outpatient clinic and included inpatients in our study.

Early detection of renal anomalies by US in the antenatal period can prevent complications such as pyelonephritis and renal failure in the later stages of life, so care should be taken in neonatal follow-up

Keywords: Antenatal hydronephrosis , Hydronephrosis , Congenital anomalies of the urinary system

Çocuk Nörolojik Pratiğinde Asimetrik Ağlayan Yüz Sendromu

Arzu EROĞLU¹

¹Balıkesir Atatürk City Hospital

Sorumlu Yazar: mdarzueroğlu@hotmail.com

Amaç: Yüz bölgesinde asimetri çocuk nöroloji pratiğinde endişe verici bir bulgudur. Yüz asimetrisinin nedenleri konjenital, gelişimsel ve kazanılmış olarak sınıflandırılır. Çoğu zaman kapsamlı araştırmalara rağmen altta yatan etiyoloji genellikle belirlenemez. Nadir olarak ağzın bir tarafındaki depressör anguli oris kasının tek taraflı agenezisi veya hipoplazisinin neden olduğu konjenital asimetrik ağlayan yüz sendromu olarak karşımıza çıkmaktadır. Bu çalışmada yüz asimetrisi ile başvuran çocukları değerlendirirken, asimetrik ağlayan yüz sendromu açısından farkındalık oluşturmak amaçlanmıştır.

Yöntem: Çocuk nöroloji kliniğinde yüz asimetrisi şikayetiyle 50 hastanın verileri retrospektif olarak değerlendirilmiştir. Bu hastalar içerisinde santral ve periferik yüz felci olan vakalar dışlanmıştır. Konjenital asimetrik ağlayan yüz sendromu olan ve çalışmaya katılmak isteyen 14 hasta alınmıştır. Hastaların demografik verileri, muayene bulguları, eşlik eden hastalıkları ve nörogörüntüleme sonuçları analiz edilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen çocuk hastaların yaş ortalaması 4.5 yıl (yaş aralığı: 1 ay- 10 yaş) idi. Cinsiyet dağılımı 10 nu erkek (%71), 4 ü kız (% 29) olarak belirlendi. Hastaların doğum esnasında travma öyküsü yoktu. Üç hastada (%21) akrabalık öyküsü saptandı. Hastaların 12 sinde sol angularisoris kasında malformasyon (% 86) tespit edildi. Üç hastada servikofasiyal (%21) ve sekiz hastada kardiovasküler (%57) patoloji saptandı. Ek hastalık olarak üç hastada psikiyatrik sorunlar (%21) tespit edildi. Hastalarda yapılan elektroensefalografi ve beyin manyetik rezonans görüntüleme patoloji saptanmadı.

Sonuç ve Öneriler: Konjenital asimetrik ağlayan yüz, depressör anguli oris kasının zayıflığı ile bilinen bir durumdur. Bu durum sadece kozmetik bir sorun olabileceği gibi beslenme bozukluğu yada major konjenital anomaliler ile birlikteliğide görülebilmektedir. Asimetrik yüz etyolojik olarak değerlendirilirken konjenital asimetrik ağlayan yüz sendromu olabileceği de düşünülmelidir. Bu hastalar minör ve major konjenital anomaliler açısından multidisipliner bir yaklaşım ile araştırılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Yüz asimetrisi, Asimetrik ağlayan yüz sendromu

Asymmetric Crying Face Syndrome in Child Neurological Practice

Objectives: Asymmetry in the facial region is an alarming finding in pediatric neurology practice. The causes of facial asymmetry is classified as congenital, developmental and acquired. In most cases, the underlying etiology cannot be determined despite detailed examination. Rarely, it remains a congenital asymmetric crying face syndrome caused by unilateral agenesis or hypoplasia of the depressor anguli oris muscle on one side of the mouth. This study, it was aimed to raise awareness in terms of asymmetric crying face syndrome while evaluating children presenting with facial asymmetry.

Materials and Methods: The data of 50 patients with the complaint of facial asymmetry in the pediatric neurology clinic were evaluated retrospectively. Among these patients, cases with central and peripheral facial paralysis were excluded. 14 patients with congenital asymmetric crying face syndrome who wanted to participate in the study were included. Demographic data, examination findings, comorbidities and neuroimaging results of the patients were analyzed.

Results: The mean age of the pediatric patients included in the study was 4.5 (minimum: 1 month, maximum: 10 years). Gender distribution was determined as 10 boys (71%) and 4 girls (29%). The patients had no history of trauma during delivery. A history of consanguinity was found in three patients (21%). Malformation of the left angularis oris muscle was detected in 12 of the patients (86%). Cervicofacial pathology was detected in three patients (21%), and cardiovascular pathology was found in eight patients (57%). Psychiatric problems were detected in 3 patients (21%) as an additional disease. No pathology was detected in the electroencephalography and brain magnetic resonance imaging of the patients.

Conclusion and Recommendations: The congenital asymmetrical crying face is a condition known for the weakness of the depressor anguli oris muscle. This may be a purely cosmetic issue or may be associated with an insufficient suck or major congenital anomalies. While evaluating the asymmetric face as etiological, it should be kept in mind that congenital asymmetric crying face syndrome may be present. These patients should be investigated with a multidisciplinary approach in terms of minor and major congenital anomalies.

Keywords: Facial asymmetry, Asymmetric crying face syndrome

Kistik Fibrozise Eşlik Eden Nadir Hastalıklar

Fatih ERCAN¹, Sevgi PEKCAN¹, Gökçen ÜNAL¹, Aslı Imran YILMAZ¹, Hanife Tuğçe ÇAĞLAR¹, Abdullah AKKUŞ²

¹Meram Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

²Meram Tıp Fakültesi Pediatri Anabilim Dalı

Sorumlu Yazar: fatihercan_@hotmail.com

Giriş: Kistik fibrozis (KF) otozomal resesif geçiş gösteren, beyaz ırkın en sık genetik hastalığıdır. Ülkemizde sıklığının 1/4000-6000 olduğu düşünülmektedir. Ulusal Kistik Fibrozis Kayıt Sistemi 2021 yılı verilerine göre ülkemizde kayıtlı 1948 hasta bulunmaktadır. Bizim kliniğimizde takip edilen hasta sayısı 148'dir. Bu çalışmada KF hastalarımızda eşlik eden sendrom ve hastalıkları sunmayı amaçladık.

Gereç ve yöntem: Bölümümüzde son 10 yılda takip edilen KF hastalarının dosyaları retrospektif olarak incelendi. 5 tane eşlik eden hastalık saptandı. Bu hastaların klinik özellikleri incelendi, literatür verileriyle karşılaştırıldı, vaka serisi olarak düzenlendi.

Bulgular: Hastalarda eşlik eden patolojiler; Down Sendromu, Niemann-Pick Sendromu Tip C, Fenilketonüri, Çölyak, Wilms tümörü idi. Hastalardan üçü halen kliniğimizde takipte olup, 2 hasta hayatını kaybetmiştir. Niemann-Pick Sendromu olan hasta mülteci kökenlidir, hastaya trakeostomi açılmış olup, mekanik ventilatör desteği almışlardır. Down Sendromlu hastada Akut Myeloid Lösemi de saptanmıştır.

Tartışma ve Sonuç: Kistik fibroziste güncel tedavi modaliteleri ve uygun takip sayesinde artık hastalar daha uzun yaşam süresine sahiptir. Bu sebeple kistik fibrozis komplikasyonlarının yanında eşlik eden hastalıkların da yakın takibi ve tedavisi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: kistik fibrozis, down, çölyak

Cystic Fibrosis Disease and Rare Accompanying Diseases

Introduction: Cystic fibrosis (CF) is the most common genetic disease of the Caucasian race with autosomal recessive inheritance. Its frequency is thought to be 1/4000-6000 in our country. According to the data of the National Cystic Fibrosis Registry System for 2021, there are 1948 patients registered in our country. The number of patients followed in our clinic is 148. In this study, we aimed to present the accompanying syndromes and diseases in our CF patients.

Materials and methods: The files of CF patients followed in our department for the last 10 years were reviewed retrospectively. Five comorbid diseases were detected. The clinical features of these patients were examined, compared with the literature data, and organized as a case series.

Results: Concomitant pathologies in the patients; Down Syndrome, Niemann-Pick Syndrome Type C, Phenylketonuria, Celiac, Wilms tumor. Three of the patients are still under follow-up in our clinic, and 2 patients have died. The patient with Niemann-Pick Syndrome is of refugee origin. Tracheostomy was opened to the patient and they received mechanical ventilator support. AML was also detected in the patient with Down Syndrome.

Discussion and Conclusion: Thanks to current treatment modalities and appropriate follow-up in cystic fibrosis, patients now have a longer life expectancy. For this reason, close follow-up and treatment of accompanying diseases as well as cystic fibrosis complications are important.

Keywords: cystic fibrosis, down, celiac

14-17 Yaş Arası Lise Öğrencilerinde Uyku Bozukluğu ve Risk Faktörlerinin Sıklığının Belirlenmesi

Murat ŞAHİN¹, Murat ELEVİLİ², Fadlullah AKSOY³, Ayhan SÖĞÜT⁴, Cüneyt UĞUR⁵

¹Meram Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği, Konya, Türkiye

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İstanbul Haseki Sağlık Uygulama Ve Araştırma Merkezi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul, Türkiye

³Bezmialem Vakıf Üniversitesi, Kulak Burun Boğaz Hastalıkları Kliniği, İstanbul, Türkiye

⁴Medicalpark Hastanesi, Çocuk İmmünoloji Ve Alerji Kliniği, Trabzon, Türkiye

⁵Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Konya Şehir Sağlık Uygulama Ve Araştırma Merkezi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği, Konya, Türkiye

Sorumlu Yazar: muratsahin.144@gmail.com

Amaç: Bu çalışmada 14-17 yaş arasındaki adölesanlarda uyku solunum bozukluğunun sıklığının, semptomlarının ve risk faktörlerinin saptanması amaçlanmıştır.

Yöntem: Habitüel horlama sıklığını saptamak amacıyla liselerdeki öğrencilere anne ya da babası tarafından doldurulması için uyku solunum bozuklukları anket formu (44 maddeden oluşan çoktan seçmeli) dağıtıldı. Horlama durumuna göre olgular asla horlamaz, ara sıra horlar (haftada 1-2 gün horlama) ve habitüel horlama (haftada ≥ 3 gün horlama) olarak gruplandırıldı. Bu üç grup arasında verilerin karşılaştırılması yapıldı. Ayrıca habitüel horlaması olanların tonsiller hipertrofi, adenoid vejetasyon, nazal septumda deviasyon ve otoskopik muayenesi yapıldı.

Bulgular: Toplam doldurulan 1450 anket formundan 1147'si (% 79,1) çalışmaya dahil edildi. Habitüel horlama sıklığı % 4.7 olarak bulundu. Habitüel horlayanlarda uyku esnasında gece semptomları (apne, zor nefes alma, terleme, artmış anksiyete, sesli horlama, enürezis nokturna, yürüme, konuşma, diş gıcırdatma, ağızdan nefes alma) anlamlı fazla bulundu ($p<0,01$). Gün içi semptomları (ağızdan nefes alma, televizyon seyredirken, toplu yerlerde ve arkadaşlarıyla oturup konuşurken uyuklama) horlayan grupta fazla, habitüel horlayanlarda anlamlı daha fazla saptandı. ($p<0,01$). Ayrıca habitüel horlayanlarda okul başarısızlığı, pasif sigara içiciliği, yaygın tonsilit, astım ve saman nezlesi anlamlı fazla bulundu ($p<0,01$).

Sonuç ve Öneriler: Habitüel horlaması, uyku esnasında apnesi ve gün içinde uyuklamaları olanlarda tıkayıcı uyku apne sendromu (TUAS) semptomları sorgulanmalıdır. TUAS'dan şüphelenildiğinde tanısal inceleme yapılmalıdır. TUAS'ın tedavi edilmesiyle okul başarısının ve yaşam kalitesinin artacağı, davranışsal bozuklukların ve morbiditenin azalacağı kanaatindeyiz.

Anahtar Kelimeler: Uyku solunum bozukluğu, Habitüel horlama, Tıkayıcı uyku apne sendromu, Okul başarısızlığı

Determining the Frequency of Sleep Disorder and Risk Factors in High School Students Aged 14-17 Years

Objective: In this study, it was aimed to determine the frequency, symptoms and risk factors of sleep breathing disorder in adolescents aged 14-17 years.

Methods: In order to determine the habitual snoring frequency, a sleep breathing disorders questionnaire (multiple choice consisting of 44 items) was distributed to high school students to be filled out by their parents. According to the snoring status, the cases were grouped as never snore, occasional snoring (1-2 days a week) and habitual snoring (snoring ≥ 3 days a week). Data were compared between these three groups. In addition, tonsillar hypertrophy, adenoid vegetation, nasal septum deviation and otoscopic examination were performed for those with habitual snoring.

Results: A total of 1147 (79.1%) of the 1450 questionnaires completed were included in the study. The frequency of habitual snoring was found to be 4.7%. Nocturnal symptoms (apnea, difficult breathing, sweating, increased anxiety, loud snoring, enuresis nocturna, walking, speaking, teeth grinding, mouth breathing) were significantly higher in habitual snorers ($p<0.01$). Daytime symptoms (mouth breathing, sleepiness while watching TV, in public places and talking with friends) were more common in the snoring group and significantly more in the habitual snorers. ($p<0.01$). In addition, school failure, passive smoking, generalized tonsillitis, asthma and hay fever were found to be significantly higher in habitual snorers ($p<0.01$).

Conclusion and Suggestions: Obstructive sleep apnea syndrome (OSAS) symptoms should be questioned in those who have habitual snoring, sleep apnea and daytime sleepiness. When OSAS is suspected, diagnostic investigation should be performed. We believe that with the treatment of OSAS, school success and quality of life will increase, and behavioral disorders and morbidity will decrease.

Keywords: Sleep breathing disorder, Habitual snoring, Obstructive sleep apnea syndrome, School failure

Yenidoğan Yoğun Bakımlarında Kan Dolaşımı Enfeksiyonu Etkenlerinin Dağılımı

Oya AKKAYA¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Konya Şehir Hastanesi
Sorumlu Yazar: oyaakkaya12@gmail.com

Amaç: Son yıllarda tanı ve tedavideki olumlu gelişmeler, yenidoğan yoğun bakım ünitelerindeki (YYBÜ) bebeklerin hayatta kalma olasılığını artırmış ve böylece dirençli YYBÜ enfeksiyonları artmaya başlamıştır. En sık görülen enfeksiyon kan dolaşımı enfeksiyonlarıdır. Amacımız, YYBÜ’nde kan kültürlerinde üreyen mikroorganizmaların dağılım oranları ve antibiyotik duyarlılık profillerini belirlemek ve ampirik tedaviye yön vermektir.

Yöntem: Ocak 2021 ile Aralık 2021 tarihleri arasında YYBÜ’nden gelen ve üremesi olan kan kültür örnekleri retrospektif olarak incelenmiştir. Kan kültür şişeleri, BacTAlert (Biomérieux, Fransa) otomatize sisteminde 5 gün inkübe edilmiş, üreme sinyali veren örnekler %5 koyun kanlı agar ve Eosin Methylene Blue agara ekilmiş ve 37°C’de 24-48 saat inkübe edilmiştir. Kültürde üreme olan örnekler otomatize sistemle (VITEK 2 otomatize sistemi, bioMérieux, France) tür düzeyinde tanımlanmıştır. Antimikrobiyal duyarlılıkları EUCAST kriterleri doğrultusunda yine VITEK 2 sistemiyle yapılmıştır. Dirençli bulunan suşlar agar gradient test (bioMérieux, France) yöntemiyle doğrulanmıştır.

Bulgular: Ocak 2021- Aralık 2021 arasında YYBÜ’nden gelen ve üremesi olan 184 kan kültürü örneği incelenmiştir. % 60’ında koagülaz negatif stafilocoklar (KNS) ilk sırayı alırken, %12’sinde üreyen *Klebsiella pneumoniae* ikinci sırada yer almış ve onu % 6 ile *Enterococcus faecalis-faecium*, %5 ile *Staphylococcus aureus*, %5 ile *E. coli*, %5 ile *Candida parapsilosis-albicans*, % 2 ile *Streptococcus agalactia*, % 2 ile *Pseudomonas aeruginosa* ve % 2 ile *Serratia marcescens* takip etmiştir. KNS lerin % 93’ü metisilin dirençlidir (MR). İkinci sıklıkta görülen *K. pneumoniae*’da 3. kuşak sefalosporin direnç oranı %77, GSBL (Genişlemiş Spektrumlu Betalaktamaz) pozitifliği % 60 tır. Yatışının ilk üç gününde kan kültürü gönderilen 50 hastanın tümünde KNS üremiş, 3. günden sonra gönderilenlerin ise yarısında KNS ve diğer yarısında klebsiella ve candida gibi patojenler üremiştir.

Sonuç ve Öneriler: Çalışmamızda YYBÜ’nde yatan hastaların kan kültürlerinde en sık etken MRKNS ve çok ilaca dirençli *K. pneumoniae* olmuştur. Bu çalışmaların her hastane için yapılması, YYBÜ enfeksiyon etkenlerinin ve antibiyotik duyarlılık profillerinin belirlenmesi ve bu verilere göre ampirik tedavi planı yapılması, kültür antibiyogram sonuçlarına göre de ampirik tedavinin sonlandırılması uygundur. Böylece hem YYBÜ hasta mortalitesi azalır hem de antibiyotik direnç artışının önüne geçilmiş olur.

Anahtar Kelimeler: kan kültürü, Vitek 2, yenidoğan

Distribution of Agents Causing Bloodstream Infections in the Newborn Intensive Care Unit

Objective: In recent years, advances in diagnosis and treatment have increased the likelihood of survival among infants admitted to neonatal intensive care units (NICU), which has led to an increase in resistant NICU infections. In this context, the most common type of infection is bloodstream infection. We aimed to determine the distribution rates and antibiotic sensitivity profiles of microorganisms that demonstrated growth in blood cultures from the NICU.

Methods: Blood culture samples obtained from patients hospitalized in the NICU between January 2021 and December 2021 were analyzed retrospectively, given that growth was detected. Blood culture bottles were incubated in the BacTAlert (Biomérieux, France) automated system for 5 days and samples showing growth signals were seeded on 5% sheep blood agar and Eosin Methylene Blue agar, followed by incubation at 37°C for 24-48 hours. Specimens with growth in culture were identified at the species level by automated system (VITEK 2 automated system, bioMérieux, France). Antimicrobial sensitivity was determined with the VITEK 2 in accordance with EUCAST criteria. Resistant strains were confirmed by the agar gradient test (bioMérieux, France).

Results: During the study period, 184 blood culture samples with growth were detected. Microorganisms detected were, in order of frequency: 60% coagulase negative staphylococci (CNS), 12% *Klebsiella pneumoniae*, 6% *Enterococcus faecalis-faecium*, 5% *Staphylococcus aureus*, 5% *E. coli*, 5% *Candida parapsilosis-albicans*, 2% *Streptococcus agalactia*, 2% *Pseudomonas aeruginosa*, and 2% *Serratia marcescens*. Methicillin resistance (MR) was present in 93% of CNSs. In *K pneumoniae*, the rate of 3rd generation cephalosporin resistance was 77%, and extended-spectrum beta-lactamase positivity was 60%. CNS grew in all 50 patients whose blood cultures were sent within the first three days of hospitalization. CNS growth was detected in half of the blood cultures sent after the 3rd day, while pathogens such as klebsiella and candida were identified in the other half.

Conclusion and Recommendations: In our study, MRCNS and multi-drug-resistant *K. pneumoniae* were the most common agents in the blood cultures of patients hospitalized in the NICU. It would be an appropriate approach to carry out similar studies in every hospital, to determine NICU-related infectious agents and their antibiotic sensitivity profiles, to plan empirical treatments according to these data, and to terminate empirical treatment according to antibiogram results. Through this approach, both NICU patient mortality can be reduced and the increase in antibiotic resistance can be prevented.

Keywords: blood culture, Vitek 2, newborn

Covid-19 Pandemi Sürecinin Çocuk ve Ergenlerin Uyku Alışkanlıklarına Etkisinin Araştırılması

Ebru BULDU¹, Evrim GÜRHAN TAHTA², Ayşe Tolunay OFLU³, Ayşegül BÜKÜLMEZ³

¹Konya Beyhekim Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

²Özel Muayenehane Merkez, Afyon

³Afyon Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları A. D.

Sorumlu Yazar: drbuldu@gmail.com

Amaç: Bu çalışmanın amacı Covid-19 pandemi sürecinin çocuklardaki uyku alışkanlıkları ve sorunlarına etkisini araştırmaktır.

Yöntem: Araştırmaya Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniğine 15 Mayıs ve 15 Haziran 2020 tarihleri arasında, ayaktan sağlık hizmeti almak için başvuran, 0-18 yaş aralığındaki hastaların anneleri dahil edildi. Araştırmaya katılmaya gönüllü olan annelere yapılandırılmış anket uygulandı.

Bulgular: Çalışmaya 237 kız (%51.9) 220 erkek (%48.1) toplam 457 çocuk katılmıştır. Katılımcıların yaş ortalaması 10.03±4.4 yıl (Min:1 - Max:18) idi. Pandemi öncesi uyku süresi ortalama 9,5 saat, pandemi süresince uyku süresi ortalama 10 saat saptanmıştır. Pandemi öncesinde yatma saati ile Pandemi sürecinde yatma saati arasında 1 saat 42 dk gecikme bulunmuştur (<0.001). Pandemi öncesinde sabah uyanma saati ile Pandemi sürecinde sabah uyanma saati arasında 2 saat 20 dk gecikme saptanmıştır (<0.001). Pandemi öncesi döneme göre Pandemi sürecinde uyku odasında teknolojik alet varlığı belirgin artmış, yatağa yatmakta direnç gösterme, yalnız yatmakta zorlanma ve uykuya dalmakta zorlanma sorunları belirgin artmış, uyku öncesi hazırlık varlığı belirgin azalmış saptandı (<0.001).

Sonuç ve Öneriler: Bu çalışma, COVID 19 pandemisi sırasında çocuk ve ergenlerin uyku alışkanlıklarının pandemi öncesine kıyasla belirgin değiştiğini ve bazı uyku sorunlarının arttığını gösterdi. Çocuk sağlığı açısından uyku sorunlarını farketmek ve azaltmak sağlık çalışanlarının önemli bir sorumluluğudur ve bu konuda anne ve babaların bilinçlendirilmesi sağlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Uyku, Pandemi, Covid-19, Çocuk, Ergen

Investigation of the Effect of Covid-19 Pandemic Process on Sleep Habits of Children and Adolescents

Objective: The aim of this study is to investigate the effect of the Covid-19 pandemic process on sleep habits and problems in children.

Methods: The mothers of patients aged 0-18 years, who applied to Afyonkarahisar Health Sciences University Pediatrics Clinic between May 15 and June 15, 2020, for outpatient health care were included in the study. A structured questionnaire was administered to mothers who volunteered to participate in the study.

Results: A total of 457 children, 237 girls (51.9%) and 220 boys (48.1%) participated in the study. The mean age of the participants was 10.03±4.4 years (Min:1 - Max:18). The average sleep time before the pandemic was 9.5 hours, and the average sleep time was 10 hours during the pandemic. A delay of 1 hour and 42 minutes was found between bedtime before the pandemic and bedtime during the pandemic (<0.001). A delay of 2 hours and 20 minutes was detected between the morning wake-up time before the pandemic and the morning wake-up time during the pandemic process (<0.001). Compared to the pre-pandemic period, the presence of technological devices in the sleeping room increased significantly during the pandemic process, the problems of resisting lying down, having difficulty in lying down alone and falling asleep were significantly increased, and the presence of pre-sleep preparation was significantly reduced (<0.001).

Conclusion and Recommendations: This study showed that during the COVID 19 pandemic, the sleep habits of children and adolescents changed significantly compared to the pre-pandemic period, and some sleep problems increased. Recognizing and reducing sleep problems in terms of child health is an important responsibility of healthcare professionals, and parents should be made aware of this issue.

Keywords: Sleep, Pandemic, Covid-19, Child, Adolescent

Gastrointestinal Sistem Kanaması Nedeniyle 2022 Yılında Endoskopi Yapılan Hastaların Sonuçları

Arzu GÜLSEREN¹, Buket DALDABAN SARICA¹, Esra EREN¹

¹Kayseri Şehir Eğitim Ve Araştırma Hastanesi
Sorumlu Yazar: drarzugulseren@gmail.com

Amaç: Üçüncü basamak bir merkeze gastrointestinal sistem kanaması şikayeti ile başvuran çocuklara yapılan endoskopi ve kolonoskopi sonuçlarının araştırılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Kayseri Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesine 2022 yılında gastrointestinal sistem kanaması ile başvuran çocuklar (Minimum:1, Maximum:18) çalışmaya dahil edildi. Çocukların tam kan sayımı, protrombin zamanı, serum kreatinin değerleri retrospektif olarak hastane kayıt sisteminden araştırıldı. Hastalara yapılan özefagogastroduodenoskopi ve kolonoskopi işlemleri ve sonuçları kaydedildi.

Bulgular: Çalışmaya 54 hasta alındı (48.1% kız ve 51.9% erkek) ve hastaların ortalama yaşları 8.8 ± 5.4 olarak saptandı. Hastaların başvuru anında hemoglobin değerleri ortalama 11.5 ± 2.3 ve en düşük değer 6.5 olarak saptandı. Hastaların karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri ve platelet değerleri normal aralıktaydı. International Normalized Ratio (INR) değeri 2 (3.7%) hastada 1.5 değerinde saptandı, diğer hastalarda normal aralıktaydı. Başvuru şikayeti %44.4 hastada hematokezya, %33.3 hastada kanlı kusma, %11.1 hematemez ve %11.1 hastada melenaydı. Endoskopide en sık rastlanılan bulgular: %18.5 hastada gastrik ülser, %11.1 özefajit, %11.1 gastrit ve %7.4 duodenal ülserdi. Hastaların %25.9'unda endoskopik patoloji saptanmadı. Hastaların %18.5'ine eritrosit transfüzyonu yapıldı.

Sonuç ve Öneriler: Gastrointestinal sistem kanaması ile başvuran çocukların yaklaşık dörtte birinde endoskopik patoloji saptanmamış olup en sık görülen bulgu %18.5 oranında gastrik ülserdir.

Anahtar Kelimeler: Mide ülseri, Özofajit, Gastrit

Outcomes of Patients who had Endoscopy in 2022 for Gastrointestinal System Bleeding

Objective: It was aimed to investigate the results of endoscopy and colonoscopy performed on children who applied to a tertiary center with the complaint of gastrointestinal system bleeding.

Method: Children (Minimum:1, Maximum:18) admitted to Kayseri City Training and Research Hospital in 2022 with gastrointestinal bleeding were included in the study. The children's complete blood count, prothrombin time, and serum creatinine values were retrospectively investigated from the hospital registry system. Esophagogastroduodenoscopy and colonoscopy procedures and results performed on the patients were recorded.

Results: 54 patients were included in the study (48.1% female and 51.9% male), and the mean age of the patients was 8.8 ± 5.4 years. The mean hemoglobin values of the patients at the time of admission were 11.5 ± 2.3 and the lowest value was 6.5. The liver and kidney function tests and platelet values of the patients were within the normal range. International Normalized Ratio (INR) value was found to be 1.5 in 2 (3.7%) patients, while it was within the normal range in other patients. The complaints at admission were hematochezia in 44.4%, bloody vomiting in 33.3%, hematemesis in 11.1%, and melena in 11.1%. The most common findings on endoscopy were gastric ulcer in 18.5% of patients, 11.1% esophagitis, 11.1% gastritis and 7.4% duodenal ulcer. Endoscopic pathology was not detected in 25.9% of the patients. Erythrocyte transfusion was performed in 18.5% of the patients.

Conclusion and Recommendations: Endoscopic pathology was not found in approximately one-fourth of the children presenting with gastrointestinal bleeding, and the most common finding was gastric ulcer with a rate of 18.5%.

Keywords: Gastric ulcer, Esophagitis, Gastritis

PS27

Çocuklarda Ölüm Nedenleri ve Kaza Sonucu Ölümlere İlişkin Değerlendirme; 2015-2020

Fatih Cemal TEKİN¹

¹Karapınar Devlet Hastanesi, Konya, Türkiye
Sorumlu Yazar: fatihcemal.tekin@sbu.edu.tr

Amaç: Sağlık hizmetlerinin daha etkin planlanmasında, kaynakların doğru kullanılmasında ve sağlık hizmetinin kaliteli sunulmasında, halk sağlığı açısından önemli hastalıklar tanımında da geçen en çok görülen, sakat bırakan ve öldüren hastalıkların tespiti son derece önemlidir. Çalışmamızda çocukluk döneminde en çok ölüme sebep olan hastalıkların incelemesini yaptık ve bunlar içinde kazaların oranını belirlemeye çalıştık. Kazalara bağlı ölümlerin çoğunluğunun önlenabilir olması nedeniyle, çocuk ölümlerinin azaltılmasına yönelik alınacak tedbirlerde kazalara dikkat çekmeyi amaçladık.

Yöntem: Araştırmamız Centers for Disease Control and Prevention (CDC) tarafından sunulan veri tabanından, 0-17 yaş arası bebek ve çocuklara ait verilen değerlendirilmesi ile yapılan retrospektif türde kesitsel bir çalışmadır.

Tüm testler için istatistiksel anlamlılık düzeyi $p < 0,05$ olarak kabul edilmiştir.

Bulgular: 0-17 yaş çocuklarda 2015-2020 yılları arasında toplam 55.186 travmaya bağlı ölüm gerçekleştiği, bunların 36.176 (%65,55)'sinin erkek, 19.010 (%34,45)'unun kız olduğu tespit edilmiştir. Travmaya bağlı ölümlerin %60,5'inin kazalar sonucu olduğu, %18,3'ünün cinayet nedeniyle, %17,9' unun suid nedeniyle olduğu %3,2'sinin ise sebebinin tespit edilemediği bulunmuştur.

Kazalara bağlı ölümlerin yıllara göre değişimine bakıldığında 2015 yılında 5.632, 2016 yılında 5.773, 2017 yılında 5.701, 2018 yılında 5.219, 2019 yılında 5.295, 2020 yılında 5.746 ölüm bildirimi yapıldığı tespit edilmiştir. Kazalara bağlı ölüm sayıları ile yıllar arasında yapılan korelasyon testinde istatistiksel olarak anlamlı ilişki yokken ($p=0,78$), ölüme sebep olan tüm yaralanmalar içindeki kaza oranları ile yıllar arasında ise negatif yönde ve mükemmel düzeyde bir korelasyon saptanmıştır ($p=0,015$ $r=-0,899$).

Sonuç ve Öneriler: Kazalar çocuk ölümlerinin en önemli önlenabilir nedenleri arasındadır. Kazalar içinde ise motorlu taşıt ve trafik kazaları en çok karşılaşılanlardır. Dünya genelinde çocuk ölümlerini azaltmak için birçok kuruluş raporlar hazırlamakta ve projeksiyonlar ortaya koymaktadır. Önlenabilir çocuk ölümlerini azaltmaya yönelik atılacak adımların en başında da kazalara yönelik önleyici tedbirler aklı gelmektedir. Çalışmamızda da kazaların çocuk ölüm sayılarının yüksek olmasında önemli bir faktör olduğu gösterilmiştir. Kazaların diğer travmalar arasındaki oranın azaldığının tespit edilmesi alınan tedbirlerin olumlu bir sonucu olarak nitelendirilebilse de, sayıların yüksek olması bu konuda yapılan çalışmaların halen yetersiz olduğunu ve bu konuya daha fazla önem verilmesi gerektiğini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: çocuk, mortalite, kaza, travma

Assessment on Causes of Death and Unintentional Injuries Deaths in Children; 2015-2020

Objective: It is extremely important to identify the most common, disabling and fatal diseases, which are also included in the definition of important diseases in terms of public health, in order to plan health services more effectively, to use resources correctly and to provide quality health services. In our study, we examined the diseases that cause the most deaths in childhood and tried to determine the rate of injuries among them. Since the majority of deaths due to injuries are preventable, we aimed to draw attention to unintentional injuries in the measures to be taken to reduce child mortality.

Methods: Our study is a retrospective cross-sectional study using data from the Centers for Disease Control and Prevention database on children aged 0-17 years.

Statistical significance level was accepted as $p < 0.05$ for all tests.

Results: It was determined that a total of 55.186 trauma-related deaths occurred in children aged 0-17 years between 2015-2020, of which 36.176 (65.55%) were boys and 19.010 (34.45%) were girls. It was found that 60.5% of trauma-related deaths were due to unintentional injuries, 18.3% were due to homicide, 17.9% were due to suicide, and the cause of 3.2% could not be determined.

Looking at the change in deaths due to unintentional injuries by years, it was determined that 5.632 deaths were reported in 2015, 5.773 in 2016, 5.701 in 2017, 5.219 in 2018, 5.295 in 2019, and 5.746 in 2020. While there was no statistically significant correlation between the number of death due to accidents and years ($p=0.78$), there was a negative and excellent correlation between the accident rates among all injuries causing death and the years ($p=0.015$ $r=-0.899$).

Conclusion and Recommendations: Unintentional injuries are among the most important preventable causes of child mortality. Among unintentional injuries, motor vehicle and traffic accidents are the most common. Although the fact that the rate of unintentional injuries among other traumas has decreased can be considered as a positive result of the measures taken, the high number of unintentional injuries has shown that studies on this subject are still insufficient and that more attention should be paid to this issue.

Keywords: *pediatrics, mortality, unintentional injuries, trauma*

Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde Sağlık Hizmeti İlişkili Enfeksiyonların Epidemiyolojisi, Risk Faktörleri ve Sonuçları: Üçüncü Basamak Bir Üniversite Hastanesinden 6 Yıllık Sürveyans

İbrahim ERAYMAN¹, Rukiyye BULUT¹, Bahar KANDEMİR¹, Mehmet AKGÜL¹, Hüseyin ALTUNHAN², Mehmet UYAR³

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Enfeksiyon Hastalıkları Ve Klinik Mikrobiyoloji Ad.

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Neonatoloji Bd.

³Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Halk Sağlığı Ad.

Sorumlu Yazar: drerayman@yahoo.com

Amaç: Sağlık hizmeti ilişkili enfeksiyonlar (SHİE) yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde (YYBÜ) morbidite ve mortalitenin önemli nedenlerindedir. Bu çalışmada YYBÜ'deki SHİE'lerin ve ilişkili faktörlerin değerlendirilmesi amaçlandı.

Yöntem: 1 Ocak 2017-31 Aralık 2022 tarihleri arasında NEÜ Meram Tıp Fakültesi YYBÜ'de Enfeksiyon Kontrol Komite ekibi tarafından günlük aktif sürveyansla takip edilen ve saptanan SHİE'ler retrospektif olarak değerlendirildi. SHİE tanıları Center for Disease Control and Prevention (CDC) kriterlerine göre konuldu. YYBÜ'de yatan hasta sayısı, hasta günü, tespit edilen SHİE sayısı ve türü, invaziv araç kullanım oranı, izole edilen patojenler ve hastaların risk faktörleri değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmada 5895 hasta, 74726 hasta günü izlendi. Tüm araştırma yılları için ortalama SHİE hızı %3.4 ve insidans dansitesi %2.68 idi. SHİE hızı >2500 gr olan yenidoğanlarda düşük (%2.29) iken en yüksek SHİE hızı ≤750 gr yenidoğanlarda (%15.42) saptandı. SHİE tanısı alan 172 hastada 201 enfeksiyon tespit edildi. SHİE dağılımları değerlendirildiğinde 201 SHİE'nin 180 (%89.5)'i kan dolaşımı enfeksiyonu (KDE), 6 (%3)'sü cerrahi alan enfeksiyonu (CAE), 5 (%2.5)'i menenjit, 4 (%2)'ü üriner sistem enfeksiyonu, 3 (%1.5)'ü ventilatör ilişkili pnömoni (VİP), 3 (%1.5)'ü peritonitti. Yıllara göre SHİE dağılımı tablo'1 de gösterilmiştir. Hastalardan izole edilen patojenler değerlendirildiğinde; en sık izole edilen etkenler Klebsiella spp. (%44.8), metisilin dirençli koagülaz negatif stafilokoklar (%24.4) ve Acinetobacter spp. (%11.6)'di. SHİE'lerin risk faktörleri değerlendirildiğinde; en sık umbilikal kateter kullanımı (%79.5), total parenteral nutrisyon (%78.5), mekanik ventilasyon (%66.9) olarak saptandılar. SHİE tanısı alan hastalarda mortalite oranı ise %20.9 olarak bulundu.

Sonuç ve Öneriler: SHİE'ler, dünyada olduğu gibi hastanemizde de önemli bir sorun olmaya devam etmektedir. Aktif sürveyansa devam edilmesi ve yıllar içindeki değişimlerin değerlendirilmesi, enfeksiyona atfedilen risk ve mortalite faktörleri saptanarak enfeksiyon kontrol programları belirlenmeli ve uygulanmaları yakından izlenmelidir. Bu uygulamalar SHİE'ler ile mücadelede başarıyı artıracaktır.

Anahtar Kelimeler: yenidoğan yoğun bakım üniteleri, sağlık hizmeti ilişkili enfeksiyonlar

Epidemiology, Risk Factors and Outcomes of Healthcare-Associated Infections in the Neonatal Intensive Care Unit: 6-Year Surveillance from a Tertiary University Hospital

Objective: Healthcare-associated infections (HAIs) are important causes of morbidity and mortality in neonatal intensive care units (NICUs). The aim of this study was to evaluate HAIs and related factors in NICU.

Method: HAIs that were followed up and detected with daily active surveillance by the Infection Control Committee team at NICU of NEU Meram Medical Faculty between 1 January 2017 and 31 December 2022 were evaluated retrospectively. HAI was diagnosed according to the Center for Disease Control and Prevention (CDC) criteria. The number of patients hospitalized in the NICU, patient days, the number and type of HAI detected, the rate of invasive device use, isolated pathogens and risk factors of the patients were evaluated.

Results: 5895 patients and 74726 patient days were followed in the study. The mean HAI rate for all study years was 3.4% and the incidence density was %2.68. While the rate of HAI was low (2.29%) in newborns with a rate of >2500 g, the highest rate was found in newborns with a rate of ≤750 gr (15.42%). 201 infections were detected in 172 patients diagnosed with HAI. When the HAI distributions were evaluated, 180 (89.5%) of 201 HAI were bloodstream infection (BSI), 6 (3%) surgical site infection (SSI), 5 (2.5%) meningitis, 4 (2%) ü urinary tract infections, 3 (1.5%) were ventilator-associated pneumonia (VAP), 3 (1.5%) were peritonitis. HAI distribution by years is shown in Table 1. When the pathogens isolated from the patients are evaluated; the most commonly isolated agents are Klebsiella spp. (44.8%), methicillin-resistant coagulase-negative staphylococci (24.4%), and Acinetobacter spp. (11.6%). The most common risk factors of HAIs are umbilical catheter use (79.5%), total parenteral nutrition (78.5%) and mechanical ventilation (66.9%). The mortality rate was found to be 20.9% in patients diagnosed with HAI.

Conclusion and Recommendations: HCAIs continue to be an important problem in our hospital as well as in the world. Continuation of active surveillance and evaluation of changes over the years, risk and mortality factors attributed to infection should be determined, infection control programs should be determined and their implementation should be closely monitored. These practices will increase the success in the fight against SHIs.

Keywords: neonatal intensive care units, healthcare-associated infections

Çocuklarda Çölyak Hastalığından Şüphelenirken Klinik Ve Laboratuvar Bulgularını Ne Kadar Önemsemeliyiz?

Esra KİLİM¹, Meltem GÜMÜŞ¹, Halil Haldun EMİROĞLU¹, Aladdin YORULMAZ¹, Anna CARINA ERGANI¹,
Reyhan GÜMÜŞTEKİN¹

¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi

Sorumlu Yazar: esskilimm@gmail.com

Amaç: Diyete uyan hastaların hastaneye başvuru şikayetleri, tanı anındaki laboratuvar verileri, seroloji sonuçları, genetik analizlerini yaş gruplarına göre değerlendirmek ve diyet sonrası olguların antropometrik parametreleri ve laboratuvar değerleri arasındaki ilişkiyi incelemek amaçlanmıştır.

Yöntem: Bu çalışma, Ocak 2011- Mart 2022 tarihleri arasında Selçuk Üniversitesi Çocuk Gastroenteroloji bölümünde tanı alan ve takip edilen hastaların dosyalarının retrospektif olarak değerlendirmiştir. ÇH tanısı Avrupa Pediatrik Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme (ESPGHAN) topluluğunun tanı kriterlerine göre konulan 162 hastayla çalışma tamamlanmıştır. Selçuk Üniversitesi hasta veri kayıt tabanı kullanılarak çölyak hastalığı tanılı hastalarda, hasta dosyası ve laboratuvar kayıtları (tam kan sayımı, demir, demir bağlama kapasitesi, ferritin, folik asit ve vitamin B12, kalsiyum(Ca), fosfor(P), alkalin fosfataz(ALP), alanin amino transferaz (ALT), aspartat amino transferaz(AST), total protein, albümin, immunglobülin A (IgA), endomisyum antikorları, doku transglutaminazları, D vitamini değerleri, NLO, LMO, PLO, RPO) tanı anı ve 6.ay kontrolü incelenmiştir ve kontrol grubuyla kıyaslanmıştır. Çölyak tanısı konulan hastaların cinsiyetleri, yaşları, aile öyküsü, eşlik eden hastalık durumu, başvuru yakınmaları, ağırlık ve boy ölçümü verileri, fizik muayene bulguları ve laboratuvar değerleri, endoskopik verileri, HLA sonuçları, kemik mineral dansitometrisi ölçümleri kaydedildi.

Bulgular: Ocak 2011-Mart 2022 tarihleri arasında Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı polikliniğine başvuran 162 Çölyak hastası ve 85 sağlıklı kontrol çalışmaya alındı. Hasta grubunda 97 (%59,9) kız, 65 (%40,1) erkek ve kontrol grubunda ise 45 kız (%52,9), 40 erkekti (%47,1). Gruplar arasında cinsiyet açısından istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptanmadı. Çalışmadaki çölyak hastalarının tanı yaş ortalaması 105,72±51,27 ayken kontrol grubu hastaların tanı yaş ortalaması 100,96±53,37 aydı. Yaş ortalaması gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark tespit edilmedi. Hastaların başvuru anı ve 6.ay kontrolündeki kilo ve persentili, boy ve persentili, vücut kitle indeksi incelendiğinde hepsinde anlamlı fark saptandı. Çalışmamızda çölyak hastalarının 151'inin (%89,8) intestinal, 34'ünün (%10,2) intestinal dışı belirtilerle başvurduğu görüldü. Çölyak hastalarının 19'unda (%11,7) semptom olmadan başvurduğu gözlemlendi. Hastaların, 6'sında (%4,4) Tip 2, 29'unda (%21,4) Tip 3A, 66'sında (%48,8) Tip 3B, 34'ünde (%25) Tip 3C olduğu tespit edildi. NLO değerinde hasta ve kontrol grubu arasında anlamlı farklılık saptanmazken, çölyak hastalarının başvuru ve diyet sonrası kıyaslamasında anlamlı farklılık saptanmıştır. LMO, PLO, RPO değerlerinde ise hem hasta ve kontrol grubu kıyaslamasında hem de hastaların başvuru ve diyet sonrası kıyaslamasında anlamlı farklılık olmadığı gözlemlendi. Çalışmamızda DEXA yapılanların %16,7'sinde osteoporoz, %44,4'ünde osteopeni saptandı.

Sonuç ve Öneriler: ÇH'nda farkındalığın ve tarama testlerinin artmasıyla ileri yaşlardaki hastalar da tanı almaktadır. Çalışmamızda ileri yaşta tanı alan hasta sayısının giderek artmakta olduğunu ve bu hastaların daha çok atipik bulgularla başvurduğunu saptadık.

Anahtar Kelimeler: Çölyak hastalığı, glutensiz diyet, yaş grubu

How Much Should We Care About Clinical And Laboratory Findings When Suspecting Celiac Disease In Children?

Objective: It was aimed to evaluate the complaints of patients who adhered to the diet at admission to the hospital, laboratory data at the time of diagnosis, serology results, genetic analyzes according to age groups, and to examine the relationship between anthropometric parameters and laboratory values of the cases after the diet.

Method: This study retrospectively evaluated the files of patients who were diagnosed and followed up in the Department of Pediatric Gastroenterology at Selcuk University between January 2011 and March 2022. The study was completed with 162 patients who were diagnosed with CD according to the diagnostic criteria of the ESPGHAN community. Using the Selcuk University patient database, the patient files and laboratory records of patients with celiac disease were examined at the time of diagnosis and at the 6th month control. Gender, age, family history, concomitant disease status, admission complaints, weight and height measurement data, physical examination findings and laboratory values of patients diagnosed with celiac were recorded.

Results: Between January 2011 and March 2022, 162 Celiac patients and 85 healthy controls who applied to Selcuk University Medical Faculty Hospital Pediatric Gastroenterology Department outpatient clinic were included in the study. There were 97 (59.9%) girls and 65 (40.1%) boys in the patient group and 45 (52.9%) girls and 40 (47.1%) boys in the control group. The mean age of diagnosis of the celiac patients in the study was 105.72 ± 51.27 months, while the mean age of diagnosis of the patients in the control group was 100.96 ± 53.37 months. While no significant difference was found between the patient and control groups in NLR value, a significant difference was found in the comparison of celiac patients at admission and after diet. It was observed that there was no significant difference in the comparison of the patient and control groups in the LMO, PLO, and RPO values.

Conclusion and Recommendations: With the increase in awareness and screening tests in CD, elderly patients are also diagnosed. In our study, we found that the number of patients diagnosed at an advanced age is gradually increasing and these patients mostly present with atypical findings.

Keywords: Celiac disease, gluten-free diet, age group

Santral Puberte Prekoksta GnRH Analoglarının Tiroid Fonksiyonuna Etkisi

Saime ERGEN DİBEKLİOĞLU¹, Beray SELVER EKLİOĞLU¹, Mehmet Emre ATABEK¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji
Sorumlu Yazar: drsaimeergen@yahoo.com

Amaç: Santral puberte prekoks, hipotalamus hipofiz gonad ekseninin kızlarda 8, erkeklerde 9 yaşından önce aktive olmasıdır, çoğunlukla idiyopatik olup kızlarda daha sık görülür. COVID 19 pandemisiyle birlikte görülme sıklığı her geçen gün artmaktadır. Etyoloji de genetik faktörlerin öneminin yanında beslenme alışkanlıklarındaki değişiklikler, obezite, özellikle ekran maruziyeti ve endokrin bozucular gibi çevresel faktörler sorumlu tutulmakta ancak henüz açıklanamayan yönleri bulunmaktadır. Puberte prekoksun laboratuvar verilerinde LH yüksekliğinin yanında TSH yüksekliğinde birlikte görülebileceği bilinmekle birlikte tiroid fonksiyon testleri ile puberte prekoks ilişkisi henüz netleşmemiştir. Diğer taraftan tedavide uzun süredir yaygın olarak kullanılan gonadotropin releasing hormon (GnRH) analoglarının güvenilir bir tedavi olduğu bilinsede, kemik sağlığı üzerine etkileri tanımlanmışken tiroid hormon sentez ve işlevindeki etkilerine yönelik puberte prekokssta çalışma sayısı kısıtlıdır. Çalışmamızda idiyopatik santral puberte prekoks tanısıyla izlenen vakalarımızda, GnRH agonisti tedavisinin tiroid fonksiyon testlerine etkisini değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Endokrinoloji polikliniklerine Ocak 2022-Aralık 2022 tarihleri arasında erken ergenlik şikayetiyle başvuran, klinik, laboratuvar ve radyolojik bulguları ile idiyopatik santral puberte prekoks tanısıyla GnRH analogu tedavisi başlanan hastaların dosya kayıtları ve laboratuvar sonuçları retrospektif taranarak çalışmanın verileri elde edildi.

Bulgular: Çalışmaya toplam 50 hasta dahil edildi. Hastalarımızın sadece bir tanesi erkekti ve 8 hastaya (%16) hızlı ilerleyen puberte ve menarş nedeniyle tedavi verildi. Yaş ortalaması 8 yaş (2.5-9.5). GnRH tedavi süresi ortalaması 14.24 ± 9.02 ay (3-40). Tedavi başlangıcında vücut kitle indeksi (VKI) %81.87±18.36 ve tedavi bitiminde VKI %79.09±22.04 olarak hesaplandı (Z:-0.589; p:0.556). Benzer şekilde VKI-SDS başlangıç 1.11±0.75 iken, VKI-SDS tedavi bitiminde 1.05±0.79 olup arasında anlamlı bir ilişki yoktu (Z:-0.217; p:0.828). Tiroid fonksiyon testlerinden sT4 başlangıç 0.97±0.45 ng/dl, sT4 tedavi sonrası 1.15±0.35 ng/dl ile tedavinin sT4 düzeyinin anlamlı şekilde artırdığı bulundu (Z:-2.413; p:0.016). TSH başlangıç 2,52±1,25 mU/L ve TSH son 2,06±0,91 mU/L karşılaştırıldığında, tedavi sonrası TSH düzeyleri anlamlı düzeyde azalmıştı (Z:-2.626; p:0.009). TSH tedavi başlangıcı ve sonrası arasındaki farkın tedavi süresine göre değişmediği gözlemlendi (r:0,121; p:0,401).

Sonuç: Santral puberte prekoksun patogenezinde TSH yüksekliği gözlenebilirken, tedavi verilen çocuklarda GnRH analoglarında tiroid hormonlarının sentez ve işlevinde farklılıklar yapabileceği akılda bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Puberte Prekoks, GnRH Agonisti, Tiroid Fonksiyon Testleri

The Effect of GnRH Analogs on Thyroid Function in Precocious Central Puberty

Objective: Central precocious puberty is the activation of the hypothalamic-pituitary-gonadal axis in girls before the age of 8 and in boys before the age of 9. It is usually idiopathic and occurs more frequently in girls. The incidence is increasing day by day. In addition to genetic factors, environmental factors such as changes in eating habits, obesity, especially screen exposure, and endocrine disruptors are also blamed, but the details are unclear. Although precocious puberty may be associated with increased LH and TSH levels in laboratory data, the relationship between thyroid function tests and puberty precox isn't clear. Although gonadotropin-releasing hormone (GnRH) analogs have long been used as reliable treatments, studies on their effects on thyroid hormones and precocious puberty are limited. This study aims to investigate the effect of GnRH analogs on thyroid function in patients diagnosed with idiopathic central puberty precox.

Method: The records and laboratory results of patients who were presented to the Department of Pediatric Endocrinology with complaints of precocious puberty and receiving GnRH analog therapy and with a diagnosis of idiopathic central puberty precox with clinical, laboratory, and radiological findings were retrospectively reviewed. The study data were obtained by scanning.

Results: Fifty patients were included in the study. Only one was male, and eight (16%) were treated for rapidly progressing puberty and menarche. The average age was 8 years (2.5-9.5). The mean GnRH treatment duration was 14.24 ± 9.02 months (3-40). Body mass index (BMI) was $81.87 \pm 18.36\%$ at baseline and $79.09 \pm 22.04\%$ at the end of treatment (Z:-0.589; p:0.556). BMI-SDS was 1.11 ± 0.75 at baseline and 1.05 ± 0.79 at the end of treatment (Z:-0.217; p:0.828). A significant increase in fT4 level was observed (0.97 ± 0.45 ng/dl at baseline and 1.15 ± 0.35 ng/dl after treatment Z:-2.413; p:0.016). When comparing baseline (2.52 ± 1.25 mU/L) to final TSH levels (2.06 ± 0.91 mU/L), TSH levels were significantly lower after treatment (Z:-2.626; p:0.009) and didn't differ by treatment duration (r:0.121; p:0.401).

Conclusion: While high TSH may be observed in the pathogenesis of central puberty precox, GnRH analogs may also cause differences in thyroid hormones in treated children.

Keywords: Precocious Puberty, GnRH Agonist, Thyroid Function Tests

Triküspit kapağın Ebstein anomalisi : Fetüsten çocukluğa 11 olgu

Mehmet Burhan OFLAZ¹, Ümmü Seleme MUMCU¹, Muhammet Zahit KOYUNCU¹, Tamer BAYSAL¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Merem Tıp Fakültesi
Sorumlu Yazar: mburhanoflaz@gmail.com

Ebstein anomalisi triküspit kapağın septal ve posterior leafletlerinin apikale doğru yer değiştirmesi ile karakterize olup oldukça nadir görülen bir doğuştan kalp anomalisidir. Gebelik sırasında lityum kullanımı ile ilişkisi gösterilmiş olan bu patolojiye atriyal septal defekt ve ventriküler septal defekt gibi nonspesifik anomaliler yanında nadir görülen kompleks siyanotik kalp anomalileri de eşlik edebilmektedir. Doğum sonrası erken dönemde siyanoz ve hızlı gelişebilen kalp yetersizliği nedeniyle bu anomaliyi taşıyan olguların fetal dönemde tespit edilmesi ve doğar doğmaz uygun şekilde müdahale edilmesi önemlidir.

Olgularımızın ikisinde prenatal dönemde kardiyomegali ve birinde hidrops fetalis görülürken iki olgumuzda AV-VA diskordans nedeniyle aşamalı double switch cerrahisi uygulanmış, bir olguda önemli pulmoner stenoz nedeniyle pulmoner balon valvüloplasti uygulanmış, bir olguda da Ebstein anomalisine eşlik eden primer pulmoner hipertansiyon tespit edilmişti. İki olgu ılımlı Ebstein anomalisi olup bu hastaların birinde Wolf Parkinson White sendromu, birinde ise preeksitasyonsuz kısa PR intervali tespit edildi.

Bu çalışmada dördü prenatal dönemde tespit edilerek takibe alınan, yedisi de bebek ve çocukluk döneminde tanı konulan Ebstein anomalili olgularımızın klinik, elektrokardiyografik, ekokardiyografik ve fetal ekokardiyografik özelliklerini tartışacağız.

Anahtar Kelimeler: Ebstein Anomalisi, doğuştan kalp hastalıkları, fetal ekokardiyografi

Ebstein anomaly of the tricuspid valve: 11 cases from fetus to childhood

Ebstein anomaly is a very rare congenital heart anomaly characterized by apical displacement of the septal and posterior leaflets of the tricuspid valve. Ebstein anomaly has been shown to be associated with the use of lithium during pregnancy, may be accompanied by nonspecific anomalies such as atrial septal defect and ventricular septal defect, as well as rare complex cyanotic heart anomalies. Since it causes cyanosis and rapidly developing heart failure in the early postpartum period, it is important to detect cases with this anomaly in the fetal period and to intervene appropriately as soon as they are born.

While cardiomegaly was observed in two of our cases and hydrops fetalis was observed in one of our cases, staged double switch surgery was performed in two cases due to AV-VA discordance, pulmonary balloon valvuloplasty was performed in one case due to significant pulmonary stenosis, and primary pulmonary hypertension accompanying Ebstein anomaly was detected in one case. Two cases had mild Ebstein anomaly, Wolf Parkinson-White syndrome was found in one of these patients and a short PR interval without pre-excitation was detected in the other.

In this study, we will discuss the clinical, electrocardiographic, echocardiographic and fetal echocardiographic features of our cases with Ebstein's anomaly, 4 of which were detected and followed up in the prenatal period, and 7 of them diagnosed in infancy and childhood.

Keywords: Ebstein anomaly, congenital heart disease, fetal echocardiography

Çocuk Yoğun Bakım Servisi Hastaları İçin İstenen Psikiyatrik Konsültasyonların İncelenmesi

Necati UZUN¹, Mehmet Akif AKINCI², Ahmet Osman KILIÇ¹, Abdullah YAZAR¹, Fatih AKIN¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi

²Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi

Sorumlu Yazar: necatiuzun@gmail.com

Amaç: Yapılan araştırmalarda çocuk ve gençlerin yaklaşık %13'ünün çeşitli kronik hastalıklar nedeniyle ayaktan veya yatarak tedavi altında olduğu gösterilmiştir. Sağlıklı çocuklara göre kronik hastalık sahibi çocukların komorbid psikiyatrik tanı alma ihtimalleri yaklaşık 2-4 kat daha fazladır. Fiziksel hastalıkların kronik seyirde olması, hastaneye yatış gerektirmesi, zorlayıcı tedavi girişimleri uygulanması psikiyatrik bozukluk ortaya çıkma riskini artırmaktadır. Fiziksel ve psikiyatrik hastalıklar birlikte olduğunda hastaların takip ve tedavi süreçlerinde olumsuz durumlar meydana gelebilmektedir. Bu araştırma çocuk yoğun bakım servisinde takip ve tedavi edilen hastalardan istenilen çocuk ve ergen psikiyatri bölümü konsültasyonlarını analiz ederek, ilgili hastaların sosyodemografik ve klinik özelliklerini tespit ederek, takip ve tedavi süreçleri ile ilgili disiplinler arası stratejilerin geliştirilmesine katkı sağlamayı amaçlamaktadır.

Yöntem: Retrospektif olarak planlanan çalışmada Dr. Ali Kemal Belviranlı Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi ve Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi çocuk yoğun bakım servislerinde takip edilen ve çocuk psikiyatri konsültasyonu istenen 71 olgunun, hastane bilgi yönetim sistemi ve klinik dosyaları üzerinden taranarak sosyodemografik ve klinik verileri elde edilerek analiz edilmiştir.

Bulgular: Araştırmaya 71 olgu (38 erkek, 33 kız) dahil edildi. Konsültasyonlar genel pediatri (%28.2), çocuk nöroloji (%26.8), çocuk acil (%18.3), çocuk göğüs (%9.9) ve çocuk hematoloji (%7) ile diğer klinikler (%9.9) adına çocuk yoğun bakımda yatan kliniklerden istenmişti. Konsültasyon isteme nedenleri ise sağlık kurulu raporu (%26.8), ajitasyon (%25.4), intihar girişimi (%21.1), depresif semptomlar (%11.3), bilinç değişikliği (%5.6), anksiyete semptomları (%4.2), uzun süreli yatış (%4.2) ve uyku problemleri (%1.4) idi. Konsültasyonlar neticesinde olguların %74.6'üne ilaç tedavisi başlanmadığı, %12.7'sine SSGİ, %7'sine antipsikotik, %4.2'sine psikostimülan ve %1.4'üne antihistaminik ilaçlar başlandığı bulundu.

Sonuç ve Öneriler: Çocuk yoğun bakımda takip ve tedavi edilen hastaların psikiyatrik konsültasyonlarının değerlendirilmesi, hastaların takip ve tedavisine yönelik psikososyal müdahale yöntemleri, takip ve tedavi girişimlerine yönelik stratejilerin geliştirilmesine katkı sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: çocuk, çocuk psikiyatri, ergen, konsültasyon, yoğun bakım

Examination of Psychiatric Consultations Requested for Pediatric Intensive Care Unit Patients

Objectives: Studies have shown that approximately 13% of children and young people are under outpatient or inpatient treatment for various chronic diseases. Compared to healthy children, children with chronic diseases are approximately 2-4 times more likely to be diagnosed with comorbid psychiatric disorders. The chronic course of physical diseases, the need for hospitalization, and the use of compelling treatment interventions increase the risk of psychiatric disorders. When physical and psychiatric diseases are together, negative situations may occur in the follow-up and treatment processes of patients. This research aims to contribute to the development of interdisciplinary strategies related to follow-up and treatment processes by analyzing the child and adolescent psychiatry department consultations requested from the patients followed and treated in the pediatric intensive care unit, determining the socio-demographic and clinical characteristics of the patients concerned.

Method: In this retrospective study, the sociodemographic and clinical data of 71 patients who were followed up in the pediatric intensive care units of Necmettin Erbakan University Meram Faculty of Medicine and Dr. Ali Kemal Belviranlı Maternity and Children Hospital and whose child psychiatry consultation were requested, were analyzed through the hospital information management system and clinical files.

Results: 71 cases (38 boys, 33 girls) were included in the study. Consultations were requested from branches of general pediatrics (28.2%), pediatric neurology (26.8%), pediatric emergency (18.3%), pediatric chest (9.9%), and pediatric hematology (7%) and other clinics (9.9%) in the pediatric intensive care unit. The reasons for requesting consultation are medical board report (26.8%), agitation (25.4%), suicide attempt (21.1%), depressive symptoms (11.3%), change in consciousness (5.6%), anxiety symptoms (4.2%), long-term hospitalization (4.2%) and sleep problems (1.4%). As a result of the consultations, it was found that 74.6% of the cases were not prescribed any medication, 12.7% of them were prescribed SSRIs, 7% of them antipsychotics, 4.2% of them psychostimulant and 1.4% of them antihistamine drugs.

Conclusion and Recommendations: Evaluation of the psychiatric consultations of the patients followed and treated in the pediatric intensive care unit will contribute to the development of psychosocial intervention methods for the follow-up and treatment of patients, and strategies for follow-up and treatment interventions.

Keywords: child, child psychiatry, adolescent, consultation, intensive care

Evaluation of Regulatory Problems of Children Who Struggle Toilet Training

Ebru CİHAN ÇAM¹, Emel ÖMERCİOĞLU¹, Elif Nursel ÖZMERT¹

¹Hacettepe Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı Gelişimsel Pediatri Bilim Dalı
Corresponding Author: drebrucihan@gmail.com

Objectives: Toilet training is defined as acquiring the necessary skills to control urination and defecation. Children typically complete toilet training by age 3; however, many children have difficulties with toilet training. Delays in toilet training are associated with medical, psychological, and developmental factors. In the literature, there is no study evaluating all the regulatory (behavior, sleep, and nutrition) problems of children who have difficulties in toilet training. This study aimed to determine the relationship between difficult toilet training and eating, sleeping, and emotional-behavioral problems.

Method: This cross-sectional study involved children who were referred to the Hacettepe University Department of Developmental Pediatrics because of difficulties in toilet training. Age-matched healthy children who did not experience any difficulties in toilet training were recruited as the control group. Parents completed the questionnaire about sociodemographic characteristics, and toilet training as well as the Children's Sleep Habits Questionnaire, the Children's Eating Behavior Questionnaire, and the Strengths and Difficulties Questionnaire.

Results: There were 22 children in both groups. The median age of the patients who had difficulty in toilet training was 95.5 (63-115) months. They were admitted at the median age of 42.5 (36-51) months. There was no difference between the two groups in terms of sociodemographic characteristics except for maternal age. Median maternal age was higher in the control group ($p=0,024$). While the incidence of constipation was 81.8% in the study group ($n=18$); it was 9.1% ($n=2$) ($p<0.001$) in the control group.

The median bedtime in the study group was 22:00 (22:00-23:00) and the waking time was 07.30 (07:00-08:00), while the sleep time in the control group was 21.30 (21:30-22:00) and waking time was 08:00 (07:30-08:45) ($p=0.004$; 0.039 respectively). In both groups, the total sleep time was 9.5 (9-10) hours ($p=0.883$). Parasomnia score was found to be higher in children who had difficulty in toilet training ($p=0.004$). There was no significant difference in total sleep score and other sleep habits between the two groups.

It was detected that the children who had difficulty in toilet training had higher scores in satiety responsiveness and emotional under-eating ($p=0.004$; 0.033 respectively). There were no significant differences in the subscales of food responsiveness, emotional overeating, enjoyment of food, desire to drink, slowness in eating, and food fussiness.

Children who had difficulties in toilet training have higher scores in hyperactivity/inattention, conduct problems, peer problems, emotional symptoms, and total difficulty scores ($p=0,002$; $0,014$; $0,017$; $0,002$; $<0,001$ respectively). No significant differences were found in prosocial behavior ($p=0,788$).

Conclusion: Careful and holistic monitoring of children who struggle with toilet training in terms of nutrition, sleep, and behavior problems will provide early intervention in addition to early detection of potential problems.

Keywords: toilet training; eating disorders; behavioral problems; sleep disorders

İnfanfil Kolikli Hastaların Değerlendirilmesi

Sipil GENÇELİ¹, Mustafa GENÇELİ²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Cihanbeyli Devlet Hastanesi

Sorumlu Yazar: sipiltopcu@gmail.com

Amaç: İnfantil kolik; sağlıklı bebeklerde ağlama ataklarının akşam saatlerinde daha sık olduğu, bebeğin bacaklarını karnına doğru çekmesi, yumruklarını sıkması, karın sertliği, gaz çıkarma, yüzde kızarıklık ve ağlama şeklinin değişmesi ile birlikte görülen tablodur. En sık kabul gören aşırı ağlama Wessel'in üçler kuralı ile tanımlanmıştır: Üç haftadan uzun süre, haftada en az üç gün, her gün en az üç saat süren ağlamadır. Ebeveynleri psikososyal olarak etkileyen ve sık görülen bir problem olan infanfil kolikli hastaları değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: Cihanbeyli Devlet Hastanesinde 1 Ocak 2022 – 15 Aralık 2022 tarihleri arasında başvuran ve infanfil kolik tanısı alan hastalar retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Toplam 76 (56 erkek %73,6, 20 kız %26,4) hasta çalışmaya alındı. Medyan tanı yaşı 22 (14-32) gündü. Hastaların 3 saatten uzun süren huzursuzluk, gece ağlamaları, karın sertliği ve bacaklarını kendine çekerek ağlama hepsinde mevcuttu. Hastaların doğum öykülerinin değerlendirilmesinde 22 hasta (10 erkek %13,1, 12 kız %15,7) acil sezeryan, 14 hasta (5 erkek %6,5, 9 kız %11,9) elektif sezeryan, 40 hasta (17 erkek %22,3, 23 kız %30,3) normal spontan vajinal yolla doğum öyküsüne sahipti. 10 hasta (6 erkek %7,8, 4 kız %5,2) geç preterm, 66 hasta (44 erkek %57,8, 22 kız %28,9) term bebektir. Medyan anne yaşı 28 (20-40) idi. 10 hasta (8 erkek %10,5, 2 kız %2,6) <2500 gram, 62 hasta (53 erkek %69,7, 9 kız %11,8) 2500-4000 gram arası, 4 hasta (1 erkek %1,3, 3 kız %3,9) >4000 gramdı. Sadece anne sütü ile beslenen 54 hasta (46 erkek %60,5, 8 kız %10,5) formüla mama ve anne sütü ile beslenen 20 hasta (16 erkek %21, 4 kız %5,2) sadece formüla ile beslenen 2 hastaydı. (2 kız %2,6). Hastaların aynı evde yaşayan aile bireylerinden en az bir tanesinin sigara içme oranı % 88,1 idi.

Sonuç ve Öneriler: İnfanfil kolik neonatal dönemdeki bebeklerde şiddetli ve uzun süren ağlama ile seyreden, nedeni tam olarak bilinmeyen, kesin tedavisi olmayıp, nörolojik matürasyonla düzelen bir sorundur. Çalışmamızda aile fertlerinde sigara içim öyküsünün yüksek olması bir risk faktörü olabileceğini göstermektedir. Aile bireylerinin bu konuda bilgilendirilmesi önem arz etmektedir.

Anahtar Kelimeler: İnfanfil kolik, sigara

Evaluation of Patients with Infantile Colic

Objective: Infantile colic; In healthy babies, crying attacks are more common in the evening, with the baby pulling his legs towards his stomach, clenching his fists, abdominal hardness, flatulence, redness of the face and a change in the way of crying. The most widely accepted excessive crying is defined by Wessel's rule of three: Crying lasting at least three hours each day, at least three days a week, for more than three weeks. We aimed to evaluate patients with infantile colic, which is a common problem that affects parents psychosocially.

Method: Patients admitted to Cihanbeyli State Hospital between January and December 2022 and diagnosed with infantile colic were evaluated retrospectively.

Results: A total of 76 (56 male 73,6%, 20 female 26,4%) patients were included in the study. The median age at diagnosis was 22 (14-32) days. All of the patients had restlessness lasting for more than 3 hours, crying at night, abdominal stiffness and crying by pulling their legs towards themselves. In the evaluation of the birth histories of the patients, 22 patients (10 male 13,1%, 12 female 15,7%) had emergency cesarean section, 14 patients (5 male 6,5%, 9 female 11,9%) elective cesarean section, 40 patients (17 male 22,3%, 23 girls 30,3%) had a history of normal spontaneous vaginal delivery. Ten patients (6 male 7,8%, 4 female 5,2%) were late preterm, 66 patients (44 male 57,8%, 22 female 28,9%) were term babies. The median maternal age was 28 (20-40). 10 patients (8 male 10,5%, 2 female 2,6%) <2500 grams, 62 patients (53 male 69,7%, 9 female 11,8%) between 2500-4000 grams, 4 patients (1 male 1,3, 3 female 3,9%) >4000 grams. 54 patients who were exclusively breastfed (46 male 60,5%, 8 female 10,5%) were formula fed and 20 patients (16 male 21%, 4 female 5.2%) were only formula fed. (2 female 2.6%). Smoking rate of at least one of the family members living in the same house of the patients was 88.1%.

Conclusion and Recommendations: Infantile colic is a problem that progresses with severe and prolonged crying in infants in the neonatal period, the cause of which is not known exactly, there is no definitive treatment, and it resolves with neurological maturation. In our study, a high history of smoking in family members indicates that it may be a risk factor. It is important to inform family members about this issue.

Keywords: Infantile colic, smoking

Özefagus Atrezisi ve/veya Trakeoözofageal Fistül Hastlarında Antikor Eksikliği

Fatma ÖZCAN SIKI¹, İlknur KÜLŞAH ÇELİK¹, Mehmet SARIKAYA¹, Metin GÜNDÜZ¹, Tamer SEKMENLİ¹,
Hasibe ARTAÇ¹, İlhan ÇİFTÇİ¹

¹Selçuk University Medical Faculty

Sorumlu Yazar: drmehmetsarikaya@hotmail.com

Amaç: Özefagus atrezisi ve/veya trakeoözofageal fistül ameliyatlarından sonra tekrarlayan akciğer enfeksiyonlarının etyolojisinde gastroözofageal reflü, trakeomalazi ve yutma güçlüğü yer almaktadır. İmmün yetmezliğin de önemli bir risk faktörü olabileceğine dikkat çekmeyi amaçladık.

Yöntem: Ocak 2010- ocak 2022 yılları arasında kliniğimizde özefagus atrezisi ve/veya trakeoözofageal fistül tanısıyla ameliyat edilen hastaların kayıtları retrospektif olarak incelendi. Ameliyat sonrası tekrarlayan pnomoni nedeniyle hastaneye sık aralıklarla yatırılan ve çocuk allerji-immünoloji kliniğinde tedavi edilen hastalar incelendi.

Bulgular: 49 hasta özefagus atrezisi ve/veya trakeoözofageal fistül nedeniyle ameliyat edildi. Bunların 31'inin (%63.2) erkek ; 18'inin(%36.8) kız olduğu görüldü. Hastalardan 20'sinin (17 erkek; 3 kız) (%43.4) sık akciğer enfeksiyonu nedeniyle hastane yatışlarının olduğu görüldü. Yoğun bakım ihtiyacının da olduğu bu 20 hastanın 10'unda (8 erkek; 2 kız) (%50) hipogamaglobulinemi olduğu tespit edildi.

Sonuç ve Öneriler: Özefagus atrezisi ve/veya trakeoözofageal fistül onarımı yapılan hastalarda immün yetmezliğin ortaya konması hayatı tehdit edici enfeksiyonların tedavisi ve sık hastaneye yatışların önlenmesi için önemli bir adımdır.

Anahtar Kelimeler: özofagus atrezisi , trakeoözofageal fistül ,pnomoni, antikor eksikliği

Antibody Deficiency in Patients with Esophageal Atresia and/or Tracheoesophageal Fistula

Objective: Gastroesophageal reflux, tracheomalacia and dysphagia are included in the etiology of recurrent lung infections after esophageal atresia and/or tracheoesophageal fistula surgeries. We aimed to draw attention to the fact that immunodeficiency may also be an important risk factor.

Methods: The records of patients who were operated on with the diagnosis of esophageal atresia and/or tracheoesophageal fistula in our clinic between January 2010 and January 2022 were reviewed retrospectively. We examined the 306patients who were hospitalized frequently due to postoperative recurrent pneumonia and were treated in the pediatric allergy-immunology clinic.

Results: 49 patients were operated for esophageal atresia and/or tracheoesophageal fistula. It was observed that 31 (63.2%) of these patients were boys and 18 (36,8%) were girls. It was observed that 20 of the patients (17 boys; 3 girls) (43.4%) were hospitalized due to frequent lung infections Hypogammaglobulinemia was found in 10 (8 boys; 2 girls) (50%) of these 20 patients who also needed intensive care.

Conclusion: Revealing immunodeficiency in patients with esophageal atresia and/or tracheoesophageal fistula repair is important for treating life-threatening infections and preventing frequent hospitalizations.

Keywords: esophageal atresia, tracheoesophageal fistula, pneumonia, antibody deficiency

Nedeni Bilinmeyen Ateşin Farklı Bir Yüzü; Sistemik Juvenil İdiopatik Artrit

Özge METİN AKCAN¹, Mustafa GENÇELİ², Bülent ATAŞ³

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

²Cihanbeyli Devlet Hastanesi

³Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

Sorumlu Yazar: drozgemetin@gmail.com

Amaç: Nedeni bilinmeyen ateş (NBA), genellikle bir dizi tanısal testten sonra belirsiz bir tanıyla en az 3 hafta boyunca birkaç kez 38,3°C'den yüksek ateş olarak tanımlanır. NBA en zor teşhis sorunlarından biri olmaya devam etmektedir. NBA'ya malign, enfeksiyöz, romatizmal ve çeşitli hastalıklar neden olabilmektedir. Bunlar içinde romatizmal hastalıklar önemli yer tutar ve bunlar içinde sık görülen bir grup sistemik juvenil idiyopatik artrit (sJIA)dır. sJIA çocukluk çağında ortaya çıkan süregelen inflamatuvar bir hastalıktır. Tanı genellikle dışlama tanısıdır. Bizde çalışmamızda NBA ile tetkik edilen ve izlemde klinik ve laboratuvar bulguları ile sJIA tanısı alan hastaları değerlendirdik.

Yöntem: Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Servisi'nde NBA ile yatırılarak takip edilip sJIA tanısı alan hastalar retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Toplam 17 (6 kız ve 11 erkek) hasta çalışmaya alındı. Medyan tanı yaşı 6 (9 ay-14 yıl) idi. Hastaların medyan semptom süreleri 16 (11-50) gündü. Hastalarda ortak görülen sık bulgular; ateş (%100), döküntü (%94,1), artrit (%70,5), artralji (58,8), eklemde efüzyon (%35,2), hepatomegali (%47), splenomegali (%41,1), lenfadenopati (%64,7) idi. Tüm hastaların kardiyak değerlendirmesi ve göz muayeneleri normal olarak saptandı. Sık laboratuvar bulguları lökositoz (%76,4), C-reaktif protein yüksekliği (%100), ferritin yüksekliği (%100), artmış eritrosit sedimentasyon hızı (%100), transaminaz yüksekliği (%5,8) ve Anti-nükleer antikor pozitifliği (%64,7) olarak saptandı.

Sonuç ve Öneriler: Uzun süreli veya tekrarlayan ateşli atakları olan çocuklarda ayrıntılı bir klinik öykü alınmalı ve kapsamlı bir klinik muayene yapılmalıdır. NBA ile başvurup eklem dışı sistemik hastalık özellikleri olan çocuk hastalarda sJIA akla gelmelidir. NBA'lı hastaların teşhisine çok yönlü bir yaklaşım tanının erken konulmasına ve hastaların hızlı tedavisine olanak sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: Nedeni bilinmeyen ateş, sistemik juvenil idiyopatik artrit

A Different Side of the Fever of Unknown Origin; Systemic Juvenile Idiopathic Arthritis

Objective: Fever of unknown origin (FUO) is defined as a fever greater than 38.3°C several times for at least 3 weeks with an uncertain diagnosis, usually after a series of diagnostic tests. It remains one of the most difficult diagnostic problems in the FUO. Malignant, infectious, rheumatic and various diseases can cause FUO. Among these, rheumatic diseases have an important place and a common group among them is systemic juvenile idiopathic arthritis (sJIA). sJIA is a chronic inflammatory disease that occurs in childhood. The diagnosis based on exclusion. In our study, we evaluated the patients who were examined by FUO and diagnosed with sJIA with clinical and laboratory findings in the follow-up.

Method: Patients diagnosed with sJIA after being followed up with FUO in Necmettin Erbakan University Meram Medical Faculty Pediatric Infection Service were evaluated retrospectively.

Results: A total of 17 (6 females and 11 males) patients were included in the study. The median age at diagnosis was 6 (9 months-14 years). The median symptom duration of the patients was 16 (11-50) days. Common findings in patients; fever (100%), rash (94.1%), arthritis (70.5%), arthralgia (58.8%), joint effusion (35.2%), hepatomegaly (47%), splenomegaly (41.1%), lymphadenopathy (64.7%). Cardiac and eye examinations were normal. Common laboratory findings are leukocytosis (76.4%), elevated C-reactive protein (100%), elevated ferritin (100%), increased erythrocyte sedimentation rate (100%), elevated transaminases (5.8%), and anti-nuclear antibody positivity (64.7%).

Conclusion and Recommendations: A detailed clinical history should be taken and a comprehensive clinical examination should be performed in children with prolonged or recurrent febrile episodes. sJIA should be considered in pediatric patients with non-articular systemic disease who present with FUO. A multifaceted approach to the diagnosis of patients with FUO will allow early diagnosis and prompt treatment of patients.

Keywords: Fever of unknown origin, systemic juvenile idiopathic arthritis

Çocukluk çağı lenfoması; Tek merkez deneyimi

Fatma Türkan MUTLU¹, Meriban KARADOĞAN¹, Veysel GÖK¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Kayseri Şehir Hastanesi, Çocuk Hematoloji Ve Onkoloji Kliniği, Kayseri, Türkiye
Sorumlu Yazar: dr.veysel@hotmail.com

Amaç: Lenfoma, çocukluk çağı kanserleri içinde yaklaşık %20 oranında lösemiden sonra en sık görülen ikinci kanserdir. Çocuklarda Hodgkin lenfomanın (HL) boyun tutulumu çok yaygındır ve hastaların yüzde 80'inde bulunur. Bu yazıda kliniğimizde takip ve tedavi ettiğimiz 36 hastanın verileri sunulmuştur.

Yöntem: 2015-2023 tarihleri arasında Kayseri Şehir Hastanesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji kliniğinde 18 yaş altında HL ve Hodgkin dışı lenfoma (HDL) tanılarıyla takip ve tedavi edilen hastalar çalışmaya dahil edildi. Hasta verileri dosyalarından ve hastane kayıtlarından alındı ve retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmada 36 hastanın (24 erkek, 12 kız) verileri değerlendirildi. Hastaların tanıları HL (22 hasta) ve HDL (14 hasta) idi. Güncel yaşlarının ortancası 14,68 (4,06-21,29) yılı. İlk tanı yaşlarının ortancası HL'de 11,02 (4,77-16,32) iken HDL'de 11,12 (3,20-17,98) yılı. HL grubunda 19 hasta (%86,4) klasik tip, 3 hasta (%13,6) nodüler lenfosit baskın tipti. Klasik HL içinde nodüler sklerozan (10 hasta) ve miks sellüler (9 hasta) tipler vardı. HDL grubunda Burkitt lenfoma dört hasta (%28,6), anaplastik büyük hücreli lenfoma dört hasta (%28,6), T hücreli lenfoblastik lenfoma üç hasta (%21,4), diffüz büyük B hücreli lenfoma üç hasta (%21,4) vardı. Tanı evresi 7 hasta (%19,4) evre 2, 14 hasta (%38,9) evre 3 ve 15 hasta (%41,7) evre 4 idi. En sık başvuru semptomları sırasıyla boyunda şişlik (%51,1), solunum semptomları (%22,2), gastrointestinal bulgular (%13,3) olmuştur. Sadece yedi hastanın (%19,4) B semptomları vardı ve en sık ateş görüldü. Hastalığın primer lokalizasyonu servikal (%61,1), akciğer (%19,4), karın (%11,1), koltuk altı (%5,6) ve kemik (%2,8) olmuştur. Dört hastada (%11,1) bulky tümör tespit edildi. HDL grubunda NHL-BFM 2012 protokolleri, HL grubunda 17 hastaya (%77,3) ABVD, 4 hastaya (%18,2) BEACOPP, 1 hastaya (%4,5) ABVD-COPP kürleri verildi. Beş hastaya olog hematopoietik kök hücre nakli (HKHN), iki hastaya immün yetmezlikten dolayı allojenik HKHN yapılmıştır. Dört hastaya anti-CD30 (brentixumab vedotin) tedavisi verilmiştir. 4/22 HL hastası radyoterapi almış. Altı (%16,7) hastaya immün yetmezlik tanısı konmuş. Dört hastada refrakterlik, üç hastada tedavi sonrası relaps gelişmiş.

Sonuç: Çocukluk çağı lenfomasında erken tanı ve uygun tedavi ile genel sağkalım %90'ların üzerindedir. Bizim hasta grubumuzda sadece bir hasta allojenik HKHN sonrası graft versus host hastalığı nedeniyle kaybedilmiş olup diğer (%97,2) hastalar remisyonda takip edilmektedir.

Anahtar Kelimeler: HL, HDL, lenfoma, çocuk

Childhood lymphoma; Single center experience

Objective: Lymphoma is the second most common childhood cancer after leukemia. In this article, the data of 36 patients we followed and treated in our clinic are presented.

Method: Patients under the age of 18 who were followed up and treated with the diagnosis of HL and non-Hodgkin lymphoma (HDL) in the Pediatric Hematology and Oncology clinic of Kayseri City Hospital between 2015-2023 were included in the study.

Results: Data of 36 patients (24 boys, 12 girls) were evaluated. The diagnoses of the patients were HL (22 patients) and HDL (14 patients). The median age of their current age was 14.68 (4.06-21.29) years. The median age at first diagnosis was 11.02 (4.77-16.32) years in HL and 11.12 (3.20-17.98) years in HDL. In the HL group, 19 patients (86.4%) were classical type, and 3 patients (13.6%) were nodular lymphocyte predominant type. Classical HL included nodular sclerosing (10 patients) and mixed cellular (9 patients) types. Burkitt lymphoma four patients (28.6%), anaplastic large cell lymphoma four patients (28.6%), T-cell lymphoblastic lymphoma three patients (21.4%), diffuse large B-cell lymphoma three patients (21%, 4) were in HDL group. Stage 2 in 7 patients (19.4%), stage 3 in 14 patients (38.9%), and stage 4 in 15 patients (41.7%) in diagnosis. The most common presenting symptoms were neck swelling (51.1%), respiratory symptoms (22.2%), and gastrointestinal findings (13.3%), respectively. Only seven patients (19.4%) had B symptoms and fever was the most common. The primary localization of the disease was cervical (61.1%), lung (19.4%), abdomen (11.1%), axilla (5.6%), and bone (2.8%). In the HDL group, NHL-BFM 2012 protocols, in the HL group 17 patients (77.3%) were given ABVD, 4 (18.2%) BEACOPP, 1 (4.5%) ABVD-COPP courses. Autologous hematopoietic stem cell transplantation (HSCT) was performed in five patients, and allogeneic HSCT was performed in two patients. Four patients received anti-CD30. Four HL patients received radiotherapy.

Conclusion: With early diagnosis and appropriate treatment in childhood lymphoma, overall survival is over 90%. In our patient group, only one patient died due to graft versus host disease after allogeneic HSCT, and the others (97.2%) are followed in remission.

Maternal Madde ve İlaç Kötüye Kullanımının Yenidoğan Üzerindeki Etkileri – Tek Merkez Deneyimi

Melda TAŞ ERSUN¹, Dilek KAHVECİOĞLU¹

¹Ankara Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Yenidoğan Kliniği
Sorumlu Yazar: tasmelda@gmail.com

Amaç: Gebelikte yasadışı uyuşturucu ve diğer psikoaktif maddelerin kullanımı; düşük, ölü doğum, düşük doğum ağırlığı, prematürite, konjenital malformasyonlar, asfiktik doğum, bebekte yoksunluk sendromu gibi önemli sorunlara neden olabilmektedir. Yurtdışı verilerine göre, reproduktif çağ olan 15-44 yaş arasında gebe kadınlarda madde kullanım oranı yaklaşık % 5 dir. Ülkemizde gebelikte madde kullanımıyla ilgili yeterli istatistiksel verilerin olmamasına rağmen, ağrıyı hafifletmek için reçeteli opiyatların daha serbest kullanımı ve uyuşturucu maddelere ulaşmanın kolaylaşması nedeniyle son yıllarda sıklığının giderek arttığı düşünülmektedir. Bu durum endişe verici bir halk sağlığı sorunudur çünkü kötüye kullanım fetüs, yenidoğan ve gelişmekte olan çocuk için tüm hayatını etkileyebilecek riskler oluşturmaktadır. Biz de hastanemiz yenidoğan yoğun bakım ünitemizde 2017-2022 yılları arasında annesinde madde kullanımı olan 15 bebeğin klinik özelliklerini inceleyerek önemli bir halk sağlığı olan bu duruma dikkat çekmek istedik.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 15 bebeğin sekizi (%53.3) erkekti. Ortalama anne yaşı 28,3 (min 17-max 40) yıl, doğum haftası 36 (min 32-max 40) hafta, doğum ağırlığı 2711,8 (min 1880 – max 3570) gramdı. Ortalama en yüksek Finnegan skoru 8,6 (min 3 – max 16) idi. Takiplerinde 9 (% 60) hastada fenobarbital (FB), bir hastada morfin ve FB, bir hastada ise çoklu antiepileptik kullanıldı. Anne ve bebeklerin ek hastalıkları ve annelerin kullandığı maddeler tabloda verilmiştir. İki invaziv olmak üzere beş hastada (% 33,3) mekanik ventilasyon ihtiyacı oldu. Tüm hastalar için sosyal hizmetler görevlileri ile görüşüldü, 5 bebek (% 33,3) sosyal hizmetlerin korumasına alındı. Toplamda ortalama yatış günü 28,8 gün (min 7– max 76) oldu. Hastalardan hiçbirinde mortalite gözlenmedi. Anne sütü tüm bebeklerde kesilmek zorunda kalındı. Altı hastada PFO (%40), dört hastada (%26,6) sekundum ASD saptandı. Bir hastanın geniş PDA'sı ve triküspit yetmezliği mevcuttu. Tüm bebeklerin transfontanel ultrasonografileri normaldi.

Sonuç: Çalışmamızda gebelikte madde kötüye kullanımının prematüre doğum, ciddi solunum desteği ihtiyacı gibi yenidoğan için olumsuz sonuçları gösterilmiştir. Ayrıca uzun hastane yatışları, terk bebek sayısındaki yükseklik de toplumsal bir problem yaratmaktadır. Hekim ve diğer sağlık çalışanlarının doğum salonu ve sonrasında izlem esnasında bebeklerin çekilme semptomları açısından farkındalığının artması çok önemlidir. Ayrıca taburculuk sonrası bu hastaların düzenli nörogelişimsel takiplere devam etmesi ve uzun dönem riskler açısından izlenmesi gerekmektedir. Bu tip hastaların takibi için rutin kılavuzların oluşturulması ve sosyal desteğin artırılması gerektiğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: yenidoğan, opioid, çekilme

Effects of Maternal Substance and Drug Abuse on the Neonate - A Single Center Experience

Objective: The use of illicit drugs and other psychoactive substances during pregnancy can cause significant problems and withdrawal syndrome in the newborn. Despite the lack of sufficient statistical data on substance use during pregnancy in our country, it is thought that the prevalence has gradually increased in recent years due to the more liberal use of prescription opiates to alleviate pain and easier access to narcotics. We aimed to draw attention to this important public health issue by examining the clinical characteristics of 15 infants with substance abuse in their mothers between 2017-2022 in the NICU of our hospital.

Results: Eight (53.3%) of the 15 infants included in the study were male. Mean maternal age was 28.3 (min 17-max 40) years, mean gestational age was 36 (min 32-max 40) weeks, and mean birth weight was 2711.8 (min 1880-max 3570) grams. The mean highest Finnegan score was 8.6 (min 3 - max 16). Phenobarbital (PB) was used in 9 (60%) patients, morphine and PB in one patient, and multiple antiepileptics in one patient. The comorbidities of the mothers and babies and the substances used by the mothers are given in the table. Five patients (33.3%) needed mechanical ventilation, two of which were invasive. Social workers were contacted for all patients and 5 infants (33.3%) were taken under the protection of social services. In total, the mean length of hospitalization was 28.8 days (min 7-max 76). Mortality wasn't observed in any of the patients. Breast milk discontinued in all infants. Six patients had PFO (40%) and four patients (26.6%) had secundum ASD. One patient had a large PDA and tricuspid regurgitation. Transfontanelle ultrasonography was normal in all infants.

Conclusion: In our study, the negative consequences of substance abuse during pregnancy for the newborn were shown. In addition, long hospitalizations and high number of abandoned babies create a social problem. It is very important to increase the awareness of physicians and other healthcare professionals about withdrawal symptoms of infants in the delivery room and during follow-up. We think that routine guidelines should be established for the follow-up of such patients and social support should be increased.

Keywords: neonate, opioid, drug

Hipoksik iskemik ensefalopatide kordon kanı gazı, serum elektroliti ve böbrek fonksiyonları

Gaffari TUNÇ¹

¹Bursa Yüksek İhtisas Eğitim Ve Araştırma Hastanesi
Sorumlu Yazar: dr.gaffaritunc@gmail.com

Amaç: Hipoksik iskemik ensefalopati (HIE), yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde (NICU) beyin hasarı ve ölümlerin en önemli nedenidir. Terapötik hipotermi (TH), günümüzde orta ve şiddetli HIE'nin tedavisinde standart tedavi haline gelmiştir. HİE'li hastalarda TH tedavisi sırasında karşılaşılan biyokimyasal ve kan gazı değişikliklerinin araştırılması amaçlandı.

Yöntem: Çalışmaya Mayıs 2019-Eylül 2021 tarihleri arasında gebelik haftası ≥ 34 , doğum ağırlığı ≥ 2000 gram olan ve YYBÜ'de TH tedavisi alan hastalar dahil edildi. Olgular Grup 1 (Ph >7.00) ve Grup 2 (Ph ≤ 7.00) olarak ayrıldı. Sarnat ve Sarnat'a göre evre 2 ve 3 olan hastalara TH tedavisi uygulandı. Yaşamın 6. saatinden sonra hastaneye yatırılanlar, konjenital anomaliler, korioamniyonit, kanama, konjenital metabolik ve genetik hastalıklar çalışma dışı bırakıldı.

Bulgular: Çalışmaya TH uygulanan 77 HİE hastası dahil edildi ve 42'si (%54,5) erkekti. Grup 2'ye 44 (%57,1) hasta dahil edildi. Bu hastaların çoğu dış merkezden başvurdu. Çalışma grubunun ortalama doğum ağırlığı 3260 ± 493 (2290-5030) g, boyu $49,4\pm 2,9$ (44-58) cm ve baş çevresi $34,6\pm 1,8$ (29-40) cm idi. Grup 2'deki hastaların 5.dakika APGAR skorları Grup 1'e göre daha düşüktü. Ancak PCO2 değeri grup 1'e göre grup 2'de daha yüksek, pH, HCO₃ ve BE değerleri daha düşüktü (p:0,034, p<0,001, p=0.001, p<0.001, sırasıyla). Grup 2'de ise başlangıca göre zamanla kan BUN, kreatinin, ürik asit ve Mg değerlerinin düştüğü, idrar çıkışı ve fosfor değerlerinin ise arttığı görüldü.

Sonuç: Bu çalışmada başvuru sırasında şiddetli asidozu olan hastalarda TH tedavisi sırasında elektrolitler, kan gazları ve böbrek fonksiyonlarındaki değişikliklerin yakından izlenmesi gerektiğini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: Yenidoğan, Hipoksik iskemik ensefalopati, elektrolit ve metabolik değişiklikler, böbrek fonksiyon testleri

Cord blood gas, serum electrolyte and kidney functions in hypoxic ischemic encephalopathy

Objective: Hypoxic ischemic encephalopathy (HIE) is the most important cause of brain damage and mortality in neonatal intensive care units (NICU). Therapeutic hypothermia (TH) has become standard care in the treatment of moderate and severe HIE nowadays. It was aimed to investigate the biochemical and blood gas changes encountered during TH treatment in patients with HIE.

Method: The patients who were ≥ 34 of the gestational week, ≥ 2000 grams of birthweight, and received TH treatment in the NICU between May 2019 and September 2021 were included in the study. Cases were divided as Group 1 (Ph >7.00) and Group 2 (Ph ≤ 7.00). TH treatment was applied to patients with stages 2 and 3 according to Sarnat and Sarnat. Those who were hospitalized after the 6th hour of life, congenital anomalies, chorioamnionitis, bleeding, congenital metabolic, and genetic diseases were excluded.

Results: 77 HIE patients who underwent TH were included in the study and 42 (54.5%) were male. 44 (57.1%) patients were included in group 2. Most of these patients were admitted from an external center. The mean birth weight of the study group was 3260 ± 493 (2290-5030) g, height was 49.4 ± 2.9 (44-58) cm, and head circumference was 34.6 ± 1.8 (29-40) cm. The 5th-minute APGAR scores of the patients in Group 2 were lower than Group 1. However PCO₂ value was higher, pH, HCO₃, and BE values were lower in group 2 when compared to group 1 (p:0.034, p<0.001, p=0.001, p<0.001, respectively). On the other hand, it was observed that blood BUN, creatinine, uric acid, and Mg values decreased, while urine output and phosphorus values increased over time when compared to baseline in group 2.

Conclusion: In this study, we wanted to emphasize that the changes in electrolytes, blood gases, and kidney functions should be closely monitored during TH treatment in patients with severe acidosis at the time of admission.

Keywords: Newborn, Hypoxic ischemic encephalopathy, electrolyte and metabolic changes, kidney function tests

Serotonin Sendromu Olan Hastaların Yoğun Bakım Yönetimi

Kıvanç TERZİ¹, Ozlem SARITAS NAKIP¹, Selman KESİCİ¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı
Sorumlu Yazar: saritasnakipozlem@gmail.com

Amaç: Serotonin sendromu, serotonin geri alım inhibitörleri(SSRI) ile zehirlenmeler sonrası görülebilen en ciddi yan etkidir. Serotonin metabolizmasını etkileyen tüm ilaçlarla olan zehirlenmelerden sonra görülebilir. Genellikle alımdan sonraki ilk 6 saatte ortaya çıkmakla birlikte, sendromun gelişip gelişmeyeceği önceden tahmin edilememektedir. Tanısı klinik bulgulara dayanmaktadır. Tedavisi büyük ölçüde destek tedavisi olup, siproheptadin bulguları geri çevirmekte etkilidir. Bu raporun amacı SSRI zehirlenmeleri sonrası serotonin sendromu gelişen hastaların klinik özelliklerinin belirlenmesi ve yoğun bakım yönetimlerinin ortaya konulmasıdır.

Yöntem: Çalışma geriye dönük hasta kayıtları incelenerek yapılmıştır. Tüm SSRI intoksikasyonları tarandı, Hunter serotonin toksisitesi kriterleri kullanılarak Serotonin sendromu tanısı alanlar dahil edildi. Klinik bilgiler ve uygulanan tedaviler kaydedildi.

Bulgular: 2004-2023 yılları arasında 82 hasta SSRI intoksikasyonu ile izlendi. %12,1'inde (n=10,) Hunter serotonin toksisite kriterlerine göre serotonin sendromu geliştiği görüldü. Ortalama yaşı 12,2±6,4 olup kız cinsiyet baskındı(n=8). Ortanca yoğun bakım yatış günü 2(1-40)gündü. Zehirlenmeye sebep olan ilaçlar sertralin(n=6), fluoksetin(n=2), paroksetin(n=1), duloksetin ve sertralin(n=1)di. Bir hasta mekanik ventilatör desteği aldı. İlaç alımından sonra en erken 1, en geç 7. saatte semptom geliştiği görüldü. Altı hastaya mide lavajı yapıldığı, üç hastaya aktif kömür verildiği görüldü. Klonus, tremor, ajitasyon en sık görülen klinik bulgular olmakla birlikte bütün bulguların bir arada olduğu bir hasta yoktu, ateş bir hastada görüldü. Genel destek tedavinin yanında sekiz hastada siproheptadin kullanıldı, ajitasyon tedavisi için 6 hastada benzodiazepinler kullanıldı. Ortalama PRISM skoru 4,5, PDR ise %1,82 bulundu. Mortalite görülmedi.

Sonuç: Pediatrik popülasyondaki serotonin sendromu, benzer patofizyoloji ve belirtilerle yetişkin popülasyondakine paraleldir. Tanı için klonus, tremor ve ajitasyon önemli bulgulardır. Tanı koyulduktan sonra, normal vital bulguları sağlamak için destekleyici bakım başlanır. Ajitasyon tedavisi için benzodiazepinlerle sedasyon önerilir. Şiddetli semptomları olan hastalarda serotonerjik antagonist olan siproheptadin verilebilir. Serotonin sendromu tanınırsa, komplikasyonlar uygun şekilde ve çocuk yoğun bakım ünitesinde tedavi edilirse, prognoz genellikle olumludur.

Anahtar Kelimeler: serotonin sendromu, serotonin geri alım inhibitörü, zehirlenme, siproheptadin

Management of Patients with Serotonin Syndrome in Pediatric Intensive Care Unit

Objective: Serotonin syndrome is the most serious result of serotonin reuptake inhibitors(SSRI) intoxications. It can be seen with all drugs that affect serotonin metabolism. Although it usually occurs in the first 6 hours after ingestion, its occurrence cannot be predicted. Diagnosis is based on clinical findings. Treatment is largely supportive, cyproheptadine is effective in reversing the findings. Our aim is to determine the clinical features of patients with serotonin syndrome after SSRI intoxication.

Method: The study was conducted retrospectively. All SSRI intoxications were screened, and those diagnosed with Serotonin syndrome using Hunter serotonin toxicity criteria were included. Clinical information and treatments applied were recorded.

Results: Between 2004-2023, 82 patients were followed-up with SSRI intoxication. Serotonin syndrome was observed in 12.1%(n=10). The mean age was 12.2±6.4 years, with female predominance(n=8). Median length of stay in intensive care was 2(1-40) days. Drugs causing poisoning were sertraline(n=6), fluoxetine(n=2), paroxetine(n=1), duloxetine and sertraline(n=1). One patient received mechanical ventilator support. It was observed that symptoms developed at the earliest 1 hour and the latest 7 hours after ingestion. Gastric lavage was performed in six patients, activated charcoal was given to three patients. Although clonus, tremor, and agitation were the most common clinical findings, there was no patient with all the findings together. Fever was seen in one patient. In addition to general supportive treatment, cyproheptadine was used in 8 patients, and benzodiazepines were used in 6 patients for agitation treatment. The mean PRISM score was 4.5, and the PDR was 1.82%. No mortality was observed.

Conclusion: Serotonin syndrome in the pediatric population parallels that in the adult population, with similar pathophysiology and manifestations. Clonus, tremor and agitation remain important findings. After diagnosis, supportive care is initiated to ensure normal vital signs. Sedation with benzodiazepines is recommended for the treatment of agitation. In patients with severe symptoms, the serotonergic antagonist cyproheptadine can be given. If serotonin syndrome is recognized and complications are treated appropriately and in the pediatric intensive care unit, the prognosis is generally favorable.

Keywords: serotonin syndrome, serotonin reuptake inhibitor, poisoning, cyproheptadine

Pediyatrik Endokrinolog Gözüyle Uzun Boylu Çocukların Değerlendirilmesi

Zümrüt KOCABEY SÜTÇÜ¹, Emel Hatun AYTAÇ KAPLAN¹

¹Başakşehir Çam Ve Sakura Şehir Hastanesi
Sorumlu Yazar: zksutcu@gmail.com

Amaç: Uzun boy; aynı ırk, yaş ve cinsiyetteki bireylerde boy uzunluğunun +2 standart sapmadan (SD) fazla olmasıdır. Uzun boy saptanan çocuklarda patolojik nedenler dışlanmalıdır. Burada uzun boy ile başvuran olgular tanısız açıdan değerlendirildi.

Yöntem ve Gereç: 2020-2022 yılları arasında başvuran uzun boylu 68 olgu retrospektif olarak incelendi. Hastalarda aile öyküsü, ailevi hedef boyu, boy, vücut ağırlığı, vücut kitle indeksi ve puberte Tanner evre incelemesi kayıt edildi.

Bulgular: Çalışmamıza alınan 68 olgunun 42'si (%61,8) kız cinsiyetti. Yaş ortalaması 9.44±3,22, boy SD ortalaması 2,66±0,58 idi. Vücut ağırlığı SD ortalaması 2,30±1,07 olup olguların 22'sinde (%32,4) obezite tanısı almıştı. Ailevi hedef boy SD ortancası 0,43 (minimum -1,98, maksimum 2,54) idi. Hastaların 35'inde (%51,5) ailede uzun boylu birey olup en sık baba (17, %48,6) idi. On olgu (%14,7) prepubertal iken 13 (%19,1) olgu pubertesi tamamlanmış olarak değerlendirildi. Sol el bilek grafisi değerlendirilmesinde 54 (%79,4) olgunun kemik yaşı en az 1 yıl ileri iken Konjenital adrenal hiperplazi tanılı hastanın kemik yaşı 7 yaş ileri idi. Sadece Klinefelter Sendromu tanılı bir hastada kemik yaşı bir yıl geri idi. Tüm hastaların tiroid fonksiyon testleri ve prolaktin düzeyleri normaldi. On bir (%16,2) hastaya oral glukoz yükleme ile büyüme hormonu baskılama testi yapıldı, normal olarak değerlendirildi. Uzun boy 22(%32,4) hastada ekzojen obeziteye bağlı iken 2 (%3) hastada sendromik obeziteye bağlıydı. Yirmi (%29,4) hastada santral puberte prekoks tanısı aldı. Yedi olguya karyotip analizi yapıldı. Birer hastada Triple-X, Klinefelter sendromu ve 46 XY cinsiyet gelişim bozukluğu tespit edildi. On yedi (%25) hastada ailesel uzun boy, 3 (%4,4) hastada idiopatik boy uzunluğu vardı. Çalışmamızda 48 (%70,5) hastada uzun boya neden olacak bir patoloji tespit edildi.

Sonuç: Günlük pratikte çoğu uzun boylu olgular normal olarak değerlendirilirken etioloji araştırıldığında önemli bir kısmında altta yatan tanısız bir neden bulunabilmektedir. Tanısız yaklaşım özellikle tedavi edilebilir endokrin bozukluklarda son derece önemlidir. Klinik uygulamada öykü, antropometrik ölçümler ve pubertal değerlendirme yapmak tanı koymada oldukça yardımcıdır.

Anahtar Kelimeler: Uzun boy, Hipofiz, Çocuk, Endokrin

Evaluation of Tall Children from a Pediatric Endocrinologist's Perspective

Objective: Tall stature; is that the height of individuals of the same race, age and sex is greater than +2 standard deviation(SD). Pathological causes should be excluded in children who are found to be tall. Here, the cases presenting with tall stature were evaluated in terms of diagnosis.

Methods and Materials: 68 tall cases admitted between 2020-2022 were retrospectively analyzed. Family history, familial target height, height, body weight, body mass index and pubertal Tanner stage examination were recorded in the patients.

Results: Of the 68 cases included in our study, 42(61.8%) were female. The mean age was 9.44±3.22, and the mean height SD was 2.66±0.58. The mean body weight SD was 2.30±1.07, and obesity was diagnosed in 22(32.4%) of the cases. The median of familial target height SD was 0.43 (minimum -1.98, maximum 2.54). In 35 (51.5%) of the patients, tall individuals were in the family and the most common father was the father (17,48.6%). Ten cases (14.7%) were prepubertal, while 13 (19.1%) cases were considered to have completed puberty. In the evaluation of the left wrist radiography, the bone age of 54 (79.4%) patients was at least 1 year older, while the bone age of the patient with the diagnosis of congenital adrenal hyperplasia was 7 years older. Only one patient with Klinefelter Syndrome had bone age backward by one year. Thyroid function tests and prolactin levels were normal in all patients. Eleven (16.2%) patients underwent growth hormone suppression test with oral glucose loading and it was evaluated as normal. While tall stature was due to exogenous obesity in 22 (32.4%) patients, it was due to syndromic obesity in 2 (3%) patients. Central prepubertal precox was diagnosed in 20 (29.4%) patients. Karyotype analysis was performed in seven cases. Triple-X, Klinefelter syndrome and 46 XY sex development disorder were detected in one patient each. Seventeen (25%) patients had familial tall stature and 3 (4.4%) patients had idiopathic stature. In our study, a pathology that would cause long stature was detected in 48(70.5%) patients.

Discussion: While most tall cases are evaluated as normal in daily practice, when the etiology is investigated, an underlying diagnostic reason can be found in a significant part of them. Diagnostic approach is extremely important especially in treatable endocrine disorders. In clinical practice, history, anthropometric measurements and pubertal evaluation are very helpful in making the diagnosis.

Keywords: Tall, Pituitary, Child, Endocrine

Çocukluk Çağı Lenfanjiomları

Meryem İlkay EREN KARANIS¹, Tuğba GÜNLER¹

¹Konya Şehir Hastanesi

Sorumlu Yazar: tubagurcan85@hotmail.com

Amaç: Gerçek neoplazi olarak kabul edilmeyen lenfanjiomların lenfatik kanalların venöz sistemle iletişim bozukluğu sonucu ortaya çıkan malformasyonlar oldukları düşünülmektedir. Lenfanjiyomlar sıklıkla pediatrik yaş grubunda görülür. Erişkin lenfanjiomları enfeksiyon, travma ve iatrojenik yaralanmalara sekonder gelişebilirken konjenital ve erken çocukluk lenfanjiyomları gelişimsel malformasyonlardır ve genetik anormallikler rol oynar. Bu çalışmada; hastanemizde 10 yıllık süre zarfında, çocukluk çağındaki olgularda izlenen lenfanjiomların klinik ve patolojik özelliklerini ortaya koymayı amaçladık.

Yöntem: 2010-2020 yılları arasında Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Patoloji Kliniği'nde incelenen 18 yaş ve altındaki hastaların tüm cerrahi rezeksiyon materyalleri retrospektif olarak incelendi. Lenfanjiom tanısı konulan olgular çalışmaya dahil edildi.

Bulgular: Hastanemizde 10 yıllık süre zarfında, çocuk yaş grubunda 23 olguda lenfanjiom saptandı. Olguların yaşları 1 ila 18 yıl arasında değişmektedir (median, 5 yıl). Olguların sekizi (%34,8) erkek, 15'i (%65,2) kadındır. En küçük lenfanjiom 1 cm, en büyük lenfanjiom 13 cm çapındadır (median, 3,6 cm). Lenfanjiomların altısı baş-boyun, altısı alt ekstremité, beşi gövde, dördü intraabdominal, biri aksilla ve biri üst ekstremité yerleşimlidir. Lenfanjiomların 14'ü kistik, yedisi kavernöz özelliktedir, ikisi lenfanjioma sirkumskriptum tanısı almıştır. İntraabdominal lenfanjiomların hepsi kistik lenfanjiom olup en küçüğü 7 cm çapındadır. Olguların hiçbirinde genetik inceleme yapılmadı. Hiçbir olguda malign transformasyon ve nüks görülmedi.

Sonuç ve Öneriler: Lenfanjiom olguları ciltaltında şişlik şikayetiyle başvurabilir veya çeşitli nedenlerle yapılan radyolojik görüntülemeler sırasında saptanabilir. Büyük kitleler bası bulgularına neden olabilir. Kesin tanısı histopatolojik olarak konur. Cerrahi olarak tedavi edilen olgularda total rezeksiyon kür sağlar. Total yapılamayan rezeksiyonlarda nüks görülebilir. Malign transformasyon beklenmez.

Gerçek neoplazi olmayan lenfanjiomların neoplastik kitleler ve diğer kistik lezyonlar ile ayırıcı tanısının yapılması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: lenfanjiom, kistik lenfanjiom, kavernöz lenfanjiom, lenfanjioma sirkumskriptum

Childhood Lymphangiomas

Aim: Lymphangiomas, which are not considered as true neoplasia, are thought to be malformations resulting from communication disorder of lymphatic channels with the venous system. Lymphangiomas are frequently seen in the pediatric age group. Adult lymphangiomas may develop secondary to infection, trauma and iatrogenic injuries, while congenital and early childhood lymphangiomas are developmental malformations and genetic abnormalities play a role.

In this study; We aimed to reveal the clinical and pathological features of lymphangiomas observed in childhood cases in our hospital over a 10-year period.

Method: All surgical resection materials of patients aged 18 years and younger who were examined in the Pathology Clinic of Konya Training and Research Hospital between 2010 and 2020 were retrospectively analyzed. Cases diagnosed as lymphangioma were included in the study.

Results: During a 10-year period in our hospital, lymphangioma was detected in 23 cases in the pediatric age group. Ages of the cases ranged from 1 to 18 years (median, 5 years). Eight of the cases (34.8%) were male and 15 (65.2%) were female. The smallest lymphangioma is 1 cm and the largest lymphangioma is 13 cm in diameter (median, 3.6 cm). Six of the lymphangiomas are located in the head and neck, six in the lower extremities, five in the trunk, four in the intra-abdominal, one in the axilla and one in the upper limb. Of the lymphangiomas, 14 were cystic, seven were cavernous, and two were diagnosed as lymphangioma circumscribed. All intraabdominal lymphangiomas are cystic lymphangiomas, the smallest of which is 7 cm in diameter. Genetic examination was not performed in any of the cases. Malignant transformation and recurrence were not observed in any of the cases.

Conclusion and Suggestions: Lymphangioma cases may present with the complaint of subcutaneous swelling or may be detected during radiological imaging performed for various reasons. Large masses may cause compression findings. Definitive diagnosis is made histopathologically. Total resection provides cure in surgically treated cases. Recurrence can be seen in resections that cannot be performed completely. Malignant transformation is not expected.

Differential diagnosis of lymphangiomas, that is not a true neoplasia, with neoplastic masses and other cystic lesions is required.

Keywords: lymphangioma, cystic lymphangioma, cavernous lymphangioma, lymphangioma circumscribed

Konya'da Genel Pediatri Polikliniği Vakalarında B12 Vitamini Eksikliği Prevalansının Değerlendirilmesi

Sadiye SERT¹, Tuba BATUR¹

¹Konya Beyhekim Eğitim Ve Araştırma Hastanesi
Sorumlu Yazar: sadiyesert42@gmail.com

Amaç: B12 eksikliği anemi ve nörolojik morbiditenin önlenebilir bir nedeni olduğu için, özellikle gelişmekte olan ülkelerdeki çocuklarda B12 eksikliği prevalansını belirlemek ve risk faktörlerini ortaya koymak kritik hale gelmektedir. Bu çalışma ile genel pediatri polikliniğine başvuran çocuklarda yaş gruplarına göre B12 vitamini eksikliği sıklığının belirlenmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Sağlık Bilimleri Üniversitesi Konya Beyhekim Eğitim ve Araştırma hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Polikliniği'ne Ocak 2017-Ağustos 2022 tarihleri arasında, nonspesifik yakınmalarla ya da kontrol amaçlı başvuran, 1 ay-18 yaş arası hastaların dosyaları retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Çalışmada toplam 4566 çocuğa ait veri değerlendirildi. Çocukların 2406'sı (%52,7) kız, 2160'ı (%47,3) erkekti. Genel yaş ortalaması 7,58±5,11 yıl iken, kızların yaş ortalaması 8,27±5,36 yıl ve erkeklerin yaş ortalaması 6,82±4,71 yıl idi. Hastaların serum B12 vitamini eksikliği sıklığı tüm çocuk yaş grubunda %2,47 olarak saptandı. Serum B12 eksikliği sıklığı erkek çocuklarda %1,22 (n:56) iken kızlarda %1,24 (n:57) idi. Hastaların sınırdaki değere sahip olanların oranı %17,25 idi. Cinsiyete göre B12 vitamini düzeyleri karşılaştırıldığında anlamlı bir farklılık saptandı (p:0,017). Çalışmaya katılan hastaların B12 vitamini düzeyleri yaş grubuna göre incelendiğinde; 1-5 yaş grubunda ortalama 502,40 ± 240,93 pg/mL, 6-10 yaş arasında ortalama 476,70 ± 179,65 pg/mL ve 11 yaşın üzerindeki hastalarda ise ortalama B12 vitamini düzeyi 399,27 ± 180,14 pg/mL olarak saptandı. Hastaların yaş grubuna göre B12 düzeyleri istatistiksel olarak karşılaştırıldığında tüm gruplar arasında anlamlı bir fark saptandı. Hastaların B12 vitamini düzeylerine göre gruplandırıldığında hem B12 eksikliği hem de sınırdaki B12 eksikliği 1-5 yaş aralığında diğer yaş aralıklarına göre daha yüksek olarak saptandı. İstatistiksel olarak incelendiğinde anlamlı bir fark tespit edildi (p:<0,001).

Sonuç ve Öneriler: Sonuç olarak çalışmamız çocuklarda serum B12 vitamini eksikliği prevalansının tüm yaş grubunda %2,47 görüldüğünü gösterdi. Ulaşılan bir başka önemli sonuç ise sınırdaki eksikliklerin hiç de az olmadığıydı. Neredeyse her 5 çocuktan birisi sınırdaki serum B12 vitamini seviyesine sahipti. Bu çalışma ile tüm çocuklarda ve belirli yaş gruplarında serum B12 vitamini eksikliğinin sıklığı gösterilmiştir.

Anahtar Kelimeler: B12 vitamini eksikliği, cinsiyet, çocuk, prevalans

Evaluation of the Prevalence of Vitamin B12 Deficiency in Cases of General Pediatrics Outpatient Clinic in Konya

Objective: As B12 deficiency is a preventable cause of anemia and neurological morbidity, it becomes critical to determine the prevalence of B12 deficiency and to reveal the risk factors, especially in children in developing countries. The aim of this study was to determine the frequency of vitamin B12 deficiency according to age groups in children who applied to the general pediatric outpatient clinic.

Method: The files of patients aged 1 month to 18 years who applied to the Health Sciences University Konya Beyhekim Training and Research Hospital Pediatrics Health and Diseases Polyclinic between January 2017 and August 2022 with nonspecific complaints or for control purposes were analyzed retrospectively.

Results: Data of 4566 children in total were evaluated in the study. Of the children, 2406 (52.7%) were girls and 2160 (47.3%) were boys. While the overall mean age was 7.58 ± 5.11 years, the mean age of girls was 8.27 ± 5.36 years and the mean age of boys was 6.82 ± 4.71 years. The frequency of serum vitamin B12 deficiency in the patients was found to be 2.47% in the entire pediatric age group. While the frequency of serum B12 deficiency was 1.22% (n:56) in boys, it was 1.24% (n:57) in girls. The ratio of patients with borderline value was 17.25%. When vitamin B12 levels were compared according to gender, a significant difference was found ($p:0.017$). When the vitamin B12 levels of the patients participating in the study were examined according to the age group; average vitamin B12 level in the 1-5 age group was 502.40 ± 240.93 pg/mL, in the 6-10 age group was 476.70 ± 179.65 pg/mL, and in the patients over 11 years old, the mean vitamin B12 level was 399.27 ± 180.14 pg/mL. When the B12 levels of the patients were compared statistically according to the age group, a significant difference was found between all groups. When the patients were grouped according to their vitamin B12 levels, both B12 deficiency and borderline B12 deficiency were found to be higher in the 1-5 age range compared to other age ranges. A statistically significant difference was found ($p:<0.001$).

Conclusion and Suggestions: In conclusion, our study showed that the prevalence of serum vitamin B12 deficiency in children was 2.47% in all age groups. Another important result was that the deficiencies at the border were not few at all. Nearly one in five children had borderline serum vitamin B12 levels. This study showed the frequency of serum vitamin B12 deficiency in all children and certain age groups.

Keywords: Key words: Vitamin B12 deficiency, gender, child, prevalence

Çocuk Genetik Polikliniğine Başvuran Down Sendromu Tanılı Hastaların Klinik Özellikleri

Hayriye Nermin KEÇECİ¹, Fayize MADEN BEDEL¹, Nagehan BILGEÇ¹, Sevinç ÇELİK¹, Hüseyin ÇAKSEN¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Genetik Bilim Dalı, Konya

Sorumlu Yazar: hayriyenerminuslu@hotmail.com

Amaç: Down sendromu (DS) insanlarda meydana gelen en yaygın ve en sık hayatta kalabilen kromozomal anormalliktir. 1866'da İngiliz doktor John Langdon Down tarafından tanımlandı, ancak yaklaşık 100 yıl sonra Dr. Jerome Lejeune tarafından 21. kromozom ile ilişkisi belirlendi. Bu sendrom, tipik fenotipik bulguların yanı sıra konjenital kalp anomalisi, gastrointestinal anomaliler, nörokognitif bozukluk, işitme ve oküler sorunlar eşlik edebilen multisistem kalıtsal bir hastalıktır. Bu çalışmada amaç DS hastaların demografik özelliklerini, sık görülen klinik bulgularının yanında nadir olarak eşlik eden bulguları ve karyotip analizini incelemektir.

Yöntem: Necmettin Erbakan Üniversitesi Çocuk Genetik polikliniğinde 2020 Haziran-2023 Ocak tarihleri arasında, 2,5 yıllık süreyi kapsayan 157 DS'li birey retrospektif olarak incelenmiştir.

Bulgular: Hastalarımız, 2,5 yıl boyunca, bu kurumda doğan bebeklerin yanı sıra dış merkezlerden yönlendirilen danışmanlık ve takip için sevk edilen DS tanılı hastaları içeriyordu. Çalışma süresince toplam 157 hasta (86 erkek ve 71 kadın, E: K oranı 1.21:1) incelendi. Ortalama başvuru yaşı 4.4 yaştı (aralık: 2 gün–14,9 yıl). Bu çalışmada 18 yenidoğan vardı ve sevk sırasındaki ortalama yaş 16.7 gündü. Etkilenen çocuğun doğumunda ortalama anne yaşı 32.8 idi (aralık: 20-44 yaş). En sık görülen kraniofasial özellik yukarı uzanan palpebral fissürlerdi (%84,7). Bunu hipertelorizm (%78,3), basık yüz profili (%65,6), brakisefali (%59,8) ve displastik kulak yapısı (%59,2) takip etmekteydi. Vakalar uzuv anomalileri açısından değerlendirildiğinde en sık simian çizgisi (%54,7) mevcut olup bunu klinodaktili (%51,5) ve brakidaktili (%49,6) izliyordu. Toplam %38,2 vakada hipotoni vardı. Doğuştan kalp hastalığı 87 olguda (%55,4) klinik olarak teşhis edildi. Gastrointestinal anomalilerden imperfore anüs iki, intestinal atrezi iki ve duodenal atrezi, anüler pankreas ve Morgagni hernisi birer vakada olmak üzere yedi hastada tespit edildi. Hastaların %4,4'ünde yutma disfonksiyonu vardı ve nazogastrik sonda ya da gastrostomi ile beslenme sağlanıyordu. Tüm hastalarımızın sitogenetik çalışması mevcuttu. %92,3'ünde ayrışmamaya bağlı 21. Kromozomun trizomisi, %5'inde translokasyon ve %2,7'sinde mozaiklik vardı.

Sonuç: Down sendromlu bireyler, hayatları boyunca sıkça tıbbi ve sosyal sorunlarla karşı karşıya kalmaktadırlar. Düzenli izlem, sorunların zamanında tespiti ve uygun tıbbi destek, özel eğitim programları ile bu bireylerin yaşam kaliteleri artırılabilir.

Anahtar Kelimeler: Down sendromu, Pediatrik Genetik, kromozom analizi, dismorfoloji

Clinical Characteristics of Down Syndrome Patients Applying to the Pediatric Genetics Outpatient Clinic

Objective: Down syndrome (DS) is the most common and frequently surviving chromosomal abnormality in humans. It was described by British physician John Langdon Down in 1866, but nearly 100 years later, its relationship with the 21st chromosome was determined by Dr. Jerome Lejeune. This syndrome is a multisystem inherited disease that may accompany congenital heart anomaly, gastrointestinal anomaly, neurocognitive disorder, hearing and ocular problems as well as typical phenotypic findings. The aim of this study is to examine the demographic characteristics of DS patients, their common clinical findings, as well as rare accompanying findings and karyotype analysis.

Method: 157 individuals with DS were examined retrospectively between June 2020 and January 2023 in Necmettin Erbakan University Pediatric Genetics Outpatient Clinic, covering a period of 2.5 years.

Results: Our patients included babies born in this institution for 2.5 years, as well as patients with DS who were referred from external centers for counseling and follow-up. A total of 157 patients (86 males and 71 females, M:F ratio 1.21:1) were examined during the study. The mean age at presentation was 4.4 years (range: 2 days–14.9 years). There were 18 newborns in this study, and the mean age at referral was 16.7 days. The mean maternal age at birth of the affected child was 32.8 (range: 20-44 years). The most common craniofacial feature was the upslanting palpebral fissures (84.7%). This was followed by hypertelorism (78.3%), flattened facial profile (65.6%), brachycephaly (59.8%) and dysplastic ear structure (59.2%). When the cases were evaluated in terms of limb anomalies, simian crease (54.7%) was the most common, followed by clinodactyly (51.5%) and brachydactyly (49.6%). There was hypotonia in 38.2%. Congenital heart disease was clinically diagnosed in 87 cases (55.4%). Among the gastrointestinal anomalies, imperforated anus was detected in two patients, intestinal atresia in two patients, and duodenal atresia, annular pancreas and Morgagni hernia in one patient each. 4.4% of the patients had swallowing dysfunction and feeding was provided by nasogastric tube or gastrostomy. All of our patients had cytogenetic studies. 92.3% had trisomy of the 21st chromosome due to non-dissociation, 5% had translocation and 2.7% had mosaicism.

Conclusion: Individuals with Down syndrome often encounter medical and social problems throughout their lives. The quality of life of these individuals can be increased with regular follow-up, timely detection of problems, appropriate medical support, and special education programs.

Keywords: Down syndrome, Pediatric Genetics, chromosome analysis, dysmorphology

COVID-19 Pandemisinde Yenidoğan Yoğun Bakım Kliniğimizde Takip ettiğimiz Bebeklerimizin Klinik Özellikleri

Saime Sündüs UYGUN¹

¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi

Sorumlu Yazar: uygunsaime@hotmail.com

Şiddetli akut solunum sendromuna yol açan koronavirüsü 2 (SARS-CoV-2) adlı virüs, 2019'un sonunda Çin'de yayılmaya başlamış ve daha sonra küresel bir pandemiye yol açmıştır.

Erişkinlerde olduğu gibi çocuklarda ve yenidoğan bebeklerde de COVID-19 enfeksiyonu görülebilmekle birlikte çocuklar bu enfeksiyonu erişkinlere göre daha hafif geçirmektedir. Çocuklarda ağır hastalık ve ölüm nadir bildirilmiştir.

SARS CoV-2'nin yenidoğan bebeğe bulaşmasının 3 mekanizması vardır. Birincisi, fetus tarafından yutulan amniyotik sıvıdaki viral partiküller yoluyla ve transplental hematogen yayılım şeklindeki intrauterin bulaşmadır (vertikal geçiş). Bu bulaş daha az olası görünmektedir. İkincisi, doğum sırasında annenin enfekte salgılarına veya dışkılarına maruz kalmaya bağlı intrapartum bulaşmadır. Üçüncüsü, enfekte bir anneden, aile üyesinden veya sağlık görevlisinden öksürme, hapşırma ve yüksek sesle konuşma sonucunda ağızdan çıkan damlacıklar yoluyla doğum sonrası bulaşmadır (yatay geçiş). Yenidoğan dönemindeki vakaların %45-91'inin yatay geçiş ile enfekte olduğu gösterilmiştir.

Materyal-Metod: Çalışmamız için COVID pandemisinin başından itibaren kliniğimize yatan yenidoğan bebeklerimizin verileri retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Bu sürede 22 bebek (13 erkek, 9 kız) kliniğimizde takip edildi. Bebeklerimizin tamamında yatay geçiş olduğu görüldü. Bebeklerimizin çoğunluğu miadında doğmuş bebekler idi. Sadece 5 tanesi 37. Gebelik haftasından önce doğmuştu. Başvurular 6-44. (ortalama 19) günler arasında olmuştu. En sık başvuru şikâyetleri ateş (n: 14) ve öksürüktü (n: 9). Bununla birlikte sık belirtilen diğer şikâyetler burun tıkanıklığı, emmede azalma, aktivitede azalma, kusma ve ishal şeklinde idi. Hastanede kalış süresi 2-14 (ortalama 5.9) gündü. 10 hastaya beslenme ve destek tedavisi uygulanması yeterli oldu. Ancak 12 hastanın solunum destek ihtiyacı oldu. 5 hastada sadece oksijen desteği gerekti. 2 hastanın HFHHNC ve 4 hastanın N-CPAP d takip edilmesi gerekti. Sadece 1 hasta entübe takip edildi. Bebeklerimizden 2 tanesine çocuk enfeksiyon hastalıkları ile görüşülerek antiviral tedavi (ritonavir+lopinavir) başlandı. Solunum destek ihtiyacı olan hastalardan altı tanesi prematüre doğmuştu. Hastalarımızın tamamı şifa ile oksijen ihtiyacı olmaksızın, tamamen ağızdan beslenmeleri sağlanarak taburcu edildi.

Sonuç: COVID-19 pandemisinde yetişkinler hastalığı daha sık ve klinik olarak daha ağır geçirmiş olsa da, çocuklar ve yenidoğan bebekler de etkilenmiştir. Yenidoğan bebeklerde de solunum sıkıntısına sebep olabileceği, hastalık şiddetinin kritik olabileceği akıld tutulmalıdır. Prematüre doğmuş olmak klinik açıdan riski arttırmaktadır.

Anahtar Kelimeler: COVID-19 pandemisi, yenidoğan, NICU

Clinical Characteristics of Our Babies Followed in Neonatal Intensive Care Clinic During the COVID-19 Pandemic

Introduction: Coronavirus 2 (SARS-CoV-2), causes severe acute respiratory syndrome, began to spread in China at the end of 2019 and later led to a global pandemic.

Although Covid 19 is also seen in children and newborn infants, the clinical course in these groups is generally milder than in adults. There are 3 mechanisms for the transmission of SARS CoV-2 to the newborn baby. The first is intrauterine transmission as called vertical transmission and seems less likely. The second is intrapartum transmission. The third is postpartum transmission (horizontal transmission) through mouth droplets from an infected mother, family member, or healthcare worker. It has been shown that 45-91% of cases in the neonatal period are infected by horizontal transfer.

Materials-Methods: For our study, the files of the patients who were hospitalized in our clinic due to Covid 19 since the beginning of the pandemic were reviewed retrospectively.

Results: During this period, 22 infants (13 boys, 9 girls) were followed up in our clinic. All of our babies had horizontal transmission. The majority of our babies were term babies. Only 8 of them were born before 37 weeks of gestation. Application days were 6-44 (average 19). The most common complaints were fever (n: 14) and cough (n: 9). Frequently reported complaints were nasal congestion, decreased suction, decreased activity, vomiting and diarrhea. The hospital stay was 2-14 (mean 5.9) days. Only supportive treatment was required for our 10 babies. However, 12 patients needed respiratory support (oxygen support 5 patients, HFHHNC 2 patients, N-CPAP 4 patients, intubation 1 patient). Only Antiviral treatment (ritonavir + lopinavir) was started in 2 of our babies, after consultation with pediatric infectious diseases. Six of the patients who needed respiratory support were born premature. All of our patients were discharged from the hospital after they were completely fed orally, without the need for oxygen.

Conclusion: Children and newborn infants have also been affected during COVID-19 pandemic. It should be kept in mind that it can cause severe respiratory distress in newborn babies and the severity of the disease can be critical. Being premature increases the clinical risk.

Keywords: COVID-19 pandemic, newborn, NICU

Neonatal Konvülsiyonların Retrospektif Değerlendirilmesi

Ramazan KEÇECİ¹

¹Konya Şehir Hastanesi

Sorumlu Yazar: ramazankececi@yahoo.com

Amaç: Neonatal konvülsiyonlar, yenidoğan döneminde merkezi sinir sistemi (MSS) bozukluğunun ilk klinik belirtisi olabilir. Kalıcı hasara neden olabilen nörolojik yada metabolik bir etyolojinin varlığını gösteren klinik bulgulardan birisidir. Nöbetler yenidoğan döneminde yaşamın diğer zamanlarından daha sık görülmekte olup bildirilen insidans binde 1.5 ila 5.5 arasında değişmektedir ve prematüre bebeklerde daha da yüksek sıklıkta rastlanmaktadır. Potansiyel olarak tedavi edilebilir nedenin varlığını belirlemek ve etiyolojiye özgü tedaviyi başlatmak daha fazla beyin hasarı oluşmaması adına oldukça önem taşımaktadır. Çalışmamızda ünitemizde takip edilen neonatal konvülsiyonları değerlendirerek etyolojisini ortaya koymaya çalıştık.

Yöntem: 1 Ocak 2022 ve 31 Aralık 2022 tarihleri arasında Konya Şehir Hastanesi Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde konvülsiyon nedeniyle izlenen yenidoğanlar çalışmaya dahil edilmiş olup retrospektif olarak değerlendirilmiştir. Hastanemizin bilgisayar veritabanı ve hasta dosyaları incelenerek olguların prenatal, natal ve postnatal dönemlerine ait verileri kaydedildi.

Bulgular: Çalışmamız süresince Konya Şehir Hastanesi Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesine 1376 bebek yatırılmış ve bunlardan 47'sinde konvülsiyon tanısı konularak izleme alınmıştır. Hastanemizde 1 yıl boyunca 8218 bebek doğmuş olup konvülsiyon insidansı % 0,57 olarak bulunmuştur. Olguların yüzde 12'sinde tonik, yüzde 38'inde klonik, yüzde 50'sinde subtile tipte konvülsiyon görülmüştür. Toplam 47 olgunun 17'sinde (%36) Hipoksik İskemik Ensefalopati (HİE), 9'unda (%19) İntrakranial Kanama (İKK), 5'inde (%11) Metabolik Hastalık, 4'ünde (%9) Konjenital Serebral Malformasyon, 2'sinde (%4) Hipoglisemi, 2'sinde (%4) Hipokalsemi, 2'sinde (%4) Neonatal Yoksunluk Sendromu, 1'inde (%2) MSS Enfeksiyonu, 5'inde (%11) de etyoloji tespit edilememiştir. Neonatal konvülsiyonu olan olguların 11'i (%23,4), İKK olgularının 8'i (%89) ileri preterm idi. Toplam 45 olguya antiepileptik tedavi başlanmış olup 35 (%77,8) olguda tekli, 10 (%22,2) olguda da çoklu antiepileptik ilaç uygulandı. En çok tercih edilen ilaç fenobarbital olup 37 (%82,2) olguda ilk tercih olarak kullanıldı. Taburculuk sırasında olgularımızın 19 (%40,4)'unda anormal nörolojik muayene bulgusu mevcuttu. Neonatal konvülsiyonu olan 11 olgumuz primer hastalığı nedeniyle mortalite ile neticelenmiş olup mortalite yüzdesi %23,4 olarak saptandı.

Sonuç: Çalışmamızda neonatal konvülsiyonların en sık nedeni HİE, ikinci sıklıkta İKK bulunmuştur. Düzenli bir antenatal takip sonrası doğum salonunda etkili resüstasyon ve sonrasında yoğun bakımda uygun ventilasyon ve hidrasyon yönetimleri, minimal invaziv ve bireyselleştirilmiş yenidoğan yoğun bakım uygulamaları ile bu bebekleri asfiksi ve İKK'dan korumak, olası morbidite ve mortaliteleri önlemek mümkün olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Neonatal konvülsiyon, hipoksik iskemik ensefalopati, intrakranial kanama

Retrospective Evaluation of Neonatal Convulsions

Aim: Neonatal convulsions may be the first clinical manifestation of central nervous system(CNS) disorder in the neonatal period. Seizures are seen more frequently in the neonatal period than at any other time of life, and the reported incidence ranges from 1.5 to 5.5 per thousand, with an even higher frequency in premature infants. It is very important to determine the presence of a potentially treatable cause and to initiate etiology-specific treatment to prevent further brain damage. In our study, we tried to reveal the etiology of neonatal convulsions followed in our unit.

Method: Newborns followed up in Konya City Hospital Neonatal Intensive Care Unit due to convulsions between January 1, 2022, and December 31, 2022, were included in the study and evaluated retrospectively.

Results: During our study, 1376 infants were hospitalized in the Konya City Hospital Neonatal Intensive Care Unit, and 47 of them were diagnosed with convulsions and followed up. 8218 babies were born in our hospital for 1 year, and the incidence of convulsions was found to be 0.57%. Tonic convulsions were observed in 12%, clonic in 38%, and subtle type in 50% of cases. Hypoxic Ischemic Encephalopathy (HIE) in 17 of 47 (36%), Intracranial Hemorrhage (ICH) in 9 (19%), Metabolic Disease in 5 (11%), Congenital Cerebral Malformation in 4 (9%), Hypoglycemia in 2 (4%) of the total of 47 cases, 2 (4%) hypocalcemia, 2 (4%) Neonatal Withdrawal Syndrome, 1 (2%) CNS infection, and 5 (11%) etiology could not be determined. Eight cases of ICH and eleven (23.4%) cases of newborn convulsions both had were extremely preterm. Antiepileptic treatment was started in 45 patients in total, single antiepileptic drugs were administered in 35 (77.8%) patients and multiple antiepileptic drugs were administered in 10 (22.2%) patients. The most preferred drug was phenobarbital, which was used as the first choice in 37 (82.2%) patients. At discharge, 19 (40.4%) of our cases had abnormal neurological examination findings. Our 11 cases with neonatal convulsions resulted in mortality due to their primary disease, and the mortality rate was found to be 23.4%.

Conclusion: In our study, HIE was the most common cause of neonatal convulsions, and ICH was the second most common. After a regular antenatal follow-up, it will be possible to protect these babies from asphyxia and ICH and prevent possible morbidity and mortality, with effective resuscitation in the delivery room and appropriate ventilation and hydration management in the intensive care unit, minimally invasive and individualized neonatal intensive care practices.

Keywords: Neonatal convulsion, hypoxic-ischemic encephalopathy, intracranial hemorrhage

İnfanıl Pompe Hastalığı-Tek Merkez Deneyimi

Emin ÜNAL¹, Kısmet ÇIKI², Sebile KILAVUZ², Serdar EPÇAÇAN¹

¹Sbü Van Bölge Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Kardiyoloji Kliniği

²Sbü Van Bölge Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Metabolizma Kliniği

Sorumlu Yazar: mdeunal@gmail.com

Amaç: Pompe hastalığı, lizozomal asit alfa glukosidaz enzim eksikliği sonucu ortaya çıkan, otozomal resesif geçiş gösteren lizozomal depo hastalığıdır. Hastalık başlama zamanı ve kalp tutulumuna göre infanıl ve geç başlangıçlı olmak üzere iki gruba ayrılır. İnfanıl Pompe hastalığı şiddetli form olup klinik bulgular 12 aydan önce başlar. Hızla ilerleyen hipertrofik kardiyomyopati, sol ventrikül çıkımında obstrüksiyon, hipotoni, kas güçsüzlüğü ve solunum sıkıntısı ile karakterizedir. Tedavide enzim yerine koyma tedavisi uygulanır. Tedavi edilmeyen İnfanıl pompe hastaları genellikle ilk yılda kaybedilir. Çalışmamızda merkezimizde İnfanıl Pompe hastalığı tanısı ile izlenen hastaların klinik, moleküler ve laboratuvar özelliklerinin tartışılması amaçlandı.

Yöntem: Ocak 2014-Ocak 2023 tarihleri arasında SBÜ Van Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesinde İnfanıl Pompe hastalığı tanısı ile izlenen 15 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların klinik ve laboratuvar bulguları retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Hastaların %60'ı kızdı (n:9). 12 hastanın (%80) anne babası arasında akrabalık, 3 hastanın (%20) ailesinde daha önce İnfanıl pompe hastalığı öyküsü mevcuttu. Tanı yaşı ortalama 97.9±54.7, ortanca 111 gündü (8-218 gün). 11 hastaya (%73.3) tedavi başlanırken 4 hasta (%26.6) tedavi başlanmadan kaybedildi. Tedavi başlama yaşı ortalama 119.7±81.6, ortanca 110 gündü (18-274 gün). Tanı anındaki en sık klinik ve laboratuvar bulguları hipotonisite (%86.6), hipertrofik kardiyomyopati (%100), transaminaz yüksekliği (%100), kreatin kinaz yüksekliği (%100) idi. Hastaların tanı anındaki kardiyolojik değerlendirmelerinde tüm hastalarda telekardiyogramda kardiyomegali, EKG'de kısa PR mesafesi vardı. Ekokardiyogramda interventriküler septum kalınlığı 13.0±4.7 mm (9-23 mm); ejeksiyon fraksiyonu % 25-83 arasındaydı. Ayrıca 3 hastada (%20) ventrikül çıkım yolunda obstrüksiyon, 2 hastada dilate kardiyomyopati (%13.3) vardı. Tanı enzim analizi ve/veya genetik değerlendirme ile konuldu. İzlemde 8 hasta kaybedildi. Kaybedilen hastaların ortalama yaşam süresi 228 gündü (84-788). Hastaların takip süresi ortalama 587.5±651.5, ortanca 214 gündü (84-2114 gün). İzlemine devam edilen 7 hastadan 3'ü solunum desteği alıyordu. 3 hastanın motor gelişimi yaşlıları ile uyumlu 3 hasta sadece desteksiz oturabiliyordu, 1 hasta ise yatağa bağımlıydı.

Sonuç ve Öneriler: Hipotonisite, hipertrofik kardiyomyopati, transaminaz ve kreatin kinaz yüksekliği İnfanıl Pompe hastalığı için önemli ip uçlarıdır. Tanı muhakkak enzim analizi ve/veya genetik değerlendirme ile doğrulanmalıdır. Erken tanı ve tedavi çok önemlidir. Tedavi başlanmayan hastalar ne yazık ki kaybedilmektedir. Tedaviye rağmen bazı hastalarda kliniğin kötü seyredebileceği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Enzim yerine koyma tedavisi, Hipertrofik kardiyomyopati, İnfanıl Pompe hastalığı.

Infantile Pompe Disease-Single Center Experience

Objective: Pompe disease (PD) is an autosomal recessive lysosomal storage disease resulting from lysosomal acid alpha glucosidase enzyme deficiency. It has two forms: infantile and late-onset. Infantile PD is the severe form. It is characterized by hypertrophic cardiomyopathy, left ventricular outflow obstruction, hypotonia, muscle weakness, and respiratory distress. The treatment consists of enzyme replacement therapy (ERT). Untreated patients usually die during first year. We aimed to evaluate the characteristics of the patients with infantile PD.

Method: Fifteen patients with Infantile PD, between January 2014 and January 2023 were included. The clinical and laboratory findings were evaluated retrospectively.

Results: 60% of the patients were female (n:9). There was consanguinity between the parents of 12 patients (80%), and a previous history of Infantile PD was present in 3 (20%). Mean age at diagnosis was 97.9 ± 54.7 (median 111 days, range:8-218 days). ERT was performed in 11 patients (73.3%), while 4 patients (26.6%) died before treatment. The mean age of the first ERT was 119.7 ± 81.6 days (median of 110 days, range:18-274 days). The most common findings were hypotonicity (86.6%), hypertrophic cardiomyopathy (100%), elevated transaminases (100%), and elevated creatine kinase (100%). All patients had cardiomegaly on the telecardiogram and short PR distance on the ECG. In echocardiogram, the mean interventricular septum thickness on diastole was 13.0 ± 4.7 mm (9-23 mm); ejection fraction was between 25-83%. 3 patients (20%) had ventricular outflow obstruction and 2 patients (13.3%) had dilated cardiomyopathy. Diagnosis was made by enzyme analysis and/or genetic evaluation. Eight patients died during follow-up. The median age on death in deceased patients was 228 days (84-788). The mean and median follow-up period was 587.5 ± 651.5 and 214 days, respectively (84-2114 days). Of the 7 patients who were followed up, 3 were receiving respiratory support. The motor development of 3 patients was compatible with their peers, 3 patients could only sit without support, and 1 patient was bedridden.

Conclusion and Recommendations: Hypotonicity, hypertrophic cardiomyopathy, elevated transaminase and creatine kinase are important clues for infantile PD. Early diagnosis and treatment is crucial. Some patients may have a worsening clinical course despite treatment.

Keywords: *Enzyme replacement therapy, Hypertrophic cardiomyopathy, Infantile Pompe disease.*

Pedriatrik Migren Hastalarında Mikronütrient Düzeylerinin Değerlendirilmesi

Fatih Mehmet Akif ÖZDEMİR¹, Halil ÇELİK²

¹Dr. Ali Kemal Belviranlı Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi

²Konya Şehir Hastanesi

Amaç: Pedriatrik migren tanılı hastalarda mikronütrient (vitamin B12, folik asit, ferritin, 25 OH D vitamin) düzeyleri ile migren ataklarının sıklığı ve süresi arasındaki ilişkinin incelenmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Dr. Ali Kemal Belviranlı Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi ve Konya Şehir Hastanesi çocuk nöroloji bölümlerinde migren tanısıyla takip edilen çocuk hastalar retrospektif olarak incelendi. Vitamin B12, folik asit, ferritin, 25 OH D vitamin düzeyleri, atak sıklığı, atak süreleri, tedavileri değerlendirildi. Analiz sonuçları nicel veriler için ortalama±standart sapma ve ortanca (minimum–maksimum), kategorik değişkenler için frekans ve yüzde olarak sunuldu. Önem düzeyi $p<0,05$ olarak alındı.

Bulgular: Çalışmaya yaş ortalaması $14,3\pm 2,9$ yıl olan 171 hasta (% 33,9'u erkek) dahil edildi. Ortalama B12 vitamini $404,4\pm 206,9$ (136-2000) ng/l, folik asit $7,8\pm 2,2$ (3-14) mcg/l, ferritin $29,9\pm 20,1$ (3-120) mcg/l, 25 OH D vitamin $14,3\pm 6,9$ (4-46) mcg/l saptandı. Hastaların % 46,2'sinde B12 vitamini düzeyi düşük veya düşük normal, %23,4'ünde folik asit düzeyi düşük, %11,7'sinde ferritin düzeyi düşük, % 86,5'unda 25 OH D vitamin düzeyi eksik veya yetersiz saptandı. Hastaların 127 tanesinde (%74,3) atak sıklığı ayda 3'ten fazla, 70 tanesinde (%40,9) ağrı süresi 12-24 saat saptandı. Yüz otuz sekiz (% 80,7) hasta profilaktik tedavi almaktaydı (en sık flunarizin, n: 96, % 56,1). Atak sıklığı ayda 1-3 olanların 25 OH vitamin D ortancası 15,6 mcg/l iken, ayda 3'ten fazla olanların ortancası 11,9 mcg/l saptandı ($p=0,005$). Ağrı süresi 2-6 saat olanların B12 vitamini ortancası 386 ng/l iken, ağrı süresi 12-24 saat olanların ortancası 343,5 ng/l saptandı ($p=0,048$). Profilaktik tedavi almayanların ortanca ferritin değeri 34 mcg/l iken tedavi alanların ortancası 24,0 mcg/l saptandı ($p=0,019$).

Sonuç ve Öneriler: Sonuç olarak migren ve mikronütrient arasındaki ilişki hala tam olarak bilinmemektedir. Ancak çalışmamız, migren tanılı çocuk hastalarda mikronütrient (vitamin B12, folik asit, ferritin ve 25 OH D vitamin) düzeylerinin değerlendirilmesinin gerekliliğini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Migren, Çocuk, B12 Vitamini, D vitamini, Ferritin

Evaluation of Micronutrient Levels in Pediatric Migraine Patients

Objective: It was aimed to investigate the relationship between micronutrient levels and the frequency and duration of migraine attacks in patients diagnosed with pediatric migraine.

Method: The pediatric patients followed up with a diagnosis of migraine where on the Dr. Ali Kemal Belviranlı Maternity and Child Hospital and Konya City Hospital pediatric neurology departments, were retrospectively analyzed. Vitamin B12, folic acid, ferritin, 25 OH vitamin D levels, frequency of attacks, pain duration, treatment were evaluated. Analysis results were presented as mean±standard deviation and median (minimum–maximum) for quantitative data. Significance level was taken as $p<0,05$.

Results: A total of 171 patients (33,9% male) with a mean age of $14,3\pm 2,9$ years, were included in the study. The mean vitamin B12 was $404,4\pm 206,9$ ng/l, the mean folic acid was $7,8\pm 2,2$ mcg/l, the mean ferritin was $29,9\pm 20,1$ mcg/l, the mean 25 OH vitamin D was $14,3\pm 6,9$ mcg/l. Vitamin B12 level was low or low-normal in 46,2%, folic acid level was low in 23,4%, ferritin level was low in 11,7%, and 25 OH vitamin D level was deficient or insufficient in 86,5% of the patients. The frequency of attacks was found to be more than 3 times a month in 74,3% of the patients, and the duration of pain was 12-24 hours in 40,9% of the patients. One hundred and thirty-eight (80,7%) patients were receiving prophylactic treatment (56,1%, flunarizine). The patients with an attack frequency of 1-3 per month the median of 25 OH vitamin D was 15,6 mcg/l, while the median of those with more than 3 per month was 11,9 mcg/l ($p=0,005$). The patients with pain duration of 2-6 hours while the median of vitamin B12 was 386 ng/l, the median of those with pain duration of 12-24 hours was 343,5 ng/l ($p=0,048$). The median ferritin value of those who did not receive prophylactic treatment was 34 mcg/l, while the median of those who received treatment was 24,0 mcg/l ($p=0,019$).

Conclusion-Recommendations: As a result, the relationship between migraine and micronutrient is still not fully known. However, our study shows the necessity of evaluating micronutrient levels in pediatric patients with migraine.

Keywords: Migraine, Child, Vitamin B12, Vitamin D, Ferritin

Çocuklarda İnfraorbital Kanalın Maksiller Sinüs İçine Protrüzyonu; Bilgisayarlı Tomografi İle Değerlendirme

Hasibe Gökçe ÇINAR¹, Çiğdem ÜNER¹

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi Çocuk Radyoloji Kliniği

Amaç: İnfraorbital sinir, trigeminal sinirin dalı olan maksiller sinirden ayrılır ve orbita tabanında seyrinden sonra infraorbital kanal içerisinde maksiller sinüs üzerinden uzanarak maksilla ön yüzüne ulaşır. Bu kanalın maksiller sinüs içerisine protrüzyonu varyasyon olarak karşımıza çıkmaktadır; bu varyasyonun bilinmesi özellikle endoskopik ve sinüs cerrahisi açısından önemlidir. Çalışmamızda çocuklarda infraorbital kanalın maksiller sinüs içerisine protrüzyonunun BT de görülme sıklığını değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: Hastanemizde 28 Eylül 2022-6 Ocak 2023 tarihleri arasında, beyin, orbita, temporal ve boyun bilgisayarlı tomografi incelemesi (128 dedektör GE Revolution EVO) gerçekleştirilen 1-17 yaş aralığındaki 138 i erkek, 62 si kadın, 200 hastanın maksiller sinüsleri retrospektif olarak değerlendirildi. Değerlendirmeler 0.625 mm kesit kalınlığında rekonstrüksiyon yapılmış aksiyel ve koronal kesitler ile gerçekleştirildi. İnfraorbital kanalın protrüzyon derecesi Ference ve arkadaşlarının yaptığı sınıflama sistemi kullanılarak belirlendi.

Bulgular: Yaş aralığı 1-17 yıl olan, 138 i erkek, 62 i kadın, 200 hastamız mevcuttu. 189 hastada Tip 1 varyasyon (% 94.5) 11 hastada ise Tip 2 ve Tip 3 varyasyon (protrüzyon) saptandı (% 5.5). İnfraorbital kanal protrüzyonu, 11 hastanın 7 'sinde bilateral, 4 hastada ise unilateraldi. Tip 2 varyasyon, 5 hastada bilateral, 2 hastada unilateral, tip 3 varyasyon ise 2 hastada bilateral, 2 hastada ise unilateral olarak izlendi. Tip 3 varyasyonu bulunan hastalarda eşlik eden septasyon, septasyonun maksiller sinüs duvar ilişkisi, septasyon uzunluğu, kanalın protrüde olduğu düzeyden maksiller sinüs tavanı ile arasındaki vertikal uzaklığı ve Haller hücresi birlikteliği de değerlendirildi. Tip 3 varyasyon gösteren tüm hastalarda maksiller sinüsde septasyon mevcut olup tüm septalar maksiller sinüsün anterior duvarı ile ilişkiliydi. Septaların uzunluğu 1.3-5.9 mm arasında değişmekteydi. Protrüzyon gösteren kanal ile maksiller sinüs tavanı arasındaki vertikal mesafe 5.7 -10 mm arasında ölçüldü. Bilateral Tip 2 ve Tip 3 varyasyon saptanan birer hastada ise bilateral Haller hücresi birlikteliği mevcuttu. Tip 2 varyasyonu olan hastada infraorbital kanal sağda Haller hücresinin septasında, solda ise komşuluğundan uzanmaktaydı. Tip 3 varyasyon saptanan hastada ise infraorbital kanal, sağda Haller hücresinin septasında seyirli olup solda ise Haller hücresi içerisinden geçmekteydi.

Sonuç ve Öneriler: İnfraorbital kanalın varyasyonlarının bilinmesi çocuklarda sinüs cerrahisinde oluşabilecek iatrojenik yaralanmaların önlenmesi açısından önem taşımaktadır. Operasyon öncesi yapılan BT tetkiki varyasyonların belirlenmesi açısından etkin bir görüntüleme yöntemidir.

Anahtar Kelimeler: İnfraorbital kanal, varyasyonlar, bilgisayarlı tomografi

Protrusion of the Infraorbital Canal into the Maxillary Sinus in Children; Evaluation by Computed Tomography

Purpose: The infraorbital nerve separates from the maxillary nerve, which is the branch of the trigeminal nerve, and after its course at the base of the orbit, it extends through the maxillary sinus in the infraorbital canal and reaches the maxilla obverse face. The protrusion of this canal into the maxillary sinus is a variation; knowing this variation is especially important in terms of endoscopic and sinus surgery. In this study, we aimed to evaluate the incidence of protrusion of the infraorbital canal into the maxillary sinus in children on CT.

Method: Between 28 September 2022 and 6 January 2023, brain, orbit, temporal and neck computed tomography examination (128 detectors GE Revolution EVO) was performed in our hospital and the maxillary sinuses of 138 male, 62 female and 200 patients between the ages of 1-17 were evaluated retrospectively. The evaluations were performed with axial and coronal sections reconstructed with a section thickness of 0.625 mm. The degree of protrusion was determined using the classification system made by Ference et al.

Results: We had 200 patients with an age range of 1-17 years, 138 of whom were male, 62 of whom were female. Type 1 variation (94.5%) was detected in 189 patients and Type 2 and Type 3 variation (protrusion) was detected in 11 patients (5.5%). İnfraorbital canal protrusion was bilateral in 7 of 11 patients and unilateral in 4 patients. Type 2 variation was seen bilaterally in 5 patients, unilateral in 2 patients, type 3 variation was seen bilaterally in 2 patients and unilateral in 2 patients. In patients with type 3 variation, concomitant septation, maxillary sinus wall relationship of septation, septation length, vertical distance between the maxillary sinus ceiling and Haller cell association from the level where the canal is protruding were also evaluated. One patient with bilateral Type 2 and Type 3 variation had bilateral Haller cell association.

Conclusion and Recommendations: Knowledge of the variations of the infraorbital canal is important in terms of preventing iatrogenic injuries that may occur in sinus surgery in children. Preoperative CT examination is an effective imaging method to determine these variations.

Keywords: infraorbital canal, variations, computed tomography

Çocuk Yoğun Bakımda Ateşli Silah Yaralanmalarının Yönetimi

Ozlem SARITAS NAKIP¹, Burak ARDIÇLI²

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı

Amaç: Ülkemizde dışsal yaralanma nedeniyle gerçekleşen ölümlerin %18-20'ünü 0-24 yaş arası çocuklar oluşturmaktadır. Tüm yaş gruplarında ise dışsal yaralanmaların 1/5'i kendine zarar verme sonucu gerçekleşmektedir. Burada ateşli silah yaralanması nedeniyle çocuk yoğun bakımda izlenen hastaların özellikleri anlatılmıştır. Raporun amacı bu hasta grubunun çocuk yoğun bakımda yönetiminin ortaya çıkarılmasıdır.

Yöntem: Çalışma geriye dönük hasta kayıtları incelenerek yapılmıştır. Yaralanma şekli, yapılan cerrahi işlem, kan transfüzyonu, yoğun bakım mortalitesi ve gelişen komplikasyonlar, kaydedilmiştir.

Bulgular: 2014-2022 yılları arasında 13 hasta (13.9±4.9 yaş, 1 kadın) ateşli silah yaralanması tanısıyla izlendi. Beş hasta kazayla, kalanları ise bilinçli yaralanmalardı. Beş hasta başkası tarafından yaralanırken, kalanında yaralanma kendisi tarafından gerçekleştirilmişti. En sık toraks ve baş-boyun yaralanması görüldü. Üç hasta doğrudan acil servisten ameliyathaneye götürüldü, üç hasta konservatif izlendi. Ortalama geliş hemoglobinin 11,8gr/dL(6-16gr/dL), en düşük hemoglobin 9,4gr/dL(6.3-14,9gr/dL) bulundu. Sekiz hastada masif kan transfüzyonu uygulandı. Bunlardan üç tanesine bozuk hemodinami nedeniyle ORh (-) eritrosit süspansiyonu yatak başında çaprazlanarak hastaya verildi. Ortalama geliş kreatininin kinaz düzeyi 2703U/L(156-6722U/L), en yüksek düzeyi ise 6495U/L(256-25539U/L) olduğu görüldü, hiçbirinde hemodiyaliz ihtiyacı doğuracak rabdomiyoliz görülmedi. Alkali hidrasyon uygulandı. Sekiz hasta entübe edildi. Üç hastada kardiyak arrest gelişti, iki hasta kaybedildi. Ölen hastaların ikisi de baş-boyun yaralanması olup izlemde beyin ölümü gerçekleştikten sonra kaybedildi. Beş hasta işlev kaybı olmaksızın taburcu edilirken, altı hastada çeşitli işlev kaybı ve kozmetik problemler geliştiği görüldü. Ortanca yoğun bakım yatış süresi 6 (1-31) gün, hastane yatış süresi ise 18 (4-77) gündü. Ortanca PRISM skoru 5, PDR %1.6 bulundu.

Sonuç: Ateşli silah yaralanmaları çocukluklarda sık görülmemekle birlikte hemorajik komplikasyonlar nedeniyle ölümcül olabilmektedir. Çocukların kan volümünün daha az olması, özellikle yaş küçüldükçe, az miktardaki kanamalar bile vücut ağırlığına görece fazla olmakta ve hemorajik şoka sebep olabilmektedir. Son rehberlerde hemorajik şok yönetiminde kan ürünlerinin hızlıca temin edilmesi önerilmektedir. Bizim hasta serimizde de üç hastada acilden ameliyathaneye götürülürken şok tedavisinde, yatak başı çaprazlama yapılarak eritrosit süspansiyonu kullanılmıştır. Gerek hemodinamik bozukluk gerekse de toraks yaralanmasına bağlı solunum yetmezliği olsun, ateşli silah yaralanmalarında sıklıkla entübasyon ihtiyacı doğmaktadır. Büyük damarlar ve serebral yaralanmalar nedeniyle mortalitesi en yüksek baş-boyun yaralanmalarıdır. Kendisi tarafından yaralanma oranı %61.5 olan bu çalışma ile çocukların ateşli silahlara ulaşmalarının engellenmesi, toplumun bu konuda bilinçlendirilmesi gerektiği bir kez daha ortaya koyulmuştur.

Anahtar Kelimeler: ateşli silah yaralanması, penetran travma, hemorajik şok, masif transfüzyon

Management of Gunshot Injuries in Pediatric Intensive Care Unit

Objective: Children(0-24age) constitute 18-20% of deaths due to injuries in our country. In all age, 1/5 of injuries occur because of self-harm. Here, the characteristics of patients followed in the pediatric intensive care unit(PICU) due to gunshot injuries were described. The aim of the report was to reveal the management in PICU.

Method: The study was conducted retrospectively. The clinical and laboratory data were recorded.

Results: Between 2014 and 2022, 13 patients (13.9±4.9 years, 1 female) were followed-up. Five patients were injured by someone else, while the rest were self-inflicted. Thoracic and head-neck injuries were the most common. Three were taken directly from the emergency room to operating room. Mean hemoglobin on admission was 11.8gr/dL(6-16gr/dL), and the lowest level was 9.4gr/dL(6.3-14.9gr/dL). Eight underwent massive blood transfusion. Due to impaired hemodynamics, 0Rh (-) erythrocyte suspension was crossed at bedside and given in three. The mean creatinine kinase was 2703U/L (156-6722U/L), and the highest level was 6495U/L (256-25539U/L), none of them had required hemodialysis. Eight were intubated. Cardiac arrest developed in three patients; two of them died. Non-survivors had head-neck injuries and died due to brain death. While five were discharged without loss of function, six patients developed various functional loss and cosmetic problems. The median length of stay(LOS) in PICU was 6 (1-31) days, and LOS in hospital was 18 (4-77) days. The median PRISM score was 5, PDR 1.6%.

Conclusion: Although gunshot injuries are not common in childhood, they can be fatal due to hemorrhagic complications. The lower blood volume in children, especially as the age decreases, even small amounts of bleeding can be relatively higher than the body weight and can cause hemorrhagic shock. Recent guidelines recommend prompt provision of blood products in the management of hemorrhagic shock. In our patient series, three patients were taken from the emergency room to the operating room, and erythrocyte suspension was used in the treatment of shock by crossing the bedside. Intubation is often required in gunshot injuries, whether there is hemodynamic impairment or respiratory failure due to thoracic injury. Head and neck injuries have the highest mortality due to large vessels and cerebral injuries. With this study, which had a self-injury rate of 61.5%, it was once again demonstrated that children should be prevented from accessing firearms and the society should be made aware of this issue.

Keywords: gunshot injury, penetrating trauma, hemorrhagic shock, massive transfusion

Konjenital Asimetrik Ağlayan Yüz: Tek Merkez Deneyimi

Pınar ÖZBUDAK¹

¹Samsun Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Konjenital asimetrik ağlayan yüz tek taraflı depresör anguli oris kasının yokluğu veya hipoplazisinin neden olduğu bir anomalidir. Hastalığın en önemli bulgusu ağlama sırasında ağız köşesinin aşağı ve dışa hareketinin kısıtlı veya hiç olmamasıdır. Tanısı anamnez ve fizik muayane ile konur. Bu yazıda kliniğimize başvuran konjenital asimetrik ağlayan yüzlü hastaların özellikleri gözden geçirilmiştir.

Yöntem: Nisan 2021- Kasım 2022 tarihleri arasında kliniğimiz çocuk nöroloji bölümüne konjenital asimetrik ağlayan yüz nedeniyle başvuran hastaların yaşı, cinsiyeti, ilk başvuru şikayeti ve refere eden bölüm retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Belirtilen tarihler arasında polikliniğimize başvuran 3123 hastadan 11 tanesine konjenital asimetrik ağlayan yüz tanısı kondu. Hastaların yaşları 7 günlük ve 39 aylık arasındaydı. 7 erkek, 4 kız hastadan, 4 tanesinin başvuru şikayeti ağızda kaymaydı, diğerleri hekim dikkatiyle tanı almışlardı. 8 hastada sol taraf tutulmuştu. 10 hastayı pediatri, 1 hastayı da aile hekimi yönlendirmişti. Hastaların hepsi aile tarafından video kaydına alınmıştı. Hiç bir hastada ek anomali saptanmamıştı.

Sonuç ve Öneriler: Konjenital asimetrik ağlayan yüz genelde izole bir klinik durumdur. Nadiren bu klinik duruma kardiyovasküler anomaliler eşlik edebilir. Ayırıcı tanısında en önemli hastalık doğum travmasına bağlı fasiyal sinirin tek taraflı hasaridir. Diğer fasiyal kas fonksiyonlarının normal olmasıyla ayırt edilir. Konjenital asimetrik ağlayan yüz minör anomali olmasına rağmen major konjenital anomaliler ile birlikte olabileceği unutulmamalı, komplikasyon ve uygun tedavi takibi açısından multidisipliner yaklaşım gerekebileceği akıld tutulmalıdır. Bu nedenle pediatri hekimlerinin farkındalığının yüksek olması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Depresör anguli oris kası, yüz asimetrisi, konjenital

Congenital Asymmetric Crying Face: A Single Center Experience

Objective: Congenital asymmetric crying face is a minor anomaly caused by unilateral absence or hypoplasia of the depressor anguli oris muscle. The major finding of the disease is the absence or weakness in the outer and lower movement of the commissure during crying. The diagnosis is made by anamnesis and physical examination. In this article we presented our patients with congenital asymmetric crying faces and their characteristics.

Method: The age, gender, first complaint and referral department of the patients who applied to the pediatric neurology department between April 2021 and November 2022 due to congenital asymmetric crying face were retrospectively analyzed.

Results: Congenital asymmetric crying face was diagnosed in 11 of 3123 patients who applied to our outpatient clinic between the specified dates. The ages of the patients were between 7 days and 39 months. 7 male and 4 female patients were detected. The complaint of 4 of 11 patients were absence or weakness of the commissure, the others were diagnosed with the attention of a physician. Left side was involved in 8 patients. Pediatricians referred 10 patients and family physicians in 1 patient. No additional anomaly was detected in any patient. All of the patients were video-recorded by the family.

Conclusion and Recommendations: Congenital asymmetric crying face is generally an isolated minor congenital condition. Rarely, this clinical condition may be accompanied by cardiovascular anomalies. The most important disease in its differential diagnosis is unilateral damage to the facial nerve due to birth trauma. It is distinguished by the normality of other facial muscle functions. Although congenital asymmetric crying face is minor anomaly, it should not be forgotten that it may be associated with major congenital anomalies, and it should be kept in mind that a multidisciplinary approach may be required in terms of complications and appropriate treatment follow-up. Therefore, the awareness of pediatricians should be high.

Keywords: Depressor anguli oris muscle, facial asymmetry, congenital

COVID-19 Pandemisinde Alt Gastrointestinal Sistem Kanaması ile Kolonoskopi Yapılan Olgularımızın Değerlendirilmesi

Hakan SALMAN¹, Fatma İSSİ IRLAYICI¹, Mustafa AKÇAM¹

¹Süleyman Demirel Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji Ve Beslenme Bilim Dalı

Amaç: COVID-19 pandemisinde alt gastrointestinal sistem kanaması ile başvuru kolonoskopi yapılan olgularımızı değerlendirmek.

Yöntem: Mart 2020-Aralık 2022 tarihleri arasında hastanemiz çocuk gastroenteroloji kliniğinde alt GIS kanaması ile kolonoskopi yapılan olguların dosyaları; demografik özellikler, başvuruda eşlik eden klinik bulgular, laboratuvar, kolonoskopi ve patoloji sonuçları, tanılar ve uygulanan tedaviler açısından retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Çalışma döneminde ünitemizde değişik endikasyonlarla 154 adet kolonoskopi yapıldı. Kanaması olup çalışmaya dahil edilen 25'i (%62.5) kız toplam 40 olgunun ortanca yaşı 142 aydı (32-216). Olguların 27'si (%67.5) 10 yaş üzerindedir. Olguların 3'ünde (%7.5) ilaç kullanımı, 3'ünde (%7.5) aile öyküsü vardı. Olgulara en sık (%82.5) karın ağrısı ve ishal (%47.5) şikayeti eşlik ediyordu. Olguların 13'ü (%32.5) ülseratif kolit, 7'si (%17.5) hemoroid ve 6'sı (%15) polip (5'i juvenil polip) tanısı aldı. Polip olgularının ortanca yaşı 126.5 aydı. Başvuru sırasında 7'sinde (%17.5) anemi vardı. Kolonoskopik değerlendirmede sık görülen bulgular sırasıyla kolonda eritem (%42.5) ve kolon vaskülaritesinde azalmaydı (%32.5). Olgulardan 6'sının (%15) kolonoskopik değerlendirmesi normaldi. Patolojik incelemede olguların 16'sında (%40) kolit ve 14'ünde kript absesi sık saptanan bulguları. Tedavide olguların 17'sine (%42.5) proton pompa inhibitörü, 16'sına (%40) mesalazin, 13'üne steroid (%32.5) ve 12'sine de (%30) immün modülatör ilaç uygulandı. Dört olguya (%10) eritrosit transfüzyonu uygulandı ve 3 olguya da (%7.5) polipektomi yapıldı.

Sonuç ve Öneriler: Çalışmamızda olguların büyük bir çoğunluğunda (%85) kanama etyolojisinde organik bir neden bulunmuş olup yarıya yakını ülseratif kolit ve polip vakaları oluşturuyordu. Özellikle karın ağrısı ve/veya ishalin eşlik ettiği alt GIS kanaması olan çocukların kolonoskopik değerlendirme yönünden ihmal edilmemesi gerekir.

Anahtar Kelimeler: Hematokezya, İnflamatuvar barsak hastalığı, Kolonoskopi, Polip

Evaluation of Cases Undergoing Colonoscopy with Lower Gastrointestinal Bleeding in COVID-19 Pandemic

Aim: To evaluate our cases who applied with lower gastrointestinal system bleeding and underwent colonoscopy in the COVID-19 pandemic.

Method: The files of the patients who underwent colonoscopy with lower GIS bleeding in the pediatric gastroenterology clinic of our hospital between March 2020 and December 2022 were evaluated retrospectively in terms of demographic characteristics, accompanying clinical findings, laboratory, colonoscopy and pathology results, diagnoses and treatments.

Results: During the study period, 154 colonoscopies were performed in our unit for different indications. The median age of 40 patients 25 (62.5%) female presenting with bleeding and included in the study was 142 months (32-216). 27 of the cases (67.5%) were over 10 years old. There was a history of drug use in 3 (7.5%) cases, and family history in 3 (7.5%) cases. The most common complaints (82.5%) were abdominal pain and diarrhea (47.5%). 13 (32.5%) cases were diagnosed as ulcerative colitis, 7 (17.5%) hemorrhoids, and 6 (15%) polyps (5 juvenile polyps). The median age of polyp cases was 126.5 months. At admission, 7 (17.5%) had anemia. Common findings in colonoscopic evaluation were colonic erythema (42.5%) and decreased colonic vascularity (32.5%), respectively. Colonoscopic evaluation of 6 patients (15%) was normal. In the pathological examination, colitis in 16 (40%) cases and crypt abscess in 14 were common findings. In the treatment, 17 (42.5%) of the cases were administered proton pump inhibitor, 16 (40%) mesalazine, 13 (32.5%) steroid and 12 (30%) immunomodulatory drug. Erythrocyte transfusion was performed in 4 cases (10%) and polypectomy was performed in 3 cases (7.5%).

Conclusion and Recommendations: In our study, an organic cause of bleeding was found in the vast majority of cases (85%); almost half of them were ulcerative colitis and polyp cases. In particular, children with lower GIS bleeding accompanied by abdominal pain and/or diarrhea should not be neglected in terms of colonoscopic evaluation.

Keywords: Colonoscopy, Hematochezia, Inflammatory, Polyp

Tuberoskleroz Hastalarında Nöbet Başlangıç Zamanının Nöbet Direncine Etkisi

Saliha YAVUZ ERAVCI¹, Sevinç ÇELİK², Burcu ÇALIŞKAN¹, Fayize MADEN BEDEL², Abdullah CANBAL¹,
Nagehan BILGEÇ², Hayriye Nermin KEÇEÇİ², Ahmet Sami GÜVEN¹, Hüseyin ÇAKSEN¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik Bilim Dalı

Amaç: Tuberoskleroz hastalarında oldukça yaygın olan epilepsi kliniğinin, vaka serimizdeki özelliklerinin ve bulgularının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji ve Çocuk Genetik Kliniği'nde 2015-2022 yılları arasında takip edilen, klinik veya genetik inceleme ile tuberoskleroz tanısı konulan olgular çalışmaya dahil edilmiştir. Hastaların klinik özellikleri, elektroensefalografi (EEG) raporları, radyolojik görüntüleme (manyetik rezonans, ultrasonografi, ekokardiyografi) bulguları geriye dönük olarak incelenmiştir. Hastalar antiepileptik medikasyon kullanma sayısına göre monoterapi ve politerapi gruplarına ayrılmıştır ve gruplar arasında epilepsi başlangıç zamanı karşılaştırılması yapılmıştır. Ayrıca hastalar kortikal tuber ve subependimal nodül varlığına göre tasnif edilerek, bu gruplar epilepsi varlığı açısından karşılaştırılmıştır.

Bulgular: Hastaların 18'i (% 66.6) erkek ve 9'u (% 33.4) kız idi. Hastaların 25'i (% 92.5) nöbet ve ciltte leke şikâyeti ile, 2 (% 7.5) tanesinin ise ciltte hipopigmente lezyon nedeni ile başvurduğu tespit edildi. Beyin manyetik rezonans görüntüleme en sık saptanan bulgu subependimal nodül ve kortikal tuber (% 51.8) birlikteliği idi. Hastaların 5 (% 18.5) tanesinde otizm spektrum bozukluğu ve 16 (% 59) tanesinde mental retardasyon mevcuttu. Monoterapi grubumuzda epilepsi başlangıç zamanı 8.0±16 (4-36) ay iken, politerapi grubumuzda epilepsi başlangıç zamanı 5±4.75 (1-18) ay olarak tespit edildi. Gruplar arası epilepsi başlangıç zamanı politerapi grubunda istatistiksel olarak daha küçük olduğu bulundu (**p=0.032**). İzole kortikal tuber ve subependimal nodül varlığının epilepsi oluşturma açısından benzer olduğu saptandı (p>0.05).

Sonuç ve Öneriler: Tuberoskleroz hastalarında epilepsi başlangıcının erken olması dirençli seyredebileceğini ve politerapi ihtiyacı olabileceğini göstermektedir. Bu hastalara nöropsikiyatrik gerilikte eşlik edebilmektedir. Ayrıca tuberosklerozda epilepsi kliniğinin kortikal tuber ve subependimal nodül gruplarında benzer olduğu görülmüştür.

Anahtar Kelimeler: Tuberoskleroz, epilepsi, politerapi, kortikal tuber

The Effect of Seizure On Time On Seizure Resistance in Tuberosclerosis Patients

Aim: to evaluate the epilepsy clinic in tuberous sclerosis patients with the clinical features and findings in our case series.

Methods: Patients who were followed up in Necmettin Erbakan University, Meram Faculty of Medicine, Department of Pediatric Neurology and Pediatric Genetics between 2015 to 2022 and diagnosed with tuberous sclerosis by clinical or genetic examination were included in the study. The clinical features of the patients, electroencephalography (EEG) reports, radiological imaging (magnetic resonance, ultrasonography, echocardiography) findings were analyzed retrospectively. Patients were classified according to the number of antiepileptic use as monotherapy and polytherapy group. Epilepsy onset time was compared between these groups. In addition, patients were classified according to the presence of cortical tuber and subependymal nodules, and these groups were compared in terms of the presence of epilepsy.

Results: Eighteen (66.6%) of the study patients were male and 9 (33.4%) were female. It was determined that 25 (92.5%) of the patients applied with seizures and skin lesions, while 2 (7.5%) of them applied only with the hypopigmented lesion on the skin. The most common finding (51.8%) in brain magnetic resonance imaging was the association of subependymal nodule and cortical tuber. Five (18.5%) of the patients had autism spectrum disorder and 16 (59%) had mental retardation. The onset time of epilepsy was 8.0±16 (4-36) months and 5±4.75 (1-18) months in monotherapy and polytherapy group, respectively. The onset time of epilepsy between groups was found to be statistically smaller in the polytherapy group (p=0.032). The presence of isolated cortical tuber and subependymal nodules was found to be similar in terms of epilepsy presence (p>0.05)

Conclusion: The early onset of epilepsy in tuberous sclerosis patients shows that it might have a resistant course and may need polytherapy. Neuropsychiatric retardation can accompany these patients. In addition, epilepsy clinic in tuberous sclerosis is similar with the presence of cortical tuber or subependymal nodule.

Keywords: Tuberosclerosis, epilepsy, infantile spasm, mental retardation.

HIV tanı algoritmasına göre 18 ay altı bebeklerin HIV test sonuçlarının değerlendirilmesi

Mehmet KARABEY¹, Sema ALAÇAM¹, Nuran KARABULUT¹

¹Başakşehir Çam Ve Sakura Şehir Hastanesi Tıbbi Viroloji Kliniği

Amaç: Anneden bebeğe geçen maternal insan immün yetmezlik virusu (HIV) antikorların, bebek kanında 18 aya kadar pozitifliği devam edebildiğinden, antikor testleri 18 aydan küçük bebeklerde tanı amaçlı kullanılmamalıdır. Bu yaş grubunda HIV tanısı için HIV DNA veya RNA saptanmasına olanak veren nükleik asit amplifikasyon testleri kullanılmalıdır. Ülkemizde HIV pozitif annelerin, yenidoğan ve 18 aydan küçük bebekler için tanı algoritması: 1-Anne gebeliği sırasında doğru anti retroviral tedavi (ART) almış ve viral baskılanma sağlanmış ise: 14-21 gün, 1-2 ay, 4-6 ay arasında olmak üzere üç kez HIV-1 RNA testi yapılmalıdır. 2-Anne gebeliği sırasında doğru ART almamış veya viral baskılanma sağlanmamış ise: Doğumu takiben hemen, 14-21 gün, 1-2 ay ve 4-6 ay arası olmak üzere dört kez HIV-1 RNA testi ile takip yapılmalıdır. Bu çalışmada, Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesinde HIV şüpheli ya da pozitif anneden doğan bebekler ve 18 aydan küçük çocukların HIV test sonuçlarının HIV tanı algoritmasına göre değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Bu retrospektif çalışmada, Ocak 2021–Ocak 2023 tarihleri arasında Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesinde HIV-1 RNA testi çalışılan bebekler ve bu bebeklerin annelerinin HIV tanı testleri (Anti-HIV, HIV-1 RNA, HIV doğrulama) değerlendirildi. Annelerin tekrarlayan anti-HIV reaktif örneklerinin HIV doğrulaması, Sağlık Bakanlığı Halk Sağlığı Laboratuvarında çalışılmıştır. Anti-HIV testi Elecsys HIV Duo kiti kullanılarak Cobas e801 System cihazında çalışıldı. HIV-1 RNA testi cobas® HIV-1 Kiti kullanılarak Cobas 8800 System cihazında çalışıldı.

Bulgular: HIV-1 RNA çalışılmış olan 69 bebekten beşi (%7)'i pozitif saptandı. HIV-1 pozitif beş bebeğin üçü yenidoğan, biri dört aylık ve biri sekiz aylıktı. HIV pozitif yenidoğanların annelerinde, gebeliğin son dönemlerinde, HIV viral yüklerinde baskılanma tespit edilmemiştir. Anne ve bebeklerin verileri Tablo 1'de sunulmuştur. Sekiz aylık bebeğin annesinde, doğumdan üç ay sonra akut HIV-1 enfeksiyonu tespit edilmiş olup, bebeğe anne sütünden HIV-1 bulaşı gerçekleştiği düşünülmüştür. Tekrarlayan anti-HIV reaktivitesi olan annelerin 20'sinde HIV pozitifliği doğrulanmıştır. Bu HIV ile enfekte annelerin 11'i yabancı uyruklu idi. Anne ve bebeklerin HIV-1 RNA ve HIV doğrulama sonuçları Şekil 1'de sunulmuştur.

Sonuç: HIV tanı algoritmasının doğru şekilde uygulanması, bebeklere HIV bulaşının önlenmesine ve tedavi yönetimine katkı sağlayacaktır. Gebelerde HIV viral baskılanmanın sağlanması ve doğumdan sonra bebeklerde HIV tanı algoritmasının uygulanması hayati önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: HIV tanı algoritması, Anti-HIV, HIV-1 RNA, HIV doğrulama

Interpretation of HIV test results in infants less than 18 months of age according to the HIV diagnosis algorithm

Background: Because maternal human immunodeficiency virus (HIV) antibodies transmitted from mother to baby can be positive in the baby's blood for up to 18 months, antibody tests should not be used for diagnostic purposes in babies younger than 18 months. Antibody tests should not be used for diagnostic purposes in infants younger than 18 months because maternal antibodies passed from mother to infant can remain positive in the infant's blood for up to 18 months. Nucleic acid amplification tests capable of detecting HIV DNA or RNA should be used to diagnose HIV in this age group. Diagnostic algorithm for HIV-positive mothers, newborns and babies under 18 months in our country: If the mother received proper antiretroviral therapy (ART) during pregnancy and viral suppression was achieved: HIV-1RNA testing should be performed three times, between 14-21 days, 1-2 months, 4-6 months. If the mother did not take ART or viral suppression was not achieved during pregnancy: Follow-up with HIV-1RNA test should be performed four times immediately after birth, 14-2 days, 1-2 months, and 4-6 months. In this study, it was aimed to evaluate the HIV test results of babies born to HIV suspected or positive mothers and children younger than 18 months in Başakşehir Çam and Sakura City Hospital according to the diagnostic algorithm.

Materials and Methods: In this retrospective study, babies whose HIV-1RNA test was examined in Başakşehir Çam and Sakura City Hospital between January 2021 and January 2023, and HIV diagnostic tests (anti-HIV, HIV-1RNA, HIV confirmation) of their mothers evaluated. The anti-HIV test was performed on the Cobas e801system using the Elecsys HIV Duo kit. HIV-1RNA assay was run on the Cobas 8800System using the cobas® HIV-1 Kit. HIV confirmation of recurring maternal anti-HIV reagent samples was examined at the Public Health Laboratory of the Ministry of Health.

Results: 5 (7%) of 69 babies tested for HIV-1RNA were positive. Of the 5 HIV-1 positive infants, 3 were newborns, one was four months old and one was eight months old. No suppression of HIV viral loads was detected in mothers of HIV-positive newborns in late pregnancy. The data of mothers and babies are presented in Table 1. Acute HIV-1 infection was detected in the mother of an eight-month-old baby three months after birth, and it was thought that the baby was infected with HIV-1 through breast milk. HIV-positivity was confirmed in 20 mothers with recurrent anti-HIV reactivity. Of these HIV-infected mothers, 11 were foreign nationals. HIV-1 RNA and HIV validation results of mothers and infants are presented in Figure 1.

Conclusions: Correct application of the HIV diagnostic algorithm contributes to the prevention of HIV transmission to infants and treatment management. It is crucial to ensure HIV viral suppression in pregnant women and to correctly apply the HIV diagnostic algorithm to babies after birth.

Keywords: HIV diagnosis algorithm, Anti-HIV, HIV-1 RNA, HIV confirmation

Üfürüm Nedeniyle Çocuk Kardiyoloji Polikliniğine Başvuran Hastaların Değerlendirilmesi

Selvihan YILMAZ ÖZDEMİR¹, Tamer BAYSAL²

¹T.c. Sağlık Bakanlığı Konya Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

Amaç: Çocukluk çağında, muayene esnasında kardiyak üfürüm saptanması önemli ve sık rastlanan bir problemdir ve çocuk kardiyoloji uzmanına en sık sevk nedenidir. Çalışmamızda, çocukluk çağında üfürüm nedenlerinin tespitine ve masum üfürümlerin ayırımında ekokardiyografi endikasyonlarının sınırlarının belirlenmesine katkıda bulunmak; üfürüm duyulan hastalarda ekokardiyografinin rolünü ve elektrokardiyografinin tanıya katkılarını değerlendirmek amaçlanmıştır.

Yöntem: 01 Ocak 2018-31 Aralık 2018 tarihleri arasında başka bir hekim tarafından kardiyak muayenesinde üfürüm duyularak hastanemiz çocuk kardiyoloji polikliniğine yönlendirilen hastaların sosyodemografik özellikleri, başvuru şikayetleri, fizik muayeneleri, tetkik bulguları, yapılan tedavileri ve operasyon geçirip geçirmediği geriye dönük olarak taranmıştır.

Bulgular: Çalışmaya alınan 570 olgudan 264'ü (%46.3) kız 306'sı (%53.7) erkekti. Olguların ortanca yaşı 0.96 yaş (0 gün – 17.5 yaş arasında) idi. Olguların 212'si (%37.2) 0-3 ay, 75'i (%13.2) 3 ay-1 yaş, 38'i (%6.7) 1-2 yaş, 245'i (%43) 2-18 yaş aralığında idi. Tüm olgularda ekokardiyografik inceleme sonrası en sık görülen üç patolojik bulgu atrial septal defekt (ASD), ventriküler septal defekt (VSD) ve pulmoner darlık (PD) idi. 0-3 aylık dönemde diğer yaş gruplarına göre patolojik bulgu tespit edilme oranı yüksekti. Yaş küçüldükçe yapısal kalp patolojileri, daha büyük yaşlarda kapak patolojileri daha sık tespit edildi. Üfürüm şiddeti 1-2/6 olmasına rağmen ekokardiyografik inceleme sonrası patoloji tespit edilen 91 olgu mevcuttu. Başka bir hekim tarafından üfürüm duyularak yönlendirilmiş ancak muayene esnasında üfürüm bulgusu kaybolan 102 olgunun 18'inde ekokardiyografik inceleme sonrası patoloji tespit edildi. Bu iki grupta da ileri inceleme ve cerrahi müdahale gerektirecek olgular bulunmaktaydı. Olguların 10 tanesi minimal invazif işlem (transkateter anjiyografi) geçirirken 4 tanesi açık kalp ameliyatı geçirdi. On iki olgu ileri tetkik ve operasyon amacıyla üst merkeze yönlendirildi ancak operasyon durumuyla ilgili bilgi edinilemedi. Olgulardan eksitus olan yoktu.

Sonuç: Çocukluk çağında, hasta huzursuzluğu ve uyum zorluğu nedeniyle muayene güvenilirliğinin düşmesi, oskültasyon becerisinin klinik tecrübe gerektiren subjektif bir bulgu olması bilinen bir gerçektir. Çalışmamızda elde ettiğimiz sonuçlar da bunu desteklemektedir. Bu nedenle, herhangi bir muayene esnasında üfürüm tespit edilmiş olgulara üfürümün karakterine bakılmaksızın ekokardiyografik inceleme yapılması hastanın yararına olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, Ekokardiyografi, Üfürüm

Evaluation of Patients Applied to a Pediatric Cardiology Outpatient Clinic for Murmur

Objective: Detecting cardiac murmur during childhood is an important and common problem and is the most common reason for referral to a pediatric cardiologist. In this study, it was aimed to contribute the determination of the causes of murmur in childhood and the limits of echocardiographic indications in the distinction of innocent murmurs, evaluate the role of echocardiography and electrocardiography to diagnosis in patients with murmur.

Method: The patients with a murmur which were referred to the pediatric cardiology outpatient clinic of our hospital between January 01, 2018, and December 31, 2018, on their socio-demographic characteristics, application complaints, physical examinations, examination findings, treatments, operations and etiological diagnoses were retrospectively screened.

Results: Of 570 cases included in the study, 264 (46.3%) were girls and 306 (53.7%) were boys. The median age of the patients was 0.96 age(0 day–17.5 ages). 212 (37.2%) of the cases were 0-3 months, 75 (13.2%) were of 3 months-1year, 38 (6.7%) were 1-2 years, 245 (43%) were 2-18years. The three most common pathological findings after echocardiographic examination in all cases were ASD, VSD and PD. In the 0-3 months period, the rate of detection of pathological findings was higher than other age groups. Structural heart pathologies are frequent at early ages and valve pathologies were detected more frequently at older ages. Although the murmur severity was 1-2/6, there were 91 cases with pathology detected after echocardiographic examination. In 18 of 102 cases whose murmur findings disappeared during the examination, pathology was detected after echocardiographic examination. There were cases in these two groups that would require further examination and surgical intervention. Transcatheter angiography was performed in 10 cases. Four of the cases had open heart surgery. Twelve cases were referred to the upper center for further investigation and operation, but no information was available on the operational status. There were no cases that died.

Conclusion: It's known that childhood, the reliability of the examination decreased due to patient restlessness and that auscultation skill is a subjective finding that requires clinical experience. The results we obtained in our study also support this. Therefore, it's in the benefit of the patient to perform an echocardiographic examination in cases where murmur was detected during any examination, regardless of the character of the murmur.

Keywords: Child, Echocardiography, Murmur

Kliniğimizde COVID-19 İlişkili Multisistemik İnflamatuvar Sendrom (MIS-C) Tanısı ile Takip Edilen Çocukların Değerlendirilmesi

Muhammed Furkan ÇAKIR¹, Cüneyt UĞUR²

¹Meram Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği, Konya, Türkiye

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Konya Şehir Sağlık Uygulama Ve Araştırma Merkezi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği, Konya, Türkiye

Amaç: Çalışmamızda kliniğimizde takip ettiğimiz multisistemik inflamatuvar sendromlu (MIS-C) hastalarının sosyodemografik verileri, klinik özellikleri, hastanede yatış süreleri, laboratuvar ve görüntüleme bulguları, ekokardiyografi bulguları ve tedavi yaklaşımları açısından değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Konya Şehir Hastanesi Çocuk Servisinde Eylül 2020– Ağustos 2021 tarihleri arasında MIS-C tanısı ile takip edilen hastaların dosyası retrospektif olarak tarandı. Hastalar yaş gruplarına göre 1 ay-5 yıl, 6-11 yıl ve 12-18 yıl olarak üzere üç gruba ayrıldı. Ayrıca hastalar Kawasaki hastalığına sahip olup olmamasına göre Kawasaki hastalığı olan ve olmayan olarak iki gruba ayrıldı. Gruplar arasında parametrelerin karşılaştırması yapıldı.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 63 hastanın yaş ortalaması 6.13 ± 4.62 yıl olarak tespit edildi. Hastaların 26'sı (%41.3) kız, 37'si (%58.7) erkekti. Hastaların hastanede medyan yatış süresinin 8 gün olduğu saptandı. Yaş gruplarına göre değerlendirildiğinde 35 hasta (%55.6) 1 ay-5 yıl, 15 hasta (%23.8) 6-11 yıl, 13 hasta (%20.6) 12-18 yıl yaş aralığında idi. Hastaların 14'ünde (%22.2) Kawasaki hastalığı tespit edilirken 49 hastada (%77.8) tespit edilmedi. Hastaların medyan ateş süresi 3 gün idi. Kawasaki hastalığı olan hastalarda ateş süresinin daha uzun; konjonktivit, makülopapüler döküntü ve lenfadenopatinin daha fazla olduğu saptandı. Kawasaki hastalığı olan hastaların eozinofil sayıları daha yüksek bulundu. Prokalsitonin değeri 1 ay-5 yıl grubunda daha yüksek saptandı. Kawasaki hastalığı olan hastaların albümin düzeyi daha düşük saptandı. On üç hastada (%20.6) ekokardiyografide anormal bulgu saptandı. Tüm hastaların intravenöz immünoglobulin ve steroid tedavisi aldığı tespit edildi.

Sonuç: Multisistemik inflamatuvar sendrom geniş yelpazede klinik bulguları olan bir hastalık olduğundan tanısının erken konularak etkin tedavi verilmesi hastalığa bağlı oluşabilecek mortalite ve morbiditeyi azaltacaktır. Ayrıca elde ettiğimiz sonuçların MIS-C'nin farkındalığını ve klinik, tanı ve tedavi özellikleri açısından bilinirliğini artırarak klinisyenlere katkı sağlayacağını düşünüyoruz.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, COVID-19, multisistemik inflamatuvar sendrom, ateş

Evaluation of Children Followed in Our Clinic with the Diagnosis of COVID-19 Related Multisystemic Inflammatory Syndrome (MIS-C)

Aim: In our study, it was aimed to evaluate the patients with multisystemic inflammatory syndrome (MIS-C) that we followed in our clinic in terms of sociodemographic data, clinical features, length of hospital stay, laboratory and imaging findings, echocardiographic findings and treatment approaches

Methods: The files of patients who were followed up with the diagnosis of MIS-C in the Pediatrics Service of Konya City Hospital between September 2020 and August 2021, were reviewed retrospectively. Patients were divided into three groups according to age groups as 1 month-5 years, 6-11 years and 12-18 years. In addition, patients were divided into two groups according to whether they have Kawasaki disease or not. Comparisons of parameters were made between the groups.

Results: The mean age of the 63 patients included in the study was 6.13 ± 4.62 years, Twenty-six (%41.3) of patients were female and 37 (%58.7) were male. It was determined that the median hospital stay of the patients was 8 days. When evaluated according to age groups, 35 patients (%55.6) were in the age range of 1 month-5 years, 15 patients (%23.8) were in the age range of 6-11 years and 13 patients (%20.6) were in the age range of 12-18 years. While Kawasaki disease was detected in 14 (%22.2) of the patients, it was not detected in 49 (%77.8) patients. The median fever duration of the patients was 3 days. It was found that patients with Kawasaki disease had longer fever duration, conjunctivitis, maculopapular rash and lymphadenopathy more. Patients with Kawasaki disease had higher eosinophil counts. Procalcitonin value was found to be higher in the 1 month-5years group. Patients with Kawasaki disease had lower albumin levels. Echocardiography revealed abnormal findings in 13 patients (%20.6). It was found that all patients received intravenous immunoglobulin and steroid treatment.

Conclusion: Since MIS-C is a disease that has a wide range of clinical findings, early diagnosis and effective treatment will reduce the mortality and morbidity that may occur due to the disease. In addition, we think that the results we have obtained will contribute to clinicians by increasing awareness of MIS-C and its clinical, diagnostic and therapeutic features.

Keywords: Child, COVID-19, multisystem inflammatory syndrome, fever

Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde Hipoglisemi Tanısıyla Takip Edilen Hastaların Etiyolojik Nedenlerinin Değerlendirilmesi

Melek BÜYÜKEREN¹

¹Konya Şehir Hastanesi

Amaç: Hipoglisemi, yenidoğanın nörolojik sekel açısından en önemli ve en sık metabolik sorunudur. Hipoglisemi uzun sürmesi ya da sık tekrarlaması durumunda serebral zedelenmeye neden olabilir. Bu çalışmada yenidoğan yoğun bakım ünitesinde hipoglisemi tanısı ile takip edilen hastaların etiyolojik değerlendirilmesi amaçlandı.

Yöntem: Eylül 2020-Ocak 2023 tarihleri arasında Konya Şehir Hastanesi Yenidoğan Yoğun Bakım ünitesinde hipoglisemi tanısı ile yatan ya da takip edilirken hipoglisemi tanısı alan hastalar çalışmaya alındı. Retrospektif olan çalışmamızda 69 hastanın verileri değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya hipoglisemi ile takip edilen 69 hasta alındı. Bu hastalardan 33 tanesi (%48) erkek, 36 tanesi (%52) kızdı. Gestasyonel yaş ortalaması 36.3 ± 2.7 (30-42) hafta [ortalama \pm standart sapma (en düşük-en yüksek)] olup; 36 hasta (%52) preterm idi. Doğum kilosu ortalaması 2500 ± 850 gr (2100-2810 gr) [ortalama \pm standart sapma (en düşük-en yüksek)] olup; 7 tanesi (%10.1) gebelik haftasına göre büyük bebek (LGA), 18 tanesi (%26.1) gebelik haftasına göre küçük bebek (SGA) ve 25 tanesi (%36.2) intrauterin gelişim geriliği (IUGR) olan bebek idi. Annesi diabetes mellitus (DM) tanısı olan 8 tane (11.6) bebek vardı. Hastaların hipoglisemi anında 50 tanesinde (%72.5) semptom yoktu. En sık görülen semptom ise; beslenme güçlüğü olup, 10 hastada (%15.5) mevcuttu. En sık saptanan etiyolojik sebepler; preterm, IUGR, SGA, LGA, DM anne bebeği olmaktı. Bunların haricinde; 3 bebekte (%4.3) sepsis; 2 bebekte (%2.9) polisitemi; 1 bebekte (%1.5) propranolol kullanımı ve 1 bebekte (%1.5) hipoksik iskemik ensefalopatihipoglisemi sebebi olarak belirlendi. Term ve gebelik haftasına göre normal ağırlıkta (AGA) olan 2 bebekte (%2.9) hiperinsülinizm saptandı. Yine term ve AGA olan 1 bebekte (%1.5) panhipopituitarizm tanısı konuldu. Preterm olarak takip edilen 1 bebekte (%1.5) ek olarak homozigot KCNJ11 gen mutasyonuna bağlı konjenital hiperinsülinizm mutasyonu saptandı. Yapılan tüm incelemelere rağmen 7 hastada (%10.1) etiyolojik neden bulunamadı.

Sonuç ve Öneriler: Çalışmamızda hipoglisemi tanısı ile takip edilen hastaların çoğu semptomsuz olduğu için risk faktörü olan bebeklerin hipoglisemi taramasına alınması çok önemlidir. Ayrıca çalışmamızda risk faktörü olmadan hipoglisemi tanısı alan bebekler saptandı. Bu da risk faktörü olmasa da yenidoğan bebeklerde hipoglisemi tanısının hep akılda tutulması gerektiğini göstermektedir. Ayrıca yenidoğan bebeklerde hipoglisemi nonspesifik semptomlarla kendini gösterdiği için bu konuda dikkatli olmak gerekir.

Anahtar Kelimeler: Hipoglisemi, yenidoğan, preterm, düşük doğum ağırlığı

Evaluation of Etiological Causes of Patients Follow-up with the Diagnosis of Hypoglycemia in the Neonatal Intensive Care Unit

Objective: Hypoglycemia is one of the most important and most common metabolic problem of the newborn. If it is prolonged and recurs, it poses a risk of neurological injury. In this study, it is aimed to evaluate the etiology of the patients who were followed up in the neonatal intensive care unit with the diagnosis of hypoglycemia.

Method: Patients who were hospitalized with the diagnosis of hypoglycemia or patients were diagnosed with hypoglycemia during follow-up are included in the study. In our retrospective study, 69 patients were evaluated at Neonatal Intensive Care Unit of Konya City Hospital between September 2020 and January 2023.

Results: 69 patients followed up with hypoglycemia were included in the study. In this study; 33 patients (48%) were male and 36 patients (52%) were female. The mean gestational age is 36.3 ± 2.7 (30-42) weeks [mean \pm standart deviation(min-max)]; 36 patients (52%) were preterm. Average birth weight is; 2500 ± 850 (2100-2810) g; 7 patients of them (10.1%) were large for gestational age (LGA), 18 patients (26.1%) were small for gestational age(SGA) and 25 patients (36.2%) were infants with intrauterine growth retardation (IUGR). There were 8 infants (11.6%) whose mother was diagnosed with diabetes mellitus (DM). At the time of hypoglycemia, 50 patients (72.5%) had no symptoms. The most common symptom was feeding difficulty which have been seen in 10 patients (15.5%). Apart from these; sepsis in 3 infants (4.3%); polycythemia in 2 infants (2.9%); the use of propranolol in 1 infant (1.5%) and hypoxic ischemic encephalopathy in 1 infant (1.5%) were determined as the cause of hypoglycemia. Hyperinsulinism was detected in 2 babies (2.9%) with normal weight according to term (AGA) and gestational week. Panhypopituitarism was diagnosed in 1 baby (1.5%) who was also term and had AGA. In addition, congenital hyperinsulinism mutation due to homozygous KCNJ11 gene mutation was detected in 1 baby (1.5%) who was followed up as preterm. Despite all the investigations, no etiologic cause was found in 7 patients (10.1%).

Conclusion: It is very important that babies with risk factors are screened for hypoglycemia since most of the patients followed up with the diagnosis of hypoglycemia in our study were asymptomatic, In addition, infants diagnosed with hypoglycemia without any risk factors were found in our study. Even there is no risk factor, the diagnosis of hypoglycemia in newborn babies should always be kept in mind. Since hypoglycemia appear itself with nonspecific symptoms in newborn babies; it is necessary to be careful in this respect.

Keywords: Hypoglycemia, newborn, preterm, small for gestational age

Büyüme Hormonu Eksikliği Olan Çocuklarda Kalp Uyarı ve İletim Sisteminin İncelenmesi

Öznur KADEMLİ¹, Beray SELVER EKLİOĞLU¹, Tamer BAYSAL¹, Mehmet Burhan OFLAZ¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi

Amaç: Bu çalışmada büyüme hormonu eksikliği (BHE) olan çocuklarda kardiyak uyarı ve iletim sisteminin incelenmesi amaçlandı. Hipotezimiz ($H_1: \mu_1 \neq \mu_2$): BHE olanlarda kalbin uyarı ve iletim sistemi bulgularının dağılımı sağlıklı bireylerden farklıdır.

Yöntem: Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Etik Kurul onayı ve tüm hastaların ebeveynlerinden yazılı bilgilendirilmiş onam alındıktan sonra, çoğunlukla büyüme gelişme geriliği ve boy kısalığı nedeniyle Çocuk Endokrinoloji polikliniğine başvuran ve büyüme hormonu (BH) olarak medikal tedavi yeni başlanan 26 hasta çalışmaya dâhil edildi. Endokrinolojik bir semptomu olmayan fakat herhangi bir kardiyak semptom ile Çocuk Kardiyoloji Polikliniğine başvuran, kardiyovasküler hastalık tespit edilmeyen, sistemik hastalığı olmayan, antiaritmik ya da parasempatik-empatik aktiviteyi etkilediği bilinen ilaç kullanmayan 57 hasta kontrol grubu olarak çalışmaya dâhil edildi.

Bulgular: Bu çalışmaya alınan çocukların 26'sı (%31,3) hasta, 57'si (%68,7) ise sağlıklı kontrol grubunu oluşturuyordu. Hastaların kalp atım hızı ortancası 93.50/dk, kontrol grubunun kalp atım hızı ortancası 85.00/dk idi. Gruplar arasında hastaların kalp atım hızının kontrol grubuna göre yüksek olmasından kaynaklı istatistiksel olarak anlamlı fark vardı ($p=0,004$). Hasta grubunda PR mesafesi, QT dispersiyonu, QTc dispersiyonu kontrol grubuna göre istatistiksel olarak anlamlı düzeyde yüksek tespit edildi (p değerleri sırasıyla; $p=0,049$, $p=0,011$, $p=0,003$). Kontrol grubunda, P maksimum, P minimum, QT aralığı minimum değerleri hasta grubuna göre istatistiksel olarak anlamlı şekilde daha yüksek olduğu belirlendi (p değerleri sırasıyla; $p=0,044$, $p=0,002$, $p=0,010$).

Hastaların 24 h ritim Holterlerinde ölçülen parametrelerden SDANN İndeks, Spectral P 24 H, 24 H Total Pow, VLF Power, Uyanıklık Sdnn, Uyanıklık Power, Uyanıklık VLF değerleri kontrol grubuna göre istatistiksel olarak anlamlı düzeyde düşük; kalp hızı ortalama değerleri, kalp hızı minimum değerleri kontrol grubuna göre istatistiksel olarak anlamlı düzeyde yüksek tespit edildi ($p<0,05$).

Sonuç: Çalışmamızda istatistiksel açıdan anlamlı olarak büyüme hormonu eksikliği olan hasta grubunda normal popülasyona göre kalp uyarı ve iletim sisteminde farklılıklar olduğu bulundu. Bu nedenle bu hastaların kardiyak uyarı ve iletim sistemine ait etkiler açısından izlenmesi gerektiğini vurgulamak istiyoruz.

Anahtar Kelimeler: Büyüme hormonu eksikliği, kalp hızı, kalp uyarı sistemi, otonom sinir sistemi

Evaluation of the Heart Stimulation and Conduction System in Children With Growth Hormone Deficiency

Objective: In this study, it was aimed to examine the cardiac stimulation and conduction system in children with growth hormone deficiency. Our hypothesis ($H_1: \mu_1 \neq \mu_2$): Individuals with growth hormone deficiency's distribution of cardiac impulse and conduction system symptoms are different from healthy individuals.

Method: After the approval of the Necmettin Erbakan University Meram Faculty of Medicine Ethics Committee and written informed consent from the parents of all patients, the patients who applied to the Pediatric Endocrinology outpatient clinic, 26 patients due to growth retardation and short stature and were started medical treatment as growth hormone were included in the study. 57 patients without any endocrinological symptoms, but who applied to the Pediatric Cardiology Outpatient Clinic with cardiac symptoms, had no cardiovascular disease, had no systemic disease, and did not use antiarrhythmic or drugs known to affect parasympathetic-sympathetic activity were included in the study as the control group.

Results: Children included in this study, 26 (31,3%) of them were patients and 57 (68.7%) of them were healthy control group. The median heart rate of the patients was 93.50 /min, and the median heart rate of the control group was 85.00 /min.

There was a statistically significant difference between the groups due to the higher heart rate of the patients compared to the control group ($p=0.004$). PR interval, QT dispersion, and QTc dispersion were found to be statistically significantly higher in the patient group compared to the control group (p values, respectively; $p=0.049$, $p=0.011$, $p=0.003$). In the control group, P maksimum, P minimum, and QT interval minimum values were found to be statistically significant and higher than the patient group (p values were respectively; $p=0.044$, $p=0.002$, $p=0.010$).

From the parameters measured in the Holters of the patients; SDANN Index, Spectral P 24 H, 24 H Total Pow, VLF Pow, Awake Sdnn, Awake Pow, Awake VLF values were statistically significantly lower than the control group; heart rate mean values and heart rate minimum values were found to be statistically significantly higher than the control group ($p<0.05$).

Conclusion: In our study, there is a statistically significant difference in the cardiac stimulation and conduction system in the patient group with growth hormone deficiency compared to the normal population. Therefore, these patients should be followed up in terms of cardiac effects.

Keywords: Growth hormone deficiency, heart rate, cardiac stimulation system, autonomous system

Tiroid Nodülü Olan Çocuklarda İnce İğne Aspirasyon Biyopsisi Sonuçları

Tuğba GÜNLER¹

¹Konya Şehir Hastanesi

Amaç: Çocukluk çağında saptanan tiroid nodüllerinin çoğu benign olmakla birlikte malignite saptanma sıklığı erişkinlere oranla daha yüksektir. Bu nedenle çocuklardaki tiroid nodüllerinin değerlendirilmesinde erişkinlerde olduğu gibi tiroid ultrasonografisi (USG) ve gerekli olgularda USG eşliğinde ince iğne aspirasyon biyopsisi (İİAB) yapılmaktadır. Bu çalışmada hastanemizde çocukluk çağında tiroid nodülü tespit edilen ve İİAB yapılan olguların sonuçlarını değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem:2011-2022 yılları arasında Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi ve Konya Şehir Hastanesi Patoloji Kliniği'nde incelenen 18 yaş ve altındaki hastaların tiroid İİAB sonuçları retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Hastanemizde 11 yıllık sürede, çocuk yaş grubunda tiroid nodülü tespit edilen 197 olguya İİAB yapıldı. Olguların yaşları 4 ila 18 arasında değişmektedir (ortalama 16 yıl). Hastaların 158'i kadın, 39'u erkektir. İİAB sonuçları %9.6 (19) tanısal olmayan, %75.6 (149) benign, %6.6 (13) önemi belirsiz atipi veya folliküler lezyon, %2 (4) folliküler neoplazi veya şüphesi, %5.6 (11) malignite şüphesi ve %0.5 (1) malign idi. Malignite şüphesi ve malign tanısı alan olguların %75'i (9) kadın olup en genç hasta 12 yaşında idi. Bu olgulara hastanemizde tiroidektomi ameliyatı yapıldı. Olguların tamamı histopatolojik incelemede papiller tiroid karsinomu tanısı aldı. Bu sonuçlar sitopatolojik tanımlarla uyumludur.

Sonuç ve Öneriler: Çocuklardaki tiroid nodülleri erişkinlere kıyasla daha yüksek malignite riski taşımaktadır. Bu nedenle bu yaş grubunda tespit edilen nodüller hızla değerlendirilmeli, güncel kılavuzlar eşliğinde tanı ve tedaviye gidilmelidir.

Anahtar Kelimeler: tiroid nodülü, malignite, ince iğne aspirasyonu

Fine needle aspiration biopsy results in children with thyroid nodules

Aim: Although most of the thyroid nodules detected in childhood are benign, the incidence of malignancy is higher than in adults. For this reason, in the evaluation of thyroid nodules in children, thyroid ultrasonography is performed as in adults, and fine needle aspiration biopsy (FNAB) is performed under USG in necessary cases. In this study, we aimed to evaluate the results of patients who were diagnosed with thyroid nodules in childhood and had FNAB in our hospital.

Method: Thyroid FNAB results of patients aged 18 years and younger who were examined in Konya Training and Research Hospital and Konya City Hospital Pathology Clinic between 2011 and 2022 were retrospectively analyzed.

Results: FNAB was performed in 197 patients with thyroid nodules in the pediatric age group in an 11-year period in our hospital. The ages of the cases ranged from 4 to 18 years (mean 16 years). Of the patients, 158 were female and 39 were male. FNAB results 9.6% (19) non-diagnostic, 75.6% (149) benign, 6.6% (13) atypia or follicular lesion of uncertain significance, 2% (4) follicular neoplasia or suspected, 5.6% (11) were suspected of malignancy and 0.5% (1) were malignant. Of the cases with suspected malignancy and diagnosed as malignant, 75% (9) were female, and the youngest patient was 12 years old. Thyroidectomy was performed in these cases in our hospital. All cases were diagnosed as papillary thyroid carcinoma in the histopathological examination. These results are compatible with cytopathological diagnoses.

Conclusion and Suggestions: Thyroid nodules in children are associated with a higher risk of malignancy compared to adults. For this reason, nodules detected in this age group should be evaluated rapidly, and diagnosis and treatment should be performed in accordance with current guidelines.

Keywords: thyroid nodule, malignancy, fine needle aspiration

Somalili Göçmen Çocuklarda D Vitamini Düzeyinin Değerlendirilmesi

Şakire NALINCI¹

¹Özel Lokman Hekim Etlik Hastanesi

Amaç: Göçmen çocukların vitamin eksiklikleri açısından risk altında olduğu çeşitli çalışmalarda vurgulanmıştır. Özellikle farklı coğrafya, fizyolojik yapı(ten rengi), kültürel farklılıkların da olduğu Somalili göçmenler D vitamini eksikliği açısından ek risk taşımaktadır. Çalışmada polikliniğimize başvuran ve D vitamini düzeyi bakılmış olan Somalili çocuklarda D vitamini düzeylerini değerlendirmek, cinsiyet ve yaş gruplarının etkisini saptamak amaçlanmıştır.

Yöntem: Ankara Özel Deva Tıp Merkezi çocuk polikliniğine Haziran 2021 ve Haziran 2022 tarihleri arasında başvuran ve d vitamini düzeyi bakılmış olan Somalili çocuklar retrospektif olarak değerlendirildi. Hasta yaş grubu 0-18 yaş aralığında alındı. D vitamini ile birlikte bakılmış olan serum kalsiyum, fosfor, alkalenfosfataz (ALP) ve parathormon (PTH) düzeyleri de değerlendirildi. Hasta cinsiyet, yaş grubu (10 yaş altı ve üstü) , d vitamini eksikliğin durumu (20-30 mg/dl yetersizlik, 10-20 mg/dl eksiklik, 10 mg/dl altı şiddetli eksiklik) ve mevsim arasındaki ilişki analiz edildi. İstatistik için SPSS 2021 kullanıldı, korelasyon analizinde Pearson ki-kare testi kullanıldı.

Bulgular: Vakaların % 41' i kız (n:74) % 59' u erkekti(n:104 En yüksek d vitamini düzeyi 66 mg/dl en düşük d vitamini düzeyi ise 3 mg/dl, ortalama 18,8mg/dl ($\pm 12,1$). Kızların %86.5'inde, erkeklerin %69'unda d vitamini düzeyi 30mg/dl altında idi. D vitamini düzeyi düşük olan bu çocukların kızlarda %50' sinde şiddetli eksiklik (d vitamini düzeyi 10 mg/dl altı), erkeklerin ise yaklaşık yarısında eksiklik vardı (d vitamini düzeyi 10-20 mg/dl). D vitamini düzeyinin cinsiyetler arasında anlamlı farkı yoktu ancak yaş grupları dahil edildiğinde 10 yaş altı kızlarda d vitamini düzeyi düşüklüğü anlamlı olarak daha fazla bulundu. D vitamini eksikliğin şiddet değerlendirilmesinde kızlarda şiddetli eksiklik erkeklere göre istatistiksel olarak anlamlı derecede fazla saptandı. Mevsim etkisi istatistiksel olarak anlamlı saptanmadı. Tüm vakalarda kalsiyum, fosfor, ALP ve PTH düzeylerine bakılmadığı için korelasyon analizinde bu değerler kullanılmadı ancak kalsiyum düzeyi 4 vakada 8 in altında idi ve bu vakaların tamamında PTH yüksek d vitamini düzeyi 5 mg/dl'nin altında ve hepsi kız idi.

Sonuç ve Öneriler: Ülkemizde son yıllarda Somalili çocuk sayısı giderek artmaktadır, farklı bir coğrafya, fizyoloji ve kültürel yapıya sahip bu çocuklarda özellikle 10 yaş altı kızlar d vitamini eksikliği açısından büyük bir risk taşımaktadır. Bunun hastalık süreçleri ile ilişkisini inceleyecek çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: somali, göçmen çocuk, d vitamini düzeyi

Ailevi Akdeniz Ateşi Tanılı Çocuk Hastalarda Erizipel Benzeri Eritem

Elif ARSLANOĞLU AYDIN¹, Semanur ÖZDEL¹

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Romatoloji Kliniği

Amaç: Ailevi Akdeniz ateşi (AAA) tekrarlayan ateş, plörit, perikardit, peritonit, artrit veya erizipel benzeri eritem (ELE) atakları ile karakterize otozomal resesif geçişli bir otoinflamatuvar hastalıktır. ELE, genellikle alt bacaklarda, ayakların ekstansör yüzeylerinde yer alan, 10-15 cm² büyüklüğünde eritematöz, sıcak ve hassas plaklarla karakterize, AAA ile ilişkili iyi bilinen patognomonik bir deri lezyonudur. Literatürde ELE'nin, çocuk hastalarda daha az görüldüğü bildirilmiştir. Bu çalışmanın amacı, AAA tanısıyla takipli, ataklarında ELE görülen ve görülmeyen hastaların klinik, demografik ve fenotipik özelliklerini karşılaştırmaktır.

Yöntem: Ocak 2017-Ocak 2022 yılları arasında hastanemiz çocuk romatoloji bölümünde AAA tanısı ile takip edilen, 0-18 yaş aralığındaki hastaların dosyaları retrospektif olarak incelendi. ELE atağı olan ve olmayan hastalar karşılaştırıldı.

Bulgular: Toplamda 726 AAA tanılı hasta çalışmaya dahil edildi. 65 (%9) hastada ataklarda ELE görüldü. ELE atağı olan ve olmayan hastaların özellikleri karşılaştırıldı. ELE (+) hastalarda atak başlangıç yaşı daha büyük, ELE (-) hastalarda atak başlangıç yaşı daha küçük bulundu. ELE (+) hastaların daha ileri yaşta tanı aldığı, ELE (-) hastaların ise daha erken yaşta tanı aldığı görüldü. ELE (+) grubun kolşisin tedavisi öncesi yıllık atak sayısı median (ÇAA) 12 (4,5-24) iken, ELE (-) grupta kolşisin tedavisi öncesi yıllık atak sayısı medianı (ÇAA) 12 (12-24) olarak bulundu. Her iki grup arasında atakların başlama yaşı, tanı gecikme süresi, kolşisin tedavisi öncesi yıllık atak sayısında istatistiksel olarak anlamlı fark saptandı. Karın ağrısı ve ateş semptomu ELE (-) hastalarda daha fazla, artrit, myalji ve artalji semptomu ELE (+) hastalarda fazla görüldü. Karın ağrısı, ateş, artrit, myalji ve artalji semptomunun gruplar arasındaki farkı istatistiksel olarak anlamlı saptandı. En az bir alelinde M694V mutasyonu olan hastalarda daha yüksek oranda ELE görüldü. M694V mutasyonunun ELE açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık oluşturduğu bulundu. ELE (+) grubun biyolojik tedavi ihtiyacının istatistiksel olarak anlamlı derecede fazla olduğu görüldü. İki grubun cinsiyet, aile hikayesi, akraba evliliği, kolşisin öncesi atak süresi, ataktaki akut faz reaktanları arasında istatistiksel anlamlı fark saptanmadı.

Sonuç ve Öneriler: ELE atakları, AAA hastalığının tipik karın ağrısı, göğüs ağrısı, ateş ataklarına göre daha nadir görülebilir. Çocuk hastalar ELE atakları açısından ayrıntılı olarak sorgulanmalı ve çocuk hekimleri bu konuda farkındalıklarını artırmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Ailevi Akdeniz ateşi, erizipel benzeri eritem.

Erysipelas-Like Erythema in Pediatric Patients with Familial Mediterranean Fever

Objective: Familial Mediterranean fever (FMF) is an autosomal recessive autoinflammatory disease characterized by recurrent attacks of fever, pleuritis, pericarditis, peritonitis, arthritis or erysipelas-like erythema (ELE). ELE is a well-known pathognomonic skin lesion associated with FMF, characterized by 10-15 cm² of erythematous, warm and tender plaques, usually located on the extensor surfaces of the feet and lower legs. It has been reported in the literature that ELE is less common in pediatric patients. The aim of this study is to compare the clinical, demographic and phenotypic characteristics of patients with and without ELE in their attacks, followed up with the diagnosis of FMF.

Method: Patients followed by the pediatric rheumatology department of our hospital with the diagnosis of FMF between January 2017 and January 2022 were included in this study. Patients were grouped according to the presence of erysipelas-like erythema.

Results: A total of 726 patients with FMF were included in the study. ELE was seen in attacks in 65 (9%) patients. The characteristics of patients with and without ELE attack were compared. The age of onset of attack was found to be higher in ELE (+) patients. It was observed that ELE (+) patients were diagnosed at an older age. A statistically significant difference was found between the two groups in the age of onset of attacks, delay in diagnosis, and annual number of attacks before colchicine treatment. Abdominal pain and fever were more common in ELE (-) patients, and arthritis, myalgia and arthralgia were more common in ELE (+) patients. The difference in the symptoms of abdominal pain, fever, arthritis, myalgia and arthralgia was statistically significant between the groups. A higher rate of ELE was seen in patients with the M694V mutation in at least one allele. It was found that the M694V mutation caused a statistically significant difference in terms of ELE. It was observed that the need for biological treatment in the ELE (+) group as statistically significantly higher.

Conclusion: ELE attacks can be seen less frequently than typical abdominal pain, chest pain, and fever attacks of FMF. Pediatric patients should be questioned in detail in terms of ELE attacks and physicians should increase their awareness on this issue.

Keywords: Erysipelas-Like Erythema, Familial Mediterranean Fever.

Çocuklarda Rota Virüsü Enfeksiyonunun Değerlendirilmesi

Kübra Nur ERDOĞAN¹, Harun AK¹, Mustafa GENÇELİ²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Cihanbeyli Devlet Hastanesi

Amaç: Rota virüsü enfeksiyonu çocuklarda akut başlangıçlı ishalin en sık görülen etkenlerindedir. Rotavirus ishali nedeniyle dünya genelinde her yıl yaklaşık 25 milyon poliklinik başvurusu olmaktadır. Her yıl 2 milyon çocuk hastaneye yatırılmakta 600.000'den fazla çocuk kaybedilmektedir. İshal ilişkili hospitalizasyonların %39 nedenidir. Bizde çalışmamızda sık görülen, morbidite ve mortaliteye neden olabilen ve aşı ile önlenilebilen bir enfeksiyon hastalığı olan rota virüse dikkat çekmek için bu çalışmayı planladık.

Yöntem: Cihanbeyli Devlet Hastanesi'nde Aralık 2021- Aralık 2022 tarihleri arasında Rota virüsü tanısı alan hastalar retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Toplam 44 (19 kız, 25 erkek) hasta çalışmaya alındı. Medyan tanı ayı 14 (4-60) idi. Hastaların 17'si (%38.6) yatırılarak, 27'si (%61.4) ayaktan takip edildi. Yatırılan hastaların ortalama yatış süresi 1.9 gün (1-5) idi. Tüm hastaların Rota virüsü aşısı yapılmamıştı. Hastalarda ortak sık görülen bulgular; ateş (%80.9), ishal (%84), kusma (%79.5), beslenememe (%45.4) idi. Hastaneye yatırılan hastaların laboratuvar bulguları, lökosit: 8560/mm³ (3220- 13780/mm³), nötrofil: 2500/mm³ (840- 10070/mm³), lenfosit: 1800/mm³ (610-3510/mm³), trombosit: 239000/mm³ (137000-508000/mm³), C- reaktif protein: 15,5 mg/L (0,3-68 mg/L), tüm hastaların transaminazları ve üre, kreatinin değerleri normaldi. Tüm hastalara uygun rehidrasyon tedavileri ve çinko verildi. Ayrıca tüm hastalara uygun hijyen kuralları ile ilgili bilgilendirme broşürleri verildi.

Sonuç ve Öneriler: Akut ishalle başvuran çocuk hastalarda rota virüsü tetkiki yapılması gereklidir. Rota virüsü tanısı konulan hastalarda gereksiz antibiyotik tedavisinin önüne geçilecektir. Hastalara ve yakınlarına hijyen kuralları konusunda bilgilendirme yapılması hane içi, kreş ve yurt gibi ortamlarda bulaşın önüne geçilecektir. Aşı ile önlenilebilen bir hastalık olduğu için aşılamanın yaygınlaştırılması ile ilgili bilinç düzeyleri artırılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Rota virüsü, aşı, rota virüs enfeksiyonu

Evaluation of Rotavirus Infection in Children

Objective: Rotavirus infection is one of the most common causes of acute onset diarrhea in children. There are approximately 25 million outpatient clinic applications worldwide every year due to rotavirus diarrhea. Every year, 2 million children are hospitalized and more than 600.000 children die. It is the cause of 39% of diarrhea-related hospitalizations. We planned this study to draw attention to rotavirus, which is an infectious disease that is common in our study, can cause morbidity and mortality and can be prevented by vaccination.

Methods: Patients diagnosed with Rota virus in Cihanbeyli State Hospital between December 2021 and December 2022 were evaluated retrospectively.

Results: A total of 44 (19 female, 25 male) patients were included in the study. The median month of diagnosis was 14 (4-60). 17 (38.6%) of the patients were hospitalized and 27 (61.4%) outpatients were followed up. The mean length of stay of hospitalized patients was 1.9 days (1-5). Not all patients were vaccinated against Rotavirus. Common clinical findings in patients; fever (80.9%), diarrhea (84%), vomiting (79.5%), and malnutrition (45.4%). Laboratory findings of hospitalized patients, leukocytes: 8560/mm³ (3220- 13780/mm³), neutrophils: 2500/mm³ (840- 10070/mm³), lymphocytes: 1800/mm³ (610-3510/mm³), platelets: 239000/mm³ (137000-508000/mm³), C-reactive protein: 15.5 mg/L (0.3-68 mg/L), transaminases and urea and creatinine values of all patients were normal. Appropriate rehydration treatments and zinc were given to all patients. In addition, all patients were given information leaflets on appropriate hygiene rules.

Conclusion and Recommendations: Rotavirus testing should be performed in pediatric patients presenting with acute diarrhea. Unnecessary antibiotic treatment will be prevented in patients diagnosed with rotavirus. Informing patients and their relatives about hygiene rules will prevent transmission in environments such as households, kindergartens and dormitories. Since it is a vaccine-preventable disease, awareness of the disease should be increased regarding the dissemination of vaccination.

Keywords: Rotavirus, vaccine, Rotavirus infection

Toraks Bilgisayarlı Tomografilerinin Hesaplamalı Akışkanlar Dinamiği (CFD) ile Değerlendirilmesi

Uğur AYDOĞAN¹, Mustafa Zeki YILMAZOĞLU², Tuğba ŞİŞMANLAR EYÜBOĞLU³, Betül Emine DERINKUYU³, Ayşe Tana ASLAN³, Hüseyin Kürsad SEZER⁴

¹Gazi Üniversitesi Fen Bilimleri Enstitüsü Endüstriyel Tasarım Mühendisliği Ana Bilim Dalı

²Gazi Üniversitesi Mühendislik Fakültesi

³Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi

⁴Gazi Üniversitesi Teknoloji Fakültesi, Endüstriyel Tasarım Mühendisliği Bölümü

Solunum yolu hastalıklarının tanısında bilgisayarlı tomografi (BT) sıklıkla kullanılan bir yöntemdir. Bu çalışmada 16 yaşındaki pulmoner aspergillozis tanıılı kız hastanın enfeksiyon sırasında, enfeksiyon sonrasında ve akciğer enfeksiyonu olmadığı bir dönemde çekilmiş olan BT verileri kullanılarak MIMICS yazılımında solunum yolu modellenmiştir. Modellemeler ile elde edilen geometrilere hesaplamalı akışkanlar dinamiği (HAD) simülasyonları uygulanarak akış patenleri, kesit alanları, akışkanın hızı – basıncı ve geometrideki yapısal bozukluklar incelenmiştir. Patolojik durum için elde edilen sonuçlar sağlıklı durumdakiler ile karşılaştırılmıştır.

BT bulgularının HAD analizleriyle değerlendirilmesi sonucunda enfeksiyon döneminde sağlıklı duruma göre sol ana bronştaki hava akımının azaldığı, tüm kesit alanlarında daralma olduğu, akış patenlerinde bozulma olduğu görülmüştür. Enfeksiyonlu durumda mukus plağının olduğu bölgede en yüksek akış hızına erişilmiş olup $7,555 \times 10^{-2}$ m/s ölçülmüştür. Sol alt ana bronşun kesit alanı sağlıklı durumda 7008 mm^2 iken, enfeksiyonlu durumda 2947 mm^2 olarak bulunmuştur ve enfeksiyon sonrasında ise 6223 mm^2 olarak bulunmuştur.

Solunum yollarındaki akışkan dinamiklerinin daha iyi anlaşılması gelecekte solunum yolu hastalıklarının tanı ve tedavi stratejilerinin geliştirilmesine katkı sağlayabilir.

Anahtar Kelimeler: Hesaplamalı akışkanlar dinamiği, medikal, bilgisayarlı tomografi, trakeabronşiyal ağaç, aspergillozis

Evaluation of Thorax Computed Tomographs with Computational Fluid Dynamics (CFD)

Computed tomography (CT) is a frequently used method in the diagnosis of respiratory tract diseases. In this study, the respiratory tract of a 16-year-old girl with pulmonary aspergillozis was modeled in MIMICS software using CT data taken during infection, after infection, and in the absence of lung infection. By applying computational fluid dynamics (CFD) simulations to the geometries obtained by the modeling, flow patterns, cross-sectional areas, velocity-pressure of the fluid and structural defects in the geometry were investigated. The results obtained for the pathological condition were compared with those in the healthy condition.

As a result of the evaluation of CT findings with HAD analysis, it was observed that the air flow in the left main bronchus decreased, narrowing in all cross-sectional areas, and deterioration in flow patterns during the infection period compared to the healthy condition. In the infected state, the highest flow velocity was reached in the region of the mucus plaque, measuring $7,555 \times 10^{-2}$ m/s. The cross-sectional area of the left lower main bronchus was 7008 mm^2 in healthy condition, 2947 mm^2 in infected condition and 6223 mm^2 after infection.

A better understanding of the fluid dynamics in the respiratory tract may contribute to the development of diagnosis and treatment strategies for respiratory diseases in the future.

Keywords: Computational fluid dynamics (CFD), medical, computed tomography, tracheobronchial tree, aspergillozis

Hirsutizm Nedeniyle Başvuran Ergenlerin Tanısal Açıdan Değerlendirilmesi

Demet AYGÜN ARI¹, Semra ÇETİNKAYA¹

¹Sbü Ankara Dr.sami Ulus Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Hirsutizm nedeniyle hastanemize başvuran kız ergenlerin klinik ve laboratuvar verilerini sunmayı amaçladık.

Yöntem: Bu çalışmada Haziran 2019- Eylül 2022 tarihleri arasında Dr. Sami Ulus Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Ergen Sağlığı polikliniğine hirsutizm şikayeti ile başvuran 87 kız ergen değerlendirildi. Hastaların demografik özellikleri, klinik ve laboratuvar bulguları retrospektif olarak dosya bilgilerinden incelendi.

Bulgular: Hastaların yaş ortalaması 15.55±1.45 yıl idi. Tüm hastaların 62'si (%71.3) idiopatik hirsutizm, 19'u (%21.8) polikistik over sendromu (PKOS), 3'ü (%3.4) idiopatik hiperandrojenizm ve 3'ü (%3.4) geç başlangıçlı konjenital adrenal hiperplazi (KAH) tanısı aldı. Hastaların yaş, kilo, boy, vücut kitle indeksi (VKİ), modifiye Ferriman-Gallwey skoru (mFGS) ve menarş yaşları ortalaması Tablo 1'de gösterilmiştir. Hastaların laboratuvar değerleri Tablo 2'de verilmiştir. PKOS ve idiopatik hirsutizm grupları karşılaştırıldığında; başvuru yaşı, vücut ağırlığı, VKİ ve menarş yaşları arasında anlamlı fark olmadığı; ancak mFGS skorlarının PKOS grubunda daha yüksek olduğu ve aradaki farkın istatistiksel olarak anlamlı olduğu görüldü. Laboratuvar testlerinden glukoz, insülin, "homeostatic model assessment of insulin resistance" (HOMA-IR), dehidroepiandrosteron sülfat (DHEAS), androstenodion, 17-hidroksiprogesteron (17-OHP), 11-deoksikortizol düzeyleri arasında ise istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmadı. Folikül stimüle edici hormon (FSH), lüteinize edici hormon (LH), total testosteron düzeylerinin PKOS grubunda daha yüksek olduğu ve aradaki farkın istatistiksel olarak anlamlı olduğu saptandı. Hastaların 28 tanesi (%32) obez veya kiloluydu. Obez hastaların 12 tanesinde, obez olmayan hastaların 9 tanesinde insülin direnci vardı. İnsülin direnci olan ve olmayan hastalar karşılaştırıldığında; FSH, LH, E2, total testosteron, DHEAS, androstenodion, 17-OHP, 11-deoksikortizol düzeyleri arasında fark yoktu. Geç başlangıçlı KAH olan hastalarda, bazal ve adrenokortikotropik hormon (ACTH) ile uyarılmış 17-OHP seviyelerinde, diğer gruplara göre anlamlı yükseklik tespit edildi.

Sonuç ve Öneriler: Hirsutizm nedeniyle polikliniğimize başvuruların en sık nedeni idiopatik hirsutizm, ikinci en sık nedeni PKOS idi. Kılınma artışı nedeniyle başvuran ve klinik olarak hirsutizm düşünülen tüm hastalarda, özellikle adet düzensizliği de eşlik ediyorsa PKOS ve geç başlangıçlı KAH ayrımı önemlidir. Bu hastalarda 17-OHP istenerek geç başlangıçlı KAH ekarte edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: hirsutizm, androjen, polikistik over sendromu

Evaluation of Adolescent Patients with Hirsutism from a Diagnostic Perspective

Aim: We aimed to present the clinical and laboratory data of female adolescents admitted to our hospital due to hirsutism.

Methods: In this study, 87 female adolescents who applied to the Adolescent Health outpatient clinic of Dr Sami Ulus Child Health and Diseases Training and Research Hospital between June 2019 and September 2022 with the complaint of hirsutism were evaluated. The demographic characteristics, clinical and laboratory findings of the patients were reviewed retrospectively from the medical records.

Results: The mean age of the patients was 15.55 ± 1.45 years. Sixty-two (71.3%) of the patients were diagnosed with idiopathic hirsutism, 19 (21.8%) with polycystic ovary syndrome (PCOS), 3 (3.4%) with idiopathic hyperandrogenism, and 3 (3.4%) with late-onset congenital adrenal hyperplasia (CAH). The mean age, weight, height, body mass index (BMI), modified Ferriman-Gallwey score (mFGS) and menarche age of the patients are shown in Table 1. The laboratory results of the patients are given in Table 2.

When PCOS and idiopathic hirsutism groups were compared, there was no significant difference between age at presentation, weight, BMI and age at menarche; however, mFGS scores were higher in the PCOS group and the difference was statistically significant. There was no statistically significant difference between the levels of serum glucose, insulin, homeostatic model assessment of insulin resistance (HOMA-IR), dehydroepiandrosterone sulfate (DHEAS), androstenedione, 17-hydroxyprogesterone (17-OHP), and 11-deoxycortisol. FSH, LH, and total testosterone levels were found to be higher in the PCOS group and the difference was statistically significant. Twenty-eight (32%) of the patients were obese or overweight. Insulin resistance was present in 12 of the obese patients and in 9 of the non-obese patients. When patients with and without insulin resistance were compared; there was no difference between FSH, LH, E2, total testosterone, DHEAS, androstenedione, 17-OHP, 11-deoxycortisol levels. In patients with late-onset CAH, basal and adrenocorticotrophic hormone (ACTH)-stimulated 17-OHP levels were significantly higher than the other groups.

Conclusions: The most common reason for admission to our outpatient clinic due to hirsutism was idiopathic hirsutism, followed by PCOS as the second most common cause. It is important to distinguish between PCOS and late-onset CAH in all patients presenting with hirsutism, especially if menstrual irregularity is also present. In these patients, the 17-OHP test should be performed to exclude late-onset CAH.

Keywords: hirsutism, androgen, polycystic ovary syndrome

Assesment of Developmental and Behavioral Problems of Children with Food Allergy and Psychosocial Difficulties of Their Mothers: Preliminary Results of the Study

Ayşe METE YEŞİL¹, Hatice Ceren İSKENDER¹, Emel ÖMERCİOĞLU¹, Özge SOYER², Bülent ŞEKEREL², Elif Nursel ÖZMERT¹

¹Division Of Developmental Pediatrics, Department Of Pediatrics, Hacettepe University Faculty Of Medicine

²Division Of Pediatric Allergy, Department Of Pediatrics, Hacettepe University Faculty Of Medicine

Aim: Food allergy is a growing problem worldwide, affecting mostly children. The elimination diet and other food allergy management approaches require children to alter their eating habits and lifestyles. Children with food allergy, and their parents are at increased risk for various mental health problems. The present study aimed to investigate the developmental and behavioral problems of children with food allergy, and the depression, anxiety, and stress symptoms of their mothers.

Method: The study included 13 children aged two to five years who had food allergy but no neurodevelopmental or genetic diseases admitted to Hacettepe University İhsan Doğramacı Children's Hospital Pediatric Allergy Outpatient Clinic, as well as 13 healthy children of the same age. Sociodemographic data were obtained from the family and the developmental problems of the children was evaluated using the The Ages and Stages Questionnaire in the areas of personal-social, fine motor, gross motor, problem solving, communication and socio-emotional. Screening of behavioral problems and evaluations for maternal depressive, anxiety, and stress symptomatology were made by Child Behavior Checklist for ages 1.5 to 5 years (CBCL/1.5–5), Beck depression inventory (BDI), State-trait anxiety inventory-trait (STAI-T), and Parent Stress Index (PSI).

Results: The median age of the children with food allergy was 36.9 (28.9-49.8) months, and 8 (61.5%) were male. There was no significant difference between the control group and children with food allergy in terms of age, gender, parental age and sociodemographic status ($p>0.05$). While 12 (92.3%) of the children had allergies to more than one food group, one patient (8.3%) had allergy to the nuts. The number of children with delay at ASQ domains, median value of the maternal BDI, PSI and STAI-T scores, and internalizing, externalizing, sleep, and total problem scores of children screened via CBCL, although mostly higher in the study group, were not significantly different between the groups ($p>0.05$).

Conclusion: Preliminary results indicate that as children with food allergy have various risk factors, they should receive family-centered and multidisciplinary care, and their protective factors should be evaluated for fostering resilience. The follow-up of these children should always involve the developmental and behavioral assessment.

Keywords: food allergy, child development, behavioral problems, maternal mental health

Lokal Anestezi İle Sünnet Yaptıran Ailelerin Eğitim Düzeylerine Göre Sünnet Konusundaki Bilgi Ve Tutumları

Necip Fazıl ARAS¹, Selman ALKAN², Necati UZUN³

¹Özel Çocuk Cerrahisi Muayenehanesi

²Meram Tıp Fakültesi, Genel Cerrahi Ad

³Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Psikiyatri Ad

Amaç: Sünnet çocuğunun anne ya da babasının eğitim durumuna göre sünnet ile ilgili bilgi, tutum ve davranışlarının saptanması.

Yöntem: Yozgat ilinde bir özel muayenehanede sünnet yaptıran ailelere sms yoluyla online anket gönderilmiştir. Toplamda 6327 aileye gönderilen ankete 755 ebeveyn katılım sağlamıştır. Anket sonuçları tanımlayıcı istatistikler ve ki kare testi ile değerlendirilmiş ve sonuçları not edilmiştir.

Bulgular: Katılımcılar eğitim düzeylerine göre iki gruba ayrılmış olup %44,2'si (334 kişi) ilk ve ortaöğrenimi tamamlamış, %55,8'i ise (421 kişi) önlisans ve üstü eğitim almıştır. Katılımcıların %72,1'i çocuğunu 0-2 yaş döneminde, %12,6'sı 2-6 yaş arasında ve %15,2 si ise 6 yaş üzerinde sünnet ettirmiştir. Ki kare testi ile yapılan analizde 0-2 yaş aralığında sünnet ettirenlerde eğitim düzeyi yüksek olanlar anlamlı oranda fazla bulunmuştur. Sünnet için 2-6 yaş arası tercih edenlerde ise eğitim düzeyi düşük olanlar daha fazla bulunmuştur ($p<0,001$). Katılımcılara sorulan "Dini zorunluluk olmasa sünnet yaptırır mıydınız?" sorusuna %9,9'u hayır cevabı vermiş olup eğitim düzeyi önlisans ve üzeri olanlarda ilk ve ortaöğrenim mezunlarına göre anlamlı oranda fazla hayır yanıtı verilmiştir ($p=0,003$). Ailelere yöneltilen bir diğer soruda ise fallik dönem farkındalığının olup olmadığını anlamayı amaçladık ve sünnetin çocuğu psikolojik olarak etkileme ihtimali olan yaş aralığı olarak verilen 2-6 yaş arası cevabını verenlerde eğitim düzeyi yüksek olanlar istatistiksel olarak daha fazlaydı ($p<0,001$). Çocuğunuzu sünnet ettirme nedeninizi hangisi en iyi tanımlar (Dini nedenler hariç) sorumuza ise ilk ve orta öğrenim mezunlarının %51,1'i "penis enfeksiyonu, kanseri ve cinsel yolla bulaşan hastalıklardan korumak için" cevabını verirken, önlisans ve üzeri eğitim alanlarda çoğunluk %49,1 oranda "sadece hijyenik amaçlı" cevabını vermiş olup istatistiksel olarak iki grup arasında anlamlı bir fark vardır ($p=0,02$). Diğer nedenler; İlerde daha iyi bir cinsel fonksiyon sağlamak için (ilk ve ortaöğrenim görenlerde %2,6, önlisans ve üzerinde %0,7), Kendisini akranlarından farklı hissetmemesi için (ilk ve ortaöğrenim görenlerde %7, önlisans ve üzerinde %6) ve diğer nedenler (Toplam 41 kişi) olarak belirtilmiştir.

Sonuç: Eğitim düzeyi yüksek ebeveynler fallik dönem konusunda daha bilinçli olup erken dönemde sünneti tercih etmektedirler. Ancak sünnetin ileriki yaşamdaki tıbbi faydaları konusunda eğitim düzeyi düşük ailelerin daha bilinçli oldukları ve akademik eğitimin penis hastalıkları ve cinsel yolla bulaşan hastalıklar açısından bilinç düzeyine bir katkısı olmadığı görülmektedir.

Anahtar Kelimeler: sünnet, fallik dönem, lokal anestezi

Knowledge and Attitudes of Families Who Had Their Kids Circumcised With Local Anesthesia

Purpose: To determine the knowledge, attitudes and behaviors of circumcised children according to the education level of their parents.

Method: An online questionnaire was sent to 6327 families who had circumcision in a private practice in Yozgat province and 755 parents participated in the questionnaire. The survey results were evaluated with descriptive statistics and chi-square test.

Results: The participants were divided into two groups according to their education level, 44.2% of them completed primary and secondary education, and 55.8% of them received associate degree or higher education. 72.1% of circumcised children were circumcised at the age of 0-2, 12.6% between the ages of 2-6 and 15.2% over the age of 6 years. In the data analysis, among the families who had circumcision in the 0-2 age range, those with higher education levels were found to be significantly higher. It was found that those who preferred the 2-6 age group had a lower level of education ($p<0.001$). "Would you have circumcised if there was no religious obligation?" 9.9% answered no to the question (parents with a high level of education, $p=0.003$). Those who gave the answer "between 2-6 years old" to the question of "the age range where circumcision is likely to affect the child psychologically" were statistically higher than those with higher education levels ($p<0.001$). To the question " Which best describes your reason for circumcising your child (except for religious reasons)", 51.1% of those with a low level of education answered "to protect against penile infection, cancer and sexually transmitted diseases", while 49.1% of parents with a high level of education percent of the respondents gave the answer "only for hygienic purposes" there is a statistically significant difference between the two groups ($p=0.02$). Other reasons; To provide a better sexual function in the future (2.6% for primary and secondary education, 0.7% for associate degree and above), for not feeling different from their peers (7% for primary and secondary education, 6% for associate degree and above) and other reasons (total 41 person) is specified.

Conclusion: Parents with a high level of education are more conscious about the phallic period and prefer circumcision in the early period. However, it is seen that families with low education level are more conscious about the medical benefits of circumcision in the future, and academic education does not contribute to the level of awareness in terms of penile diseases and sexually transmitted diseases.

Keywords: *circumcision, phallic period, local anesthesia*

Atipik prezentasyonlu pulmoner kist hidatikler: 6 vaka sunumu

Hanife Tuğçe ÇAĞLAR¹, Sevgi PEKCAN¹, Necdet POYRAZ²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Radyoloji Ana Bilim Dalı

Sorumlu Yazar: h.tugce.s@gmail.com

Giriş: Hidatik kist (HK), akciğerlerin en sık görülen paraziter hastalığıdır. En yaygın etken *Echinococcus granulosus*'tur. Türkiye'de HK insidansı 100.000 kişide 20'dir.

Pulmoner HK'ler genellikle asemptomatiktir. Kitle etkisine bağlı olarak nefes darlığı, öksürük, mide bulantısı, kusma gibi belirtiler ortaya çıkabilir. Rüptür, özellikle büyük kistleri olan hastalarda ana komplikasyondur ve anafilaktik reaksiyonlara neden olabilir.

Burada atipik prezentasyonları olan 6 pulmoner HK vakası sunuyoruz.

Vakalar: Tablo 1 demografik bilgileri, Tablo 2 ise hastaların klinik, görüntüleme ve laboratuvar bulgularını özetlemektedir. Tüm hastalarda (1. hasta hariç) eksizyonel cerrahi ve albendazol ile küratif iyileşme sağlandı.

1. hasta öksürük ve burun akıntısı ile acil servise (AS) başvurdu. Akciğer görüntülemesinde, çeşitli boyutlarda sekiz adet HK gözlemlendi (Resim 1). Albendazol ve prazikuantel tedavisi devam etmektedir.

2. hasta düşme nedeniyle AS'ye başvurdu. Sol omzunda ağrı vardı. Akciğer görüntülemesinde 4,5 cm HK gözlemlendi.

3. hasta trafik kazası nedeniyle AS'ye başvurdu. Akciğer görüntülemesinde 11,6 cm HK gözlemlendi. Ek olarak, karaciğerde 3 cm, dalakta 1,1 cm HK vardı.

4. hasta sol skapula ağrısı ve 2 ayda 5 kg kilo kaybı nedeniyle AS'ye başvurdu. Akciğer görüntülemesinde 4,5 cm HK gözlemlendi. HK'nın bronş ağacı içine rüptüre olduğu görüldü.

5. hasta sol yan ağrısı nedeniyle AS'ye başvurdu. Akciğer görüntülemesinde 6 cm HK ve eşlik eden bakteriyel pnömoni görüldü. Hastanede yatarak tedavisi sırasında HK bronş ağacı içine rüptüre oldu ve aniden solunum sıkıntısı gelişti.

6. hasta asemptomatikti. COVID-19 tarama testleri sırasında akciğer görüntülemesinde 6 cm'lik bir HK görüldü. Eksizyonel cerrahi ve 3 aylık albendazol tedavisi sonrası 2,7 cm ve 2 cm boyutunda iki HK ile nüks etti. Albendazol tedavisi 6 aya uzatıldı.

Sonuç: Pulmoner HK'nin sadece ateş, öksürük, hemoptizi gibi alt solunum yolu şikayetleri ile değil, atipik prezentasyonlarla da karşımıza çıkabileceği akıldan tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: kist hidatik, albendazol, eozinofil, immünglobulin E

Pulmonary hydatid cysts with atypical presentation: 6 case reports

Introduction: Hydatid cyst (HC) is the most common parasitic disease of the lungs. The most common agent is *Echinococcus granulosus*. The incidence of HC in Turkey is 20 per 100,000 people.

Pulmonary HCs are often asymptomatic. Symptoms such as shortness of breath, cough, nausea, and vomiting may occur due to the mass effect. Rupture is the main complication, especially in patients with large cysts, and can cause anaphylactic reactions.

Here, we present 6 cases of pulmonary HC with atypical presentations.

Case reports: Table 1 summarizes the demographics and Table 2 summarizes the patients' clinical, imaging, and laboratory findings. All patients (except 1st) achieved curative recovery with excisional surgery and albendazole.

Patient 1 was applied to the emergency department (ED) with a cough and runny nose. The lung imaging showed eight different HCs of various sizes (Fig.1). The ongoing treatment is albendazole and praziquantel.

Patient 2 was applied to the ED due to falling. He had pain in the left shoulder. The lung imaging showed 4,5 cm of HC.

Patient 3 was applied to the ED due to a traffic accident. The lung imaging showed 11,6 cm of HC. Additionally, there was 3 cm of HC in the liver and 1,1 cm of HC in the spleen.

Patient 4 was applied to the ED due to left scapula pain and 5 kg weight loss for 2 months. The lung imaging showed 4,5 cm of HC. The HC was ruptured into the branches.

Patient 5 was applied to the ED due to left flank pain. The lung imaging showed 6 cm of HC and accompanying bacterial pneumonia. The HC ruptured into the branches during the hospitalization, and respiratory distress developed suddenly.

Patient 6 was asymptomatic. A 6 cm of HC was seen in the lung imaging during the COVID-19 screening tests. After excisional surgery and 3 months of albendazole, the patient relapsed with two HCs of 2,7 and 2 cm. Albendazole treatment was extended to 6 months.

Conclusion: It should be kept in mind that pulmonary HC may present with atypical presentations, not with only lower respiratory tract complaints such as fever, cough, and hemoptysis.

Keywords: hydatid cyst, albendazole, eosinophilia, immunoglobulin E

Neisseria meningitidis Enfeksiyonları; Son 6 Aylık Klinik Deneyimimiz

Meltem KIYMAZ¹, Melike EMİROĞLU¹, Gülsüm ALKAN¹, Şadiye Kübra TÜTER ÖZ¹

¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi
Sorumlu Yazar: mkiymaz91@gmail.com

Amaç ve Materyal-Metod: Meningokok hastalığı, toplumda en yıkıcı enfeksiyonlardan biridir. Çalışmamızda Haziran 2022-Ocak 2023 tarihleri arasında hastanemize başvuran dört *Neisseria meningitidis* enfeksiyonlu hasta klinik, laboratuvar özellikler ve tedavi sonuçları bakımından retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Dört olgunun yaş ortalaması 103,75 (7-203) aydı, üçü erkekti. Üç meningokoksik menenjit olgusundan ikisinde meningokoksemi eşlik ediyordu. Bir olgu izole meningokoksik ampiyem idi. Olguların tamamında ateş, baş ağrısı, üçünde kusma, döküntü, meningeal iritasyon bulgusu vardı. Başvuruda lökosit sayısı 25500-35850/mikrolitre arasında, nötrofil hakimiyetindeydi. C-reaktif protein düzeyi 105,8- 326 mg/L; prokalsitonin düzeyi 2,15 - 74 mikrogram/l arasındaydı. BOS direkt incelemesinde 1 hastada diplokok izlendi. Bütün hastalar LP öncesi antibiyotik almıştı, hiçbirinin BOS kültüründe bakteri üremesi olmadı. Üç hastada BOS PCR pozitif. Serotip B vakaların 1'inde saptandı, diğer hastaların tiplendirmesi henüz sonuçlanmadı. Üç olgunun *Haemophilus influenzae* tip b ve konjuge pnömokok aşısı dozları tam iken, olguların hiçbirinde meningokok aşılı yoktu. Olgular arasında epidemiyolojik olarak bir ilişki yoktu, sadece birinde meningokok kuşağına seyahat eden birey ile temas öyküsü bulunmaktaydı. Olguların hiçbirinde aspleni yoktu. İki hastanın yoğun bakım ihtiyacı oldu. Olguların 1'inde perikardit, 1'inde sol gözde 6. kranial sinir paralizisi ve papillit sekelleri görüldü.

Tartışma: *Neisseria meningitidis*, klinik belirtileri, geçici ateş ve bakteriyemiden, hızla ölümlü sonuçlanabilen fulminan hastalığa kadar geniş bir spektrumu kapsar. Türkiye'de menenjitlerin yaklaşık %70'i meningokoklara bağlı iken bunların da yaklaşık %55'i *N. meningitidis* serotip B olarak bildirilmiştir. Ayrıca, invazif meningokok hastalıklarının %66.7'i serotip B'ye ait bulunmuştur. Aşı ile korunulabilen bir hastalık olan meningokok enfeksiyonları, klinisyenler için akılda tutulması gereken hastalıklar arasında olmalı, hızlı müdahale edilmesi gerektiği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Meningokoksemi, meningokoksik menenjit, *Neisseria meningitidis*, çocuk, meningokokal pnömoni.
***Neisseria meningitidis* infections; Our Clinical Experience in Last 6 Months**

Aim and Material-Method: Meningococcal disease is one of the most devastating infection in society. In our study, four patients with *Neisseria meningitidis* infection who admitted to our hospital between June 2022 and January 2023 were evaluated retrospectively in terms of clinical, laboratory characteristics and treatment results.

Results: The mean age of four patients was 103.75 (7-203) months, three of them were male. Two of the three meningococcal meningitis cases were accompanied by meningococemia. One case was had isolated meningococcal empyema. All cases had fever, headache, and three had vomiting, rash, and meningeal irritation findings. At admission, the leukocyte count was between 25500-35850/microliter with neutrophil predominance. C-reactive protein levels were between 105.8-326 mg/L; procalcitonin level were 2.15-74 microgram/L. In the direct examination of CSF, diplococcus was observed in one patient. Because of all patients had received antibiotics before LP, CSF cultures were negative. CSF PCR was positive in three patients. Serotype B was detected in one of the cases, the serotyping of the other patients has not yet been resulted. While the vaccination of *Haemophilus influenzae* type b and conjugated pneumococcal vaccines were complete in three cases, none of the cases had meningococcal vaccines. There was no epidemiological relationship between the cases, only one had a history of contact with an individual traveling to the meningococcal zone. None of the cases had asplenia. Two patients needed intensive care. Pericarditis was observed in one case, and 6th cranial nerve paralysis and papillitis in the left eye were observed in one case.

Discussion: Clinical manifestations of *N.meningitidis* infections range from transient fever and bacteremia to fulminant disease which can result in rapid death. While approximately 70% of meningitis in Türkiye is due to meningococci, approximately 55% of these have been reported as *N. meningitidis* serotype B. In addition, 66.7% of invasive meningococcal diseases were found to belong to serotype B. Meningococcal infections, a vaccine preventable disease, should be kept in mind by clinicians, and it should be managed rapidly.

Keywords: Meningococemia, meningococcal meningitis, *Neisseria meningitidis*, child, meningococcal pneumonia.

Çocuklarda Alerjik Bronkopulmoner Aspergillozis

Aslı İmran YILMAZ¹, Necdet POYRAZ², Sevgi PEKCAN¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı

Sorumlu Yazar: asli-turkut@hotmail.com

Giriş: Alerjik bronkopulmoner aspergillozis (ABPA), *Aspergillus fumigatus*'tan kaynaklanan aşırı duyarlılığın neden olduğu bir akciğer hastalığıdır. ABPA hastalığı için tanı kriterleri, evreleme sistemleri ve tedavi yöntemleri, çoğunluğu yetişkin hastalardan oluşan popülasyonları değerlendiren çalışmalarda bildirilmiştir. Çalışmamızda çocuklarda ABPA tanı kriterlerinin kullanımı, oral kortikosteroidlere alternatif diğer rejimlerin ABPA tedavisindeki başarısı ve tedavi sırasında meydana gelen değişiklikleri tartışmayı amaçladık.

Gereç ve yöntem: Ocak 2019-2022 yılları arasında Necmettin Erbakan Üniversitesi Çocuk Göğüs kliniğinde ABPA tanısı alan hastalar belirlendi; demografik özellikleri, klinik ve laboratuvar bulguları, tanı skorları ve evreleri, tedavi protokolleri retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: ABPA tanısı ile takip edilen toplam 5 hastanın yaş ortalaması 13,4 (11,3-16) idi. Kız/erkek oranı 2/3. Hastaların 2'si kistik fibrozis (KF), 3 tanesi ise astım tanılı idi. Kistik fibrozisli hastalarımızda tanımlanan mutasyonlar deltaF508 homozigot ve N1303K homozigot idi. ABPA tanısı sırasında medyan IgE düzeyi 2125 IU/mL (51-5630) ve medyan *Aspergillus Fumigatus* (AF) spesifik IgE 6,2 (0,89-24,2) kU/L idi. 2 olgunun toraks tomografisinde bronşektazi saptandı. Kistik fibrozis tanılı hastalarımızda immünolojik ve radyolojik skor ortalaması 5,5 saptandı. Astım tanılı hastalarda skorlarda belirgin yükseklik gözlenmedi. En sık kullanılan tedaviler oral steroidler, itraconazol, vorikanazol idi. Ortalama tedavi süresi 24,2 ay (16-48 ay) idi. Steroide yanıt alamadığımız astım tanılı hastalarda omalizumab tedavisi ile spirometrik analizde düzelme saptadık.

Sonuç: Günümüzde ABPA için risk faktörleri, tanı kriterleri ve tedavi protokolleri araştırılrsa da net olarak ortaya konulamamıştır. Pediatrik hastalarda; geri dönüşümsüz akciğer dokusu hasarını ve olası ilaç yan etkilerini önlemek için tanı ve tedavi algoritmalarının netleştirilmesi gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: aspergillozis, astım, kistik fibrozis

Allergic Bronchopulmonary Aspergillosis in Children

Introduction: Allergic bronchopulmonary aspergillus (ABPA) is a lung disease caused by hypersensitivity from *Aspergillus fumigatus*. Diagnostic criteria, staging systems, and treatment modalities for ABPA disease have been reported in studies evaluating predominantly adult patient populations. In our study, we aimed to discuss the use of ABPA diagnostic criteria in children, the success of other alternative regimens to oral corticosteroids in the treatment of ABPA, and the changes that occur during treatment.

Materials and methods: Patients diagnosed with ABPA were identified in the Pediatric Pulmonology clinic of Necmettin Erbakan University between January 2019-2022; demographic characteristics, clinical and laboratory findings, diagnostic scores and stages, and treatment protocols were reviewed retrospectively.

Results: The mean age of 5 patients followed up with the diagnosis of ABPA was 13.4 (11.3-16). The female/male ratio was 2/3. 2 of the patients were diagnosed with cystic fibrosis (CF), and three were diagnosed with asthma. The mutations identified in our patients with cystic fibrosis were deltaF508 homozygous and N1303K homozygous. At diagnosis of ABPA, the median total IgE level was 2125 IU/mL (51-5630), and the median *Aspergillus fumigatus* (AF) specific IgE was 6.2 (0.89-24.2) kU/L. Bronchiectasis has been detected in thorax computed tomography of 2 cases. In our patients with cystic fibrosis, the mean immunological and radiological scores were 5.5. No significant increase in scores was observed in patients with asthma. The most commonly used treatments were oral steroids, itraconazole, and voriconazole. The mean duration of treatment was 24.2 months (16-48 months). We found improvement in spirometric analysis with omalizumab treatment in asthmatic patients who did not respond to steroids.

Conclusion: Although the risk factors, diagnosis, and treatment protocol for ABPA have been investigated today, they have not been revealed. Diagnosis and treatment algorithms in pediatric patients must be clarified to prevent irreversible lung tissue damage and possible drug side effects.

Keywords: aspergillosis, asthma, cystic fibrosis

Akut Lösemi Nedeni ile Takipli Çocuk Hastalarda Son 2 Yılda Görülen Respiratuar Viral Enfeksiyon Etkenleri ile COVID-19 Karşılaştırılması

Ayça KOCA YOZGAT¹

¹Sbü Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Hematoloji Onkoloji Kliniği
Sorumlu Yazar: draycayozgat@yahoo.com.tr

Giriş: Respiratuar viral enfeksiyonlar, immünsüpresif hastalarda tedavinin ciddi bir komplikasyonu olabilir. Yeni koronavirüs hastalığı-2019 (COVID-19) tüm dünyayı etkileyen bir pandemiye yol açmıştır. Lösemili çocuk hastalarda COVID-19 ve mevsimsel solunum yolu viral enfeksiyonlarında pnömoni riskinin daha fazla ve mortalitenin daha yüksek olduğu bilinmektedir. Bu çalışmada, akut lösemi tanısıyla takipli ve üst solunum yolu viral enfeksiyon bulguları ile başvuran çocuk hastalarda, Ekim 2021-Ocak 2022 ile Ekim 2022-Ocak 2023 arasında viral enfeksiyon etkenlerinin karşılaştırılmasını amaçladık.

Materyal-Method: Ekim 2021-Ocak 2022 ve Ekim 2022-Ocak 2023 yılları arasında Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Hematoloji-Onkoloji Kliniğinde akut lösemi tanısı ile takip ve tedavi edilmekte olan hastalardan üst solunum yolu enfeksiyon semptom ve bulguları olan ve solunum yolu viral panel pcr sürüntüsü alınan hastalar retrospektif olarak değerlendirildi. İki farklı dönemde hastalardaki viral enfeksiyon etkenleri karşılaştırıldı.

Bulgular: Toplam 105 akut lösemi ile takipli çocuk hastamızda 128 viral enfeksiyon epizodu tespit edildi. 2021-2022 döneminde 65 epizod, 2022-2023 döneminde 63 epizod mevcut idi. Hastalarımızın yaş ortalaması 7.9 ± 4 yıl idi. Tanılarına göre değerlendirdiğimizde; 86 hastamız akut lenfoblastik lösemi, 9 hastamız akut myeloid lösemi, 8 hastamız relaps akut lenfoblastik lösemi, 2 hastamız relaps akut myeloblastik lösemi tanısı ile takip edilmekte idi. 2021-2022 döneminde solunum yolu viral panelde tespit edilen en sık etkenler; COVID-19 (%53.8), rino-enterovirüs (%18.5) ve respiratuar sinsityal virüs (%9.2) iken, 2022-2023 arasında ise rino-enterovirüs (%39.7), respiratuar sinsityal virus (%19), influenza A (%14.3) idi. 2022-2023 arasında hastalarımızın % 3.2'sinde COVID-19 enfeksiyonu gözlemlendi (p <0.05) (Tablo 1).

Tartışma: Respiratuar viral enfeksiyonlar immünsüpresif hastalarda mevsimsel özellik göstermekte ve hastalarda mortalite ve morbiditeye neden olabilmektedir. Aralık 2019' da Çin'de başlayan ve Mart 2020' de tüm dünyada pandemi olarak kabul edilen COVID-19 pandemisinde immünsüpresif hastaların bir kısmı enfeksiyonu geçirmiş, bir kısmında ise kişisel koruyucu ekipmanlar ve aşılama ile enfeksiyondan korunma sağlanmıştır. Çalışmamızda bir yıl ara ile aynı dönemlerde ve aynı yöntem ile bakılan solunum yolu viral panelde COVID-19 sıklığının istatistiksel anlamlı olarak azaldığını ve pandemi öncesinde görülen diğer viral etkenlerin sıklığının arttığını gözlemledik. Bunun nedenleri arasında; COVID-19 sıklığının tüm dünyada azalmış olması, enfeksiyonu geçirme veya aşılama ile COVID-19'a karşı immünizasyon veya koza etkisi sağlanması, pandemi döneminde kullanılan kişisel koruyucu ekipman kullanımının azalmış olması olabileceğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: Akut lösemi, COVID-19, respiratuar virüs

Comparison of Respiratory Viral Infection Factors in the Last 2 Years and COVID-19 in Pediatric Patients Follow-up for Acute Leukemia

Introduction: Respiratory viral infections can be a severe complication of the treatment in immunocompromised patients. It is known that the risk of pneumonia and mortality is higher in COVID-19 and seasonal respiratory viral infections in patients with leukemia. In this study, we aimed to compare the viral infection agents between October 2021-January 2022 and October 2022-January 2023 in patients who were followed up with acute leukemia.

Material-Method: Respiratory viral panel PCR swabs from patients with upper respiratory tract infection symptoms, who were being followed up with acute leukemia between October 2021-January 2022 and October 2022-January 2023 were evaluated retrospectively. Viral infection agents in patients in two different periods were compared.

Results: A total of 128 viral infection episodes were detected in 105 patients. There were 65 episodes in the 2021-2022 and 63 episodes in the 2022-2023 period. The mean age of patients was 7.9 ± 4 years. According to their diagnosis; 86 patients were acute lymphoblastic leukemia, 9 patients acute myeloid leukemia, 8 patients relapsed acute lymphoblastic leukemia and 2 patients relapsed acute myeloblastic leukemia. The most common agents detected in the respiratory panel in the 2021-2022 period were COVID-19 (53.8%), rhino-enterovirus (18.5%), and respiratory syncytial virus (9.2%), while between 2022-2023, rhino-enterovirus (39.7%), respiratory syncytial virus (19%), influenza A (%) 14.3). Between 2022 and 2023, COVID-19 infection was observed in 3.2% of patients ($p < 0.05$) (Table 1).

Discussion: Respiratory viral infections show seasonal characteristics in immunosuppressed patients and may cause mortality. In the COVID-19 pandemic, which started in China in December 2019 and was accepted as a pandemic all over the world in March 2020, some of the immunosuppressive patients were infected, and some of them were protected from infection. In our study, we observed that the frequency of COVID-19 decreased statistically in the respiratory viral panel, which was examined at the same time intervals for the two years. Among the reasons for this are the decrease in the frequency of COVID-19 all over the world, the transmission of infection or vaccination, the immunization or cocoon effect against COVID-19, and the reduction in the use of personal protective equipment used during the pandemic period.

Keywords: Acute leukemia, COVID-19, respiratory viruses

Entellektüel Yetersizliği Olan Olguların Fenotipik Özelliklerinin ve Genetik Etyolojilerinin Tanımlanması

Fayize MADEN BEDEL¹, Özgür BALASAR², Nagehan BİLGEÇ¹, Sevinç ÇELİK¹, Hayriye Nermin KEÇEÇİ¹, Hüseyin ÇAKSEN¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi

²Konya Şehir Hastanesi

Sorumlu Yazar: drfmaden@hotmail.com

Giriş ve Amaç: Entellektüel yetersizlik, Dünya nüfusunun yaklaşık %1'lik kısmını etkileyen, bilişsel düzeydeki bozukluklarla birlikte günlük yaşam üzerindeki zorluklarla sonuçlanan bir durumdur. Bu vakaların %25'inden genetik etyoloji sorumludur. Genetik etyolojiler arasında kromozomal bozukluklar, frajil X sendromu, MECP ilişkili Rett sendromu ve tek gen hastalıkları sorumludur. Biz de polikliniğimizde entellektüel yetersizlik nedeniyle değerlendirilen olguların fenotipik özelliklerini tanımlamak ve birinci basamak genetik testlerinin sonuçlarını bildirmek amacıyla bu çalışmayı planladık.

Method: Nisan 2020- Aralık 2022 tarihleri arasında Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Genetik Hastalıkları polikliniğine entellektüel yetersizlik nedeniyle başvuran 44 hastanın kayıtları retrospektif olarak incelendi. 11 hastanın genetik test sonuçlarına ulaşılamadı, 1 hastanın da genetik tetikleri kendi isteği ile yaptırmadığı öğrenildi. 32 hastanın yaş, cinsiyet, entellektüel yetersizlik derecesi, dismorfik özellikleri, eşlik eden bulguları ve genetik test sonuçları kaydedildi.

Bulgular: Değerlendirilen 32 hastadan 21 'i(%65) erkek, 11'i (%35) kız cinsiyetti. Hastaların yaş ortalaması 8.9 yaş olarak hesaplandı. Tüm olguların karyotip sonuçları cinsiyeti ile uyumlu olarak saptandı. 2 hastada (%6.2) frajil X CGG tekrar sayısı 200'ün üzerinde saptanarak klinik bulguları ile uyumlu olduğu görüldü. Toplamda 12 hastamızda (%37.5) klinik bulguları açıklayan kopya sayısı değişimi (4 hastamızda mikrodüplikasyon, 8 hastamızda ise mikrodelesyon) saptandı. 1 hastamızda (%3) ise tüm ekzom sekanslama sonucu klinik bulgularını da açıklayan tek gen mutasyonu tespit edildi.

Tartışma: Entellektüel yetersizliğin genetik nedenlerini saptamak amacıyla ilk basamak yapılacak testler arasında karyotip ve mikro dizin analizi yer almaktadır. Bununla birlikte yapısal beyin anomalilerini saptamak amacıyla kranial görüntüleme de yapılması önerilmektedir. Kromozomal mikro dizin analizi de artık ilk basamak test olarak önerilmekle birlikte, tanı koyma başarısı %12 olarak saptanmıştır. Entellektüel yetersizliği olan hastaların ise %16-20'sinde kopya sayısı değişikliği saptandığı rapor edilmiştir. Bizim çalışmamızda ise mikro dizin analizi ile tanı olan hasta oranı literatürden daha fazla bulunmuştur. Hasta sayısının az olması çalışmamızın en önemli kısıtlayıcı faktörüdür.

Anahtar Kelimeler: Entellektüel yetersizlik, kromozomal mikroarray

Identification of Phenotypic Characteristics and Genetic Etiologies of Subjects with Intellectual Disability

Introduction: Intellectual disability is a condition that affects approximately 1% of the world's population, resulting in difficulties in daily life with cognitive impairment. Genetic etiology is responsible for 25% of these cases. Among the genetic etiologies, chromosomal disorders, fragile X syndrome, MECP-associated Rett syndrome and single gene diseases are responsible. We also planned this study to describe the phenotypic features of the cases evaluated for intellectual disability in our outpatient clinic and to report the results of primary care genetic tests.

Method: The records of 44 patients who were admitted to the Necmettin Erbakan University Meram Medical Faculty Pediatric Genetic Diseases polyclinic between April 2020 and December 2022 due to intellectual disability were retrospectively analyzed. Age, gender, degree of intellectual disability, dysmorphic features, accompanying findings and genetic test results of 32 patients were recorded.

Results: Of the 32 patients evaluated, 21 (65%) were male and 11 (35%) were female. The mean age of the patients was calculated as 8.9 years. The karyotype results of all cases were found to be consistent with their gender. In 2 patients (6.2%), the number of fragile X CGG repeats was found to be over 200, which was consistent with their clinical findings. A change in copy number (microduplication in 4 patients and microdeletion in 8 patients) was detected in 12 patients (37.5%) in total, explaining the clinical findings. In one of our patients (3%), a single gene mutation that explained the clinical findings was detected as a result of whole exome sequencing.

Discussion: Karyotype and microarray analysis are among the first-line tests to determine the genetic causes of intellectual disability. However, cranial imaging is also recommended to detect structural brain anomalies. Although chromosomal microarray analysis is now recommended as a first-line test, the diagnostic success rate has been found to be 12%. It has been reported that copy number changes are detected in 16-20% of patients with intellectual disability. In our study, the rate of patients diagnosed with microarray analysis was found to be higher than the literature. The small number of patients is the most important limitation of our study.

Keywords: Intellectual disability, chromosomal microarray

Brusella Hastası Olan Çocukların Demografik, Klinik ve Laboratuvar Özelliklerinin Değerlendirilmesi

Ebru BULDU¹, Ayşegül BÜKÜLMEZ²

¹Konya Beyhekim Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

²Afyon Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları A. D.

Sorumlu Yazar: drbuldu@gmail.com

Amaç: Bu çalışmada Afyon Sağlık Bilimleri Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları polikliniğine başvuran Brusella tanımlı çocukların demografik, klinik ve laboratuvar özelliklerini, tedavi rejimlerini ve sonuçlarını incelemeyi ve bu konuda hekimlerin farkındalığını arttırmayı amaçladık.

Yöntem: Bu çalışmaya Ocak 2015-Aralık 2020 tarihleri arasında Afyon Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Polikliniğine başvuran, Brusella tanısı alan ve tedavi verilen hastalar alındı. Brusella tanısı klinik belirti ve bulgularla birlikte serum brusella aglütinasyon titresinin 1/160 veya üzerinde olması ile konuldu. Hastaların retrospektif olarak demografik, klinik, laboratuvar bulguları ve tedavi rejimleri incelendi.

Bulgular: Çalışmaya 34'ü kız 64'ü erkek 98 hasta alındı. Hastaların yaş ortalaması 10,8±4,3 (min.-max.: 0-17,75) idi. Hastaların %82,7'si kırsal bölgede yaşıyor ve %79,6'sı hayvancılık ile uğraşıyordu. Çiğ süt ve süt ürünü tüketimi %59,2 hastada mevcut iken %63,3 hastanın ailesinde brusella öyküsü mevcut idi. Hastaların tanı öncesi semptomların başlangıç süresine göre gruplandırıldığında %61,2'si akut (2 haftadan az), %25,5'i subakut (2-6 hafta arasında) ve %13,13'ü kronik (6 haftadan uzun) özellikteydi. Hastaların başvuru semptomları en sık artralji %82,7, ikinci sıklıkta ateş %51 ve sırasıyla halsizlik %43,9, gece terlemesi %29,6, artrit %24,5, iştahsızlık %23,5, karın ağrısı %18,4, miyalji %16,3, kilo kaybı %16,3, bulantı-kusma %14,3, baş ağrısı %10,2 ve nadiren diyare %4,1 ve öksürük %3,1 idi. Hastaların %24,5'inde fizik muayene ve/veya usg ile tespit edilmiş hepatosplenomegali bulgusu mevcut idi. Laboratuvar incelemelerinde hastaların %72,4'ünde CRP, %60,2'sinde sedimentasyon, %34,6'sında AST/ALT yüksekliği saptandı. Serum Brusella aglütinasyon titresini 44 hastada 1/320, 24 hastada 1/640 ve 10 hastada 1/1280 idi. Hastaların %22,4'ünde kan kültüründe Brucella spp. üremesi oldu. Tedavide tüm olgular kombine antibiyotik tedavisi aldı. İzlemede 9 hastada relaps görüldü.

Sonuç ve Öneriler: Ülkemizde Doğu Anadolu Bölgesi'nde sık görüldüğü bilinen Brusellozis, hayvancılık ile yaygın uğraşılan ve çiğ süt/ süt ürünleri tüketiminin yaygın olduğu Afyonkarahisar'da da sık görülmektedir. Çok değişik klinik belirtiler ile ortaya çıkabilen brusella hastalığı özellikle eklem ağrısı ve ateş ile başvuran çocuklarda ayırıcı tanıda akılda olmalıdır. Önlenmesi mümkün olan bu hastalık için öncelikle halkın süt ürünlerini tüketimi konusunda bilinçlendirilmesi, hasta hayvanların tedavisi ve insanlar ile temasının önlenmesi gerekmektedir. Erken tanı, uygun kombinasyon ve uygun sürede antibiyotik tedavisi ile komplikasyonlar azalacaktır.

Anahtar Kelimeler: Brusella, çocuk, klinik özellikler, laboratuvar bulguları

Evaluation of Demographic, Clinical and Laboratory Characteristics of Children with Brucella Disease

Objective: In this study, we aimed to examine the demographic, clinical and laboratory characteristics, treatment regimens and results of children with Brucella diagnosis and to increase the awareness of physicians on this issue.

Method: Patients who applied to Afyon Health Sciences University Faculty of Medicine Pediatric Health and Diseases Polyclinic between January 2015 and December 2020, diagnosed with Brucella and given treatment were included in this study. Demographic, clinical, laboratory findings and treatment regimens of the patients were reviewed retrospectively.

Results: 98 patients, 34 female and 64 male, were included in the study. The mean age of the patients was 10.8 ± 4.3 (min.-max.: 0-17.75). 82.7% of the patients lived in rural areas and 79.6% were engaged in animal husbandry. While consumption of raw milk and dairy products was present in 59.2% of the patients, 63.3% of the patients had a family history of brucella. When the patients were grouped according to the onset of symptoms before diagnosis, 61.2% were acute, 25.5% were subacute, and 13.13% were chronic. The most common symptoms of the patients were arthralgia 82.7%, second most frequent fever 51% and fatigue 43.9%, night sweats 29.6%, arthritis 24.5%, anorexia 23.5%, abdominal pain 18.4%, respectively. Hepatosplenomegaly was found in 24.5% of the patients, which was detected by physical examination and/or USG. In laboratory examinations, CRP was found in 72.4% of the patients, sedimentation in 60.2%, and AST/ALT elevation in 34.6%. The serum Brucella agglutination titer was 1/320 in 44 patients, 1/640 in 24 patients, and 1/1280 in 10 patients. Brucella spp. in blood culture in 22.4% of the patients; it was breeding. All patients received combined antibiotic therapy. During the follow-up, relapse was seen in 9 patients.

Conclusion and Suggestions: Brucellosis is common in Afyonkarahisar, where animal husbandry is common and raw milk / dairy products consumption is common. Brucella disease, which can present with very different clinical symptoms, should be kept in mind in the differential diagnosis, especially in children presenting with joint pain and fever. For this disease, which can be prevented, first of all, it is necessary to raise awareness of the public about the consumption of dairy products, to treat sick animals and to prevent their contact with people. Complications will decrease with early diagnosis, appropriate combination and antibiotic treatment in the appropriate time.

Keywords: *Brucella, child, clinical features, laboratory findings*

Fetal Otopilerde Nöral Tüp Defektleriyle İlişkili Anomaliler

Esra ÇOBANKENT AYTEKİN¹, Havva Serap TORU²

¹Konya Numune Hastanesi Patoloji Kliniği, Konya, Türkiye

²Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Patoloji Anabilimdalı, Antalya, Türkiye

Sorumlu Yazar: esracobankent@hotmail.com

Amaç: Nöral tüp defektleri (NTD), embriyogenez sırasında nöral tüpün uygun olmayan şekilde kapanmasından kaynaklanan en yaygın konjenital malformasyonlardan biridir. NTD sıklıkla konjenital anomalilerle birliktelik gösterir. Bu araştırmanın amacı, doğru tanı ile kapsamlı bir patoloji raporu sağlamak için ilgili anormalliklerin yaygınlığını ve önemini incelemektir.

Yöntem: Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Patoloji Kliniğinde Ocak 2015 ile Ocak 2020 arasında yapılan fetal otopsi serilerinin retrospektif bir analizi yapılmıştır.

Bulgular: Çalışmamızda 364 fetal otopsi vakasının 27sinde (%7.4) NTD tespit edilmiştir. Anensefali %48,2 ile en sık NTD alttıpidir ve bunu %18,5 ile Spina bifida izlemektedir. NTD vakalarının %40.7 NTD dışı anomali ve/veya malformasyon görülmüştür. İlişkili malformasyonlar en sık ensefaloselli fetüslerde (%18.5) tespit edilmiştir. İlişkili malformasyonlar en sık ensefaloselli fetüslerde (%18.5) tespit edilmiştir. En sık gözlenen ilişkili sistem anomalileri kas-iskelet ve üriner sistem anomalileridir. İlişkili durumlar arasında amniyotik bant sendromu, Meckel-Gruber sendromu ve şizis birlikteliği görülmüştür. İlişkili NTD sıklığımız %40.7 olup bu sonuç literatüre göre yüksek bulunmuştur.

Sonuç: Sonuç olarak, ilişkili malformasyonların genel prevalansının %40.7 olarak gözlenmesi, NTD'li olguların kapsamlı bir şekilde araştırılması gereğini vurgulamaktadır. NTD ile birliktelik gösteren anormalliklerin belgelenmesi için kapsamlı tarama ve devam eden/gelecek gebelikler için ebeveynlere uygun doğum öncesi genetik danışmanlık yapılması gerektiğinin altını çizmek istiyoruz.

Anahtar Kelimeler: Anensefali, anomali, malformasyon, nöral tüp defekti, spina bifida

Associated Anomalies With Neural Tube Defects İn Fetal Autopsies

Aim: Neural tube defects (NTD) are one of the most common congenital malformations caused by inappropriate neural tube closure during embryogenesis. NTD is often associated with congenital anomalies. This research's objective is to examine the prevalence and significance of related abnormalities in order to provide a thorough pathology report with an accurate diagnosis.

Materials and methods: A retrospective analysis of fetal autopsy series performed at the Akdeniz University Pathology Department between January 2015 and January 2020 was performed.

Results: In this study, among 364 fetal autopsy 27 (%7.4) cases with NTD was recorded. Anencephaly was the most frequent NTD, with a rate of 48.2%, followed by Spina bifida, with a rate of 18.5%. NTD cases were associated with anomaly. (40.7%) Associated malformations were more frequent among fetus with encephalocele (%18.5) than those with anencephaly (%11.1) or spina bifida (%7.4). Musculoskeletal and urinary system abnormalities were the most commonly observed associated system anomalies. Associated conditions included amniotic band syndrome, Meckel-Gruber syndrome, schisis association. The frequency of associated NTD was %40.7%, this result was higher than previous reports.

Conclusions: In conclusion, the prevalence of related abnormalities was 40.7% overall, highlighting the demand for thorough examination of NTD cases. We wish to underline the need for extensive screening, documenting of co-existing NTD abnormalities, and conduct of proper prenatal genetic counseling of parents for ongoing/future pregnancies in order to display certain diagnosis.

Keywords: Anencephaly, anomaly, malformation, neural tube defects, spina bifida

Çocukluk Çağı Aşılarına İlişkin Ebeveyn Tutumlarının Değerlendirilmesi

Nicel YILDIZ SILAHLI¹

¹*İstanbul Medipol Üniversitesi, Pediatri Abd
Sorumlu Yazar: nicel.yildiz@medipol.edu.tr*

Giriş: Aşı kararsızlığı güncel ve global bir sorun olarak karşımıza çıkmaktadır. Toplumsal aşı kabulünü arttırmak için yerel durumun tespit edilmesi ve kültürel normlara uygun çözüm önerileri getirilmesi önerilmektedir. Çalışmalar aşı kararsızlığının yönlendirilebilir bir durum olduğunu göstermiş ve sağlık çalışanı ile ebeveyn arasında kurulan güven bağının aşı kabulünü arttırdığı gösterilmiştir. Çalışmamızda katılımcı ebeveynlerin çocukluk çağı aşılarına ilişkin tutum ve davranışlarının incelenmesi amaçlandı.

Materyal Metod: Çalışma evrenini kartopu örneklem metodu ile çalışmayı kabul eden 0-24 ay arası çocuk sahibi olan ebeveynler oluşturdu. Katılımcılar “Çocukluk Aşılarına Yönelik Ebeveyn Tutumları” (Bulun ve ark.) ölçeği ve sosyodemografik veri formunu çevrimiçi olarak doldurdu. Tüm katılımcılara bilgilendirme formu gönderildi ve onamları alındı.

Çalışma izni İstanbul Medipol Üniversitesi etik kurulundan 22.03.2022 tarih ve E-10840098-772.02-1923 sayı ile alındı.

Bulgular: Çevrim içi katılımcılar tarafından 138 anket dolduruldu. Doksan sekiz anket değerlendirmeye alındı. Katılımcıların %87,76’si (n:86) anne olup %66,33 (n:65) bir çocuk sahibi idi. Katılımcıların %95,88’ i (n:93) evli olduğunu bildirdi. Katılımcıların %53,61’i (n:52) lisans eğitimini tamamlamış idi. Aşı yaptırmamaya karar veren katılımcı sayısı 16 (%16,33) iken 10 (%10) katılımcı aşılamayı ertelediğini belirtti. Katılımcıların %73’ü (n: 72) aşılanmanın doğal bağışıklamadan daha etkili olduğu görüşünde idi. Katılımcıların %69,38’i (n:68) aşılar hakkında edindikleri bilgiye güvendiklerini bildirdi. Yine katılımcıların %69,38’i (n:68) sağlık çalışanları ile aşı hakkındaki endişelerini açıkça tartışabildiğini bildirdi. Katılımcıların %63’ü çocukluk çağı aşılarına ilişkin herhangi bir tereddüt yaşamadığını belirtti. Katılımcıların tamamı başka çocukları olduğunda da aşılamaya yapacağını bildirdi. Katılımcıların çocukluk çağı aşılarına ilişkin bilgi edinme kaynakları sorulduğunda %92,78’i (n: 90) sağlık çalışanlarından bilgi edindiğini belirtirken katılımcıların %53,61 (n:52) çevrimiçi kaynakları da kullandığını bildirdi.

Tartışma/Sonuç: Global bir sorun olarak kabul edilen aşı kararsızlığı durumunun aile ile iş birliğine gidilerek, yargıdan uzak, empati içeren, destekleyici, çözüm odaklı, ihtiyaca yönelik yapılan özgün aile görüşmeleri ile çözülebileceği birçok çalışmada vurgulanmıştır. Ülkemizde epidemiyolojik çalışmalar sınırlı olmakla birlikte çalışma grubumuzda kaygı duyulan hususların literatür ile uyumlu olduğu görüldü. Ailenin kaygısını anlamaya çalışarak bilimsel çözümler aranırken her karşılaşmada durum değerlendirmesinin baştan yapılması ve sabırla çözüm aranmaya devam edilmesi başta çocuk sağlığı olmak üzere toplumsal açıdan da önemli bir gerekliliktir.

Anahtar Kelimeler: aşı, aşı kararsızlığı, aile tutumları

Evaluation of Parental Attitudes Regarding Childhood Vaccines

Introduction: Vaccine hesitancy is a current and global problem. In order to increase social vaccine acceptance, it is recommended to determine the local situation and to propose solutions in accordance with cultural norms. Studies have shown that vaccine hesitancy is a manageable condition, and it has been shown that the bond of trust established between the healthcare worker and the parent increases vaccine acceptance. In our study, it was aimed to examine the attitudes and behaviors of the participating parents towards childhood vaccinations.

Material Method: The study population was home-parents with children aged 0-24 months who accepted to work with the snowball sampling method. Participants completed the “Parental Attitudes Towards Childhood Vaccines” (Bulun et al.) scale and sociodemographic data form online. An information form was sent to all participants and their consent was obtained.

The study permission was obtained from the ethics committee of Istanbul Medipol University with the date 22.03.2022 and the number E-10840098-772.02-1923.

Results: 138 questionnaires were filled in by online participants. Ninety-eight questionnaires were evaluated. 87.76% (n:86) of the participants were mothers and 66.33% (n:65) had a child. 95.88% (n:93) of the participants reported that they were married. 53.61% (n:52) of the participants had completed their undergraduate education. While the number of participants who decided not to get vaccinated was 16 (16.33%), 10 (10%) stated that they postponed the vaccination. 73% (n: 72) of the participants were of the opinion that vaccination is more effective than natural immunization. 69.38% (n:68) of the participants reported that they trusted the information they had obtained about vaccines. Again, 69.38% (n:68) of the participants reported that they could openly discuss their concerns about the vaccine with healthcare professionals. 63% of the participants stated that they did not have any hesitation regarding childhood vaccines. All of the participants stated that they would get vaccinated when they have other children.

Discussion/Conclusion: Vaccine hesitancy is a global problem that can be solved by collaborating with the family. While looking for scientific solutions by trying to understand the family’s attitudes, it is an important to evaluate the situation.

Keywords: vaccine, vaccine hesitancy, parents

Çocuklarda Hipersensitivite Pnömonisi, Olgu Sunumu

Gökçen ÜNAL¹, Aslı İmran YILMAZ¹, Hanife Tuğçe ÇAĞLAR¹, Fatih ERCAN¹, Necdet POYRAZ², Sevgi PEKCAN¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bd

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Radyoloji Abd

Sorumlu Yazar: yildirim.gokce@hotmail.com

Giriş: Hipersensitivite pnömonisi (HP), çocuklarda interstisyel akciğer hastalığının en yaygın biçimlerinden biridir. Belirli antijenlerin tekrar tekrar solunmasından kaynaklanır (örn. duyarlı hastalarda küf, kuş antijeni vb). Meslek ortamıyla ortak ilişkisi nedeniyle, yalnızca yetişkinlere özgü bir hastalık olarak kabul edilirdi ancak son yıllarda hipersensitivite pnömonisinin pediatrik popülasyonu da etkilediği ve sıklıkla ev ortamındaki antijenlere maruz kalma ve çocukların eğlence aktiviteleri ile ilişkili olduğu tespit edilmiştir.

Biz de vaka serimizle kliniğimizde HP tanısı alan yedi hastanın klinik, laboratuvar ve radyolojik özelliklerini değerlendirmeyi amaçladık.

Vaka: HP tanısı koyduğumuz hastaların üçü kız, dördü erkekti. Bir hastada tavuk yetiştirme ve pancar ilaçlama öyküsü, aynı aileden olan iki hastada mantar yetiştirme öyküsü ve kalan dört hastada güvercin besleme ve maruziyeti öyküsü vardı. Bütün hastalarda öksürük ve nefes darlığı şikayeti vardı. Üçünde kilo kaybı iştasızlık ve halsizlik şikayetlerinde bulunmaktaydı. Hastaların radyoloji değerlendirmelerinde buzlu cam opasiteleri, fibrotik bantlar ve mozaik atenüasyon izlenmekteydi. Hastalar solunum fonksiyon testleriyle de değerlendirildi. Üç hasta ağır olmak üzere (Birinci saniyedeki zorlu ekspiratuvar volum: %28, %29 ve %30) restriktif paterndeydi. Hastaların hepsi prednol tedavisine yanıt verdi.

Sonuç: Nefes darlığı, öksürük gibi şikayetlerle hastaneye başvuran hastalarda hipersensitivite pnömonisi mutlaka akılda tutulmalı ve maruziyet öyküsü mutlaka sorgulanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Güvercin, Çocuk, Öksürük

Hypersensitivity pneumonia in children, case report

Hypersensitivity pneumonia (HP) is one of the most common form of interstitial lung disease in children. It is caused by repeated inhalation of some antigens (eg mold, avian antigen etc. in susceptible patients). Due to its common association with the occupational environment, it was considered an adult-only disease, but in recent years it has been found that hypersensitivity pneumonia also affects the pediatric population and is often associated with exposure to antigens in the home environment and recreational activities of children.

With our case series, we aimed to evaluate the clinical, laboratory and radiological features of seven patients diagnosed with HP in our clinic.

Case: Three of the patients diagnosed with HP were girls and four were boys. One patient had a history of chicken breeding and beet spraying, two patients from the same family had a history of mushroom cultivation, and the remaining four patients had a history of pigeon breeding and exposure. All patients complained of cough and shortness of breath. Three of them complained of weight loss, anorexia and fatigue. Ground-glass opacities, fibrotic bands, and mosaic attenuation were observed in the radiological evaluations of the patients.

Patients were also evaluated with pulmonary function tests. Three patients were severely restrictive (Forced expiratory volume at first second: 28%, 29%, and 30%). The patients responded to prednol treatment.

Conclusion: Hypersensitivity pneumonia should be kept in mind in patients who apply to the hospital with complaints such as shortness of breath and cough, and the history of exposure should be questioned.

Keywords: pigeon, child, cough

Çocuklarda Periferik Fasiyal Paralizi Olgularının Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi

Abdullah CANBAL¹, Burcu ÇALIŞKAN¹, Saliha YAVUZ ERAVCI¹, Ahmet Sami GÜVEN¹, Hüseyin ÇAKSEN¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi B.d.

Sorumlu Yazar: abduallahcanbal@yaani.com

Amaç: Periferik tip fasiyal paralizi poliklinik pratiğinde sık karşılaşılan bir durumdur. Bu çalışmanın amacı çocuklarda periferik fasiyal paralizinin klinik özelliklerini değerlendirmektir.

Yöntem: Bu çalışmada Ocak 2015-Ağustos 2021 tarihleri arasında çocuk nörolojisi polikliniğine başvuran başvuran periferik fasiyal paralizi tanısı alan 18 yaş altı hastaların dosyaları elektronik ortamda tarandı. Tüm hastalar detaylı anamnez, aile öyküsü, enfeksiyon öyküsü, başvurudaki paralizinin şiddeti, nörolojik muayene ve tüm sistemik muayene bulguları açısından değerlendirildi. Fasiyal sinir paralizisinin derecesini belirlemede House-Brackman evrelemesi kullanıldı. Hastalardan hemogram, periferik yayma, rutin biyokimya testleri, tiroid fonksiyon testleri, B12, folik asit, herpes simplex tip 1 ve 2, ebstein barr virüs, sitomegalovirus IgM ve IgG antikorları, borrelia antikorları ve soğuk agglütinler bakıldı. Tüm hastaların kontrastlı beyin ve temporal kemik magnetik rezonans görüntülemeleri ve elektronöromiyografileri yapıldı. Olgulara oral 2 mgr/kg/gün maximum 60 mgr olacak şekilde oral prednisolon tedavisi 1 hafta uygulandı.

Bulgular: Çalışmamızda 64 olguya ulaşıldı. Olguların yaşları 11 ay ile 17 yaş arasında olup ortalama yaş 10.1 idi. Olguların %52.8 (n:28) erkek, %47.2(n:25) kızdı. Erkek kız oranı 1.1 bulundu. Başvuruda House-Brackman evrelemesine göre; %6 (n:3) evre 5, %66 (n:35) evre 4, %28 (n:15) evre 3 bulundu. Başvurular arasında evre 4 anlamlı derecede yüksekti. Fasiyal paralizinin sağ tarafta görülme oranı %57 (n:30) saptandı. İki olguda 3 ve üzerinde tekrarlayan fasiyal paralizi atağı ve diğer bulgularında olması nedeni ile Mellkerson-Rosenthal sendromu tanısı konuldu. Altı olgu 15 günde, 30 olgu 1 ayda 1 olgu, 10 ayda tam düzelme gözlenirken, 8 olguda 6 ay-1 yıl arasında kısmi düzelme görülürken 5 olguda hiç düzelme gözlenmedi. Yapılan laboratuvar tetkiklerinden 2 olguda soğuk agglutinasyon, 1 olguda HSV tip 1 IgM, 1 olguda EBV IgM pozitifliği saptandı.

Sonuç: Fasiyal paralizinin tanı, takip ve tedavisi dikkat gerektirir. Bu hastalar etyolojik yönden dikkatli bir şekilde incelenmelidir.

Anahtar Kelimeler: çocuk, etyoloji, periferik fasiyal paralizi

Retrospective Evaluation of Peripheral Facial Paralysis Cases in Children

Aim: Peripheral type facial paralysis is a common condition in outpatient practice. The aim of this study was to evaluate the clinical features of peripheral facial paralysis in children.

Method: In this study, the records of patients under the age of 18 who applied to the pediatric neurology outpatient clinic between January 2015 and August 2021 and were diagnosed with peripheral facial paralysis were scanned electronically. All patients were evaluated in terms of detailed anamnesis, family history, infection history, severity of paralysis at admission, neurological examination and all systemic examination findings. House-Brackman staging was used to determine the degree of facial nerve palsy. Hemogram, peripheral smear, routine biochemistry tests, thyroid function tests, B12, folic acid, herpes simplex type 1 and 2, ebstein barr virus, cytomegalovirus IgM and IgG antibodies, borrelia antibodies and cold agglutins were measured from the patients. Contrast-enhanced brain and temporal bone magnetic resonance imaging and electroneuromyography were performed in all patients. Oral prednisolone treatment was administered to the cases for 1 week, with a maximum of 60 mg per day, 2 mg/kg/day.

Results: In our study, 64 cases were reached. The ages of the cases were between 11 months and 17 years, with a mean age of 10.1 years. 52.8% (n:28) of the cases were male and 47.2% (n:25) were female. The male female ratio was found to be 1.1. According to House-brackman staging in the application; 6% (n:3) stage 5, 66% (n:35) stage 4, 28% (n:15) stage 3 were found. Stage 4 was significantly higher among admissions. The incidence of facial paralysis on the right side was 57% (n:30). Melkersson-Rosenthal syndrome was diagnosed in two cases because of 3 or more recurrent facial paralysis attacks and other findings. Six cases showed complete improvement in 15 days, 30 cases in 1 month, and 1 case in 10 months, while partial improvement was observed in 8 cases between 6 months and 1 year, while no improvement was observed in 5 cases. Laboratory tests revealed cold agglutination in 2 cases, HSV type 1 IgM in 1 case, and EBV IgM positivity in 1 case.

Conclusion: Diagnosis, follow-up and treatment of facial paralysis require attention. These patients should be carefully examined in terms of etiology

Keywords: child, etiology, peripheral facial paralysis

Disfaji olan çocuk hastalarda Plummer-Vinson sendromunun değerlendirilmesi

Sevinç GARİP¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Adana Şehir Eğitim Uygulama Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Bölümü, Çocuk Gastroenteroloji Hepato

Sorumlu Yazar: drsevincgarip@hotmail.com

Giriş: Yutma gücünü alınan gıdanın ağızdan mideye transferinin mekanik olarak engellenmesi sonucu oluşan semptomdur. Plummer-Vinson sendromu (PVS) disfaji, üst özofajial web ve demir eksikliği anemisi ile karakterize triadtır. Sendrom genellikle yetişkinlerde görülür ve çocuklukta nadirdir. İnsidansı ve prevalansı hakkında kesin veri yoktur; literatürde sadece olgu sunumları yayınlanmıştır ve çocukluk çağında da çok nadirdir. Servikal disfajinin nadir nedenlerindedir. Disfaji genellikle aralıklı veya yıllar içinde ilerleyicidir ve katı gıdalarla sınırlıdır. Tek veya multipl olabilirler. PVS'de demir eksikliği olan hastada özofagus webi her zaman gerekli olmamakla beraber disfaji her zaman tanı için gereklidir.

Amaç: Disfaji çocukluk çağında sık görülmeye başlanmakta ve bir çok nedene bağı olarak gelişmektedir. Çalışmamızda pediatrik çağda disfajinin diğer tüm nedenleri dışlandıktan sonra demir eksikliği anemisi disfaji olan Plummer-Vinson sendromu tanısı ile takip ve tedavi edilen hastalar sunulmaya çalışılmıştır. Amacımız sadece anemi tedavisi ile düzelebilecek disfaji olabileceğini ve çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanı tarafından tedavi ile düzelebileceğini vurgulamaktır.

Materyal metod: Hastanemizde Mayıs 2019 ve Kasım 2020 arasında disfaji şikayeti ile başvuran çocuk hastalarda disfajinin diğer tüm nedenleri dışlandıktan sonra Plummer-Vinson sendromu tanısı alan hastalar retrospektif olarak değerlendirildi. Hastaların yaş, cinsiyet, disfaji şekli, özelliği ve süresi retrospektif olarak değerlendirilerek literatür eşliğinde sunmak amaçlanmıştır.

Bulgular: Disfaji şikayetiyle başvuran 200 çocuk hastanın 24'ünde PVS saptandı. Hastaların %58'si erkek olup, ortalama yaşları 9,7 yıldır. Hastaların disfaji şikayet süresi ortalama 11,2 ay olup, 4 hastanın sadece sıvı gıda yutmada zorlanması varken 20 hastada katı gıda disfajisi mevcuttu. Tam kan sayımı yapılarak ve hemoglobin, hematokrit düzeyleri yaşa uygun 2 standart sapma değerinin altında olanlar anemi; vitamin B12 düzeyi 200 pg/ml değerinin altında olanlar ise kobalamin eksikliği olarak tanımlandı. Demir eksikliği saptanan 24 hastanın %3,5'inde vitamin B12 eksikliği eşlik ediyordu. Kontraslı özofagografi çekilen 4 hastada özofageal web saptandı. Web saptanan hastaların özofagogastroduodensokopide darlık endoskopik olarak tedavi edildi. Demir eksikliği anemisi için verilen altı aylık tedavi sonrası yutma gücünü olmadığı saptandı.

Sonuç olarak, PVS tanısı çocuklarda nadir görülse de, demir eksikliği anemisi ile ilişkili yutma gücünü çeken tüm çocuklarda akla gelmeli ve tedavisi verilmelidir. Uygun dozda ve sürede tedavi sonrası şikayeti devam eden hastalar çocuk gastroenteroloji değerlendirmesi için yönlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, disfaji, Plummer-Vinson sendromu, özofageal web, demir eksikliği anemisi

Evaluation of Plummer-Vinson syndrome in pediatric patients with dysphagia

Introduction: Dysphagia is a symptom that occurs as a result of mechanical inhibition of the transfer of food from the mouth to the stomach. Plummer-Vinson syndrome (PVS) is a triad characterized by dysphagia, upper esophageal web, and iron deficiency anemia. The syndrome usually occurs in adults and is rare in childhood. There are no precise data on its incidence and prevalence; only case reports have been published in the literature and it is very rare in childhood. It is a rare cause of cervical dysphagia. Dysphagia is usually intermittent or progressive over years and limited to solids. They can be single or multiple. Although esophageal web is not always necessary in the patient with iron deficiency in PVS, dysphagia is always necessary for diagnosis.

Objective: In our study, after excluding all other causes of dysphagia in the pediatric age, we tried to present the patients who were followed up and treated with the diagnosis of Plummer-Vinson syndrome with iron deficiency anemia and dysphagia. Our aim is to emphasize that there may be dysphagia that can only be cured with anemia treatment and that it can be improved with treatment by a pediatrician.

Material method: After excluding all other causes of dysphagia in pediatric patients admitted to our hospital with dysphagia between May 2019 and November 2020, it was aimed to retrospectively evaluate the age, gender, type, characteristics and duration of Plummer-Vinson syndrome in the light of the literature.

Results: PVS was detected in 24 of 200 pediatric patients who presented with dysphagia. 58% of the patients were male and their mean age was 9.7 years. The mean duration of dysphagia complaint of the patients was 11.2 months, while 4 patients had difficulty in swallowing only liquid food, 20 patients had solid food dysphagia. Vitamin B12 deficiency was accompanying in 3.5% of 24 patients with iron deficiency. Esophageal web was detected in 4 patients who underwent contrast esophagography. In esophagogastroduodenoscopy, stenosis was treated endoscopically in patients with web. After six months of treatment for iron deficiency anemia, it was determined that there was no difficulty in swallowing.

In conclusion, although the diagnosis of PVS is rare in children, it should be considered and treated in all children with dysphagia associated with iron deficiency anemia.

Keywords: *Plummer-Vinson syndrome, child, iron-deficiency anemia, esophageal web, dysphagia*

Hastanemizde Yatan Çocuk Hastalarda Viral Etkenlerinin Koronavirüs Pandemisi ile İlişkisi

Buşra Zeynep YILMAZ¹, Ayşe Büşra PAYDAŞ¹, Ömer YAZ¹, Bilge Betül KILIÇ², Sevgi PEKCAN³

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Halk Sağlığı Anabilim Dalı

³Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

Sorumlu Yazar: busrazeynepyilmaz@gmail.com

Amaç: Beş yaş altı çocuk yaş grubunda viral solunum yolu enfeksiyonları en sık görülen enfeksiyonlardır. COVID 19 pandemisi döneminde baskın olan viral etken değişti ve baskın olan virüs SARS-COV-2 oldu. Biz çalışmamızda hastanemizin çocuk servislerinde yatışı olan hastalardaki viral solunum yolu enfeksiyonları etkenlerinin yıllar içindeki değişimi ve dağılımında COVID 19 pandemisinin etkisinin incelenmesini amaçladık.

Yöntem: Bu çalışmaya hastanemiz çocuk servislerinde yatışı olan beş yaşından küçük hastalar dahil edildi. Bu hastalardan nazofarengeal sürüntü örneği ile alınan viral solunum yolu etkenleri hastane kayıtlarımızdan retrospektif olarak tarandı. Bu etkenlerin yıllar içindeki değişimi ve COVID 19 pandemisi etkileri incelendi. Çalışma süresini üç gruba ayrıldı; pandemi öncesi (grupI: Mart 2019- Mart 2020), pandemi dönemi (grupII: Mart 2020- Mart 2021) ve pandemi sonrası (grupIII: Mart 2021- Mart 2022) ve viral etkenlerin değişimlerine bakıldı.

Bulgular: Mart 2019 ile Mart 2022 tarihleri arasında çocuk servisinde yatışı olan hastalardan toplamda 712 tane nazofarengeal sürüntü örneği çalışıldığı görüldü. Bu yıllar arasında karşılaştırmalı olarak örnek alınma sayısı ve alınan örneklerde virüs saptanması oranı değerlendirildi. GrupI; grupII ve grupIII'te toplam örnek sayısı, virüsün tespit edilmediği, bir tane virüs tespit edildiği, iki veya daha fazla virüs tespit edildiği örnek sayıları sırasıyla şu şekilde bulundu; 245, 96 (%39,2), 113 (%45,8), 36 (%15); 103, 74 (%71,8), 16 (%14,1), 13 (%14,1) ve 364, 181 (%49,73), 83 (%22,8), 100 (%27,47). En fazla örneğin grupIII'te alındığı görüldü. Bu gruplar arasında virüs saptanma oranının grupI'de en yüksek, grupII'de en düşük olduğu istatistiksel açıdan anlamlı görüldü (p<0,001).

Sonuç ve Öneriler: Çalışmamızda pandemi döneminde SARS-COV-2 virüsünün baskın etken olması nedeniyle, SARS-COV-2 dışında üreyen etkenlerin çok azaldığı görüldü. Ayrıca bu dönemde daha az örnek alındığı ve alınan örneklerde de daha az üreme olduğu saptandı. Pandemi sonrasında virüslerin SARS-COV-2 baskınlığından kurtulduğunu, solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle hastane başvurularının ve örnek alınma oranının arttığı sonucuna varıldı. Pandemi döneminde uygulanan maske, mesafe, karantina ve dezenfeksiyon uygulamalarının SARS-COV-2 dışındaki virüsleri engellemede etkili olduğunu düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: çocuk, viral solunum yolu enfeksiyonları, COVID-19, koronavirüs, pandemi

Relationship Between Viral Infection and Coronavirus Pandemic in Our Pediatric Patients

Objectives: Viral respiratory tract infections are the most common infections in children under the age of five. During the COVID-19 pandemic, the dominant virus changed and became SARS-COV-2. In our study; we want to compare our hospital's inpatient clinic patients' viral respiratory tract infection agents by year. And we want to show the effects of the COVID-19 pandemic on the distribution of these infections.

Methods: In this study, we included patients who were under five years old and hospitalized in our hospital due to respiratory infection. Nasopharyngeal swab samples for viral respiratory agents were retrospectively scanned from our hospital records. The change in these factors over the years and the effects of the COVID-19 pandemic were examined. The study period was divided into three groups; pre-pandemic (groupI: March 2019- March 2020), pandemic period (groupII: March 2020- March 2021), and post-pandemic (groupIII: March 2021- March 2022), and changes in viral agents were examined.

Results: Between March 2019 and March 2022; a total of 712 nasopharyngeal swab samples were studied. The total number of samples taken and the rate of virus detection was evaluated comparatively between these years. Respectively groupI, groupII and groupIII; the total number of samples, virus not detected, one virus detected, and two or more viruses detected reviewed; 245, 96 (39.2%), 113 (45.8%), 36 (15%); 103, 74 (71.8%), 16 (14.1%), 13 (14.1%), 364, 181 (49.73%), 83 (22.8%), 100 (27.47%). Most samples were taken in groupIII. Among these groups, the rate of virus detection was highest in groupI and the lowest in groupII (p<0.001).

Conclusions and Recommendations: In our study, it was seen that other virus infections than SARS-COV-2 decreased due to the SARS-COV-2 virus being the dominant virus during the COVID-19 pandemic. In addition, fewer samples were taken during the pandemic and less positivity in the samples. After the pandemic, the viruses got rid of the dominance of SARS-COV-2, and the rate of hospital admissions and sampling increased due to respiratory tract infections. We think that mask, distance, quarantine, and disinfection applications during the pandemic are effective in preventing viruses other than SARS

Keywords: Child, viral respiratory tract infection, COVID-19, coronavirus, pandemic

5 Yaş Üstü Febril Konvulziyonların Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi

Pınar ÖZBUDAK¹, Deniz MENDERES¹

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi

Sorumlu Yazar: denizkrngn@gmail.com

Giriş: Febril konvülsiyon (FK) ateşin eşlik ettiği (vücut ısısı $\geq 38^{\circ}\text{C}$) ve santral sinir sistemi enfeksiyonunun olmadığı konvülsiyon türüdür, tipik olarak 6-60 ay arası çocuklarda görülür. Bazı çocuklar febril konvülsiyon geç çocukluk döneminde deneyimler. Geç çocukluk çağı febril konvülsiyonları, tipik febril konvülsiyonlardan farklı olarak ileri inceleme gerektirmektedir. Bu çalışmada geç çocukluk çağı febril konvülsiyonların klinik bulguları değerlendirilmiştir.

Metod: Bu çalışmada Ekim 2022-Ocak 2023 tarihleri arasında çocuk nöroloji kliniğine başvuran 60 aydan büyük FK hastaları retrospektif olarak değerlendirilmiştir. Klinik bulgular ışığında hastaların daha önceki FK öyküleri, ailelerinde epilepsi veya FK öyküsü, FK sırasındaki vücut ısısı, nöbet semiyolojisi ve süresi, enfeksiyon odağı ve yapılan nörogörüntüleme tetkikleri incelenmiştir.

Bulgular: Ekim 2022-Ocak 2023 tarihleri arasında çocuk nöroloji kliniğine başvuran 60 ay üstü 46 FK hastası saptanmıştır. Hastaların 11'i kız, 35'i erkek idi. Yaş ortalaması 79,07 aydı (en küçük 61 ay, en büyük 182 ay). On altı hastada FK öyküsü yok, 30 hastada mevcuttu. FK öyküsü olan 30 hastanın 18'inde 2 ve daha fazla FK öyküsü mevcuttu. Nöbet esnasında vücut ısısı en sık $38-39^{\circ}\text{C}$ arası olarak ölçülmüştü. En sık görülen nöbet semiyolojisi jeneralize tonik klonik vasıfta olmakla beraber büyük çoğunluğu 5 dakikanın altında sürmüştür. Enfeksiyon odağı olarak en sık üst solunum yolu enfeksiyonu olarak görülmüştür. 9 hastanın elektroensefalografisinde anormal bulgular ve 1 hastanın nörogörüntülemesinde heterotopi saptanmıştır.

Sonuç: Bu çalışmada 60 ay üstü FK geçiren hastaların %65'inde daha önce geçirilmiş FK öyküsü olduğu, bu grubun da %60'ında 2 ve daha fazla FK öyküsü olduğu görülmüştür. Tipik FK yaş grubunda (6-60 ay) 2 ve daha fazla FK geçirmenin ve ailede FK öyküsünün geç çocukluk çağı FK için risk faktörü olabileceği öngörülebilir.

Anahtar Kelimeler: febril konvulziyon, ateş

Retrospective Evaluation of Febrile Seizures Over 5 years of age

Introduction: Febrile seizure (FS) is a type of convulsion accompanied by fever (body temperature $\geq 38^{\circ}\text{C}$) and without central nervous system infection, typically seen in children aged 6-60 months. Some children experience febrile seizures in late childhood. Unlike typical febrile seizures, late childhood febrile seizures require further investigation. In this study, the clinical findings of late childhood febrile convulsions were evaluated.

Method: In this study, FS patients older than 60 months who applied to the pediatric neurology clinic between October 2022 and January 2023 were evaluated retrospectively. In the light of clinical findings, previous FS history of the patients, family history of epilepsy or FS, body temperature during FS, seizure semiology and duration, focus of infection and neuroimaging tests were examined.

Results: Between October 2022 and January 2023, 46 patients with FS over 60 months of age who applied to the pediatric neurology clinic were identified. Eleven of the patients were girls and 35 were boys. The mean age was 79.07 months (the youngest 61 months, the oldest 182 months). There was no history of FS in 16 patients, it was present in 30 patients. Eighteen of 30 patients with a history of FS had a history of 2 or more FS. Body temperature was measured between 38 and 39°C most frequently during the seizure. Although the most common seizure semiology was generalized tonic clonic, most of them lasted less than 5 minutes. The most common infection focus was upper respiratory tract infection. Abnormal findings were found in the electroencephalography of 9 patients and heterotopia was found in the neuroimaging of 1 patient.

Conclusion: In this study, it was seen that 65% of the patients who had FS over 60 months had a history of FS, and 60% of this group had a history of 2 or more FS. It can be predicted that 2 or more FS experiences and a family history of FS in the typical FS age group (6-60 months) may be risk factors for late childhood FS.

Keywords: febrile seizure, fever

Çocuklarda Küretaj Adenoidektomi ile Endoskopi Yardımlı Mikrodebrider Adenoidektominin Karşılaştırılması

Mahmut Huntürk ATILLA¹

¹Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Yenimahalle Eğitim Ve Araştırma Hastanesi
Sorumlu Yazar: mhatilla@hotmail.com

Amaç: Adenoidektomi çocukluk döneminde en sık yapılan kulak burun boğaz ameliyatlarındadır. Adenoid hipertrofinin çocukluk dönemi solunum yolu enfeksiyonlarına yol açması ve komplikasyon ihtimalini artırması sebebiyle uygun ve zamanında tedavi edilmesi çok önemlidir. Adenoidektomi cerrahisinde son yıllarda medikal teknolojilerin ilerlemesi ile küretaj adenoidektomi yanı sıra birçok endoskopik teknik de tanımlanmıştır. Bu çalışmada küretaj adenoidektomi ile endoskopi yardımcı mikrodebrider adenoidektomi ameliyat teknikleri kullanılarak yapılan vakalar karşılaştırılmıştır.

Yöntem: 2012-2022 yılları arasında genel anestezi altında adenoidektomi ameliyatına alınan hastaların hepsine endoskopik muayene yapıldı. Endoskopi yardımcı mikrodebrider adenoidektomi yapılmadan önce aynı vakaya küretaj adenoidektomi tekniği ile adenotomun nazofarenksdeki yerleşimi endoskop ile kontrol edildi. Küretaj adenoidektomi tekniği ile adenoidektomi yapıldıktan sonra tekrar nazal endoskopi ile nazofarenks de rezidü adenoid dokusu kalıp kalmadığı ve potansiyel rezidüel bölgeler kaydedildi.

Bulgular: Çalışmaya 430 hasta dahil edildi. Nazofarenks endoskopisi ile küretaj adenoidektomi tekniğinde hastaların nazofarenks boyut ve şeklindeki varyasyonlarına bağlı olarak nazofarenks kubbesindeki (%32,6) ve tuba ağzındaki adenoid dokunun (Gerlach bademciği) (%19.1) rezidü adenoid dokusu olduğu izlendi. Endoskopi yardımcı mikrodebrider kullanılarak adenoidektomi operasyonunda nazofarenksin tam görüşünün sağlanmasından ve mikrodebriderin kullanılmasından dolayı herhangi bir rezidü adenoid dokunun kalmadığı görüldü (%100). Ayrıca çevre vital dokular küretaj adenoidektomiye göre daha iyi korunduğu izlendi.

Sonuç: Bu çalışmada küretaj adenoidektomi tekniğinde nazofarenkste rezidü dokunun kaldığı ancak endoskopi yardımcı mikrodebrider adenoidektomi tekniğinde adenoid dokunun tam eksizyonu yapılabildiği bulunmuştur.

Anahtar Kelimeler: Çocuk adenoidektomi, endoskopi, küretaj

Comparison of Curettage Adenoidectomy and Endoscopy Assisted Microdebrider Adenoidectomy in Children

Objective: Adenoidectomy is one of the most common otolaryngological surgery in childhood. Appropriate and timely treatment of adenoid hypertrophy is very important because it causes childhood respiratory tract infections and increases the possibility of complications. In adenoidectomy surgery, many endoscopic techniques have been defined in addition to curettage adenoidectomy with the advancement of medical technologies in recent years. In this study, cases performed with curettage adenoidectomy and endoscopy-assisted microdebrider adenoidectomy surgical techniques were compared.

Methods: Endoscopic examination was performed in all patients who underwent adenoidectomy under general anesthesia between 2012 and 2022. Before endoscopy-assisted microdebrider adenoidectomy, the location of the adenotom in the nasopharynx was checked by endoscope with the curettage adenoidectomy technique in the same case. After adenoidectomy with curettage adenoidectomy technique, nasal endoscopy again recorded whether there was residual adenoid tissue in the nasopharynx and potential residual areas.

Results: 430 patients were included in the study. In the curettage adenoidectomy technique with nasopharyngeal endoscopy, residual adenoid tissue in the dome of the nasopharynx (32.6%) and tubal orifice (Gerlach's tonsil) (19.1%) was observed depending on the variations in the size and shape of the nasopharynx. In the adenoidectomy operation using endoscopy-assisted microdebrider, it was seen that no residual adenoid tissue remained due to the full view of the nasopharynx and the use of the microdebrider (100%). In addition, the surrounding vital tissues were better preserved than curettage adenoidectomy.

Conclusion: In this study, it was found that the residual tissue remained in the nasopharynx in the curettage adenoidectomy technique, but full excision of the adenoid tissue could be performed in the endoscopy-assisted microdebrider adenoidectomy technique.

Keywords: Pediatric adenoidectomy, endoscopy, curettage

Akut Distoni ile Takipli Çocuk Hastaların Klinik ve Etiyolojik Değerlendirilmesi

Zehra MERAL¹, Fatma HANCI², Ayşegül DANIŞ², Hilal BAKIR¹

¹Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd

²Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Çocuk Nöroloji Abd

Sorumlu Yazar: zehramrl27@gmail.com

Amaç: Akut distonik reaksiyon, özellikle yüz, boyun ve sırt kaslarında kontraksiyonlar, opistotonus, tortikolis, okulojirik kriz, dizartri, trismus ile kendini gösterir. En sık karşılaşılan akut distonik reaksiyon tipi, ilaçlara bağlı gelişen tiptir. Bu çalışmada pediatrik hastalarda ilaca bağlı distoniye neden olan ilaçların ve klinik özelliklerin belirlenmesini amaçladık.

Yöntem: Bu çalışmaya 2020-2022 yılları arasında hastanemize ilaca bağlı distonik reaksiyon ile başvuran 18 yaş altı pediatrik hastaları dahil ettik. Hastaların yaşı, cinsiyeti, etken olduğundan şüphelenilen ilaçları, ilacı hangi tanı nedeni ile kullandığı, ilaç kullanım süresi, distonik reaksiyon çeşidi, uygulanan tedaviler ve dozları kaydedildi.

Bulgular: Akut distoni ile acil servise başvuran 20 hastanın 10(%50)'u kız, 10(%50)'u erkekti. Ortalama yaşları 12.5±4.9(1-17yaş) idi. 6 hastada metoklopramid, 2 hastada haloperidol, 1 hastada risperidon, 2 hastada medikinet, 2 hastada fluoksetin, 1 hastada peditus kullanma ve 1 hastada arı sokması öyküsü vardı. 5 hastada ilaç kullanma öyküsü yoktu. Akut distonik reaksiyonun genellikle tekrarlayan dozlardan sonra ortaya çıktığını ve 24-72 saat içinde acile başvuru yapıldığını gözlemledik. Distoni bölgesi çoğu hastada baş ve boyun bölgesindeydi. 19 hastada tek doz biperiden ile distoni düzeldi, 1 hastada dozu tekrarlamak gerekti. Hastalarımızın %60'ı ek psikiyatrik hastalığı nedeniyle ilaç başlanan, doz değişikliği ya da ilaç değişikliği yapılan hastalardan oluşmaktaydı.

Sonuç ve Öneriler: Akut distoni ile başvuran hastalarda ilaç kullanımını özellikle de ek psikiyatrik komorbidite nedeniyle kullanılan ilaçların ayrıntılı sorgulanması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Akut distoni, Biperiden, Çocuk, Metoklopramid

Clinical and Etiological Evaluation of Follow-Up Pediatric Patients with Acute Dystonia

Introduction : Acute dystonic reaction manifests itself with especially facial, neck and back muscle contractions, opistotonus, torticollis, oculogyric crisis, dysarthria, trismus. The most common type of acute dystonic reaction is the type that develops due to drugs. In this study, we aimed to determine the drugs causing drug-induced dystonia in pediatric patients and their clinical features.

Methods: We included pediatric patients under the age of 18 who applied to our hospital with a drug-induced dystonic reaction between 2020-2022. Patients' age, gender, drugs suspected to be causative, the reason for the diagnosis, duration of drug use, type of dystonic reaction, treatments and doses were recorded.

Results: Of the 20 patients admitted to the emergency department with acute dystonia, 10 (50%) were girls and 10 (50%) were boys. Their mean age was 12.5±4.9(1-17 years). There was a history of using metoclopramide in 6 patients, haloperidol in 2 patients, risperidone in 1 patient, medikinet in 2 patients, fluoxetine in 2 patients, peditus use in 1 patient, and bee sting in 1 patient. 5 patients had no history of drug use. We observed that acute dystonic reaction usually occurs after repeated doses and emergency admission is made within 24-72 hours. The dystonia region was in the head and neck region in most patients. Dystonia improved with a single dose of biperiden in 19 patients, and the dose had to be repeated in 1 patient. 60% of our patients consisted of patients who were started on medication due to additional psychiatric illness, had a dose change or a change in medication.

Conclusion and Recommendations: In patients presenting with acute dystonia, the use of drugs, especially due to additional psychiatric comorbidities, should be questioned in detail.

Keywords: Acute dystonia, Biperiden, Child, Metoclopramide

Çocuklarda Genitoüriner Sistem Tutulumuyla Seyreden Multisistemik İnflamatuar Sendrom (MIS-C) Olgularının Değerlendirilmesi

Gulsum ALKAN¹

¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Konya, Türkiye
Sorumlu Yazar: galkan-85@hotmail.com

Amaç: Ciddi akut solunum yetmezliği sendromu koronavirüs 2 (SARS-CoV-2)'nin neden olduğu Koronavirüs hastalığı 2019 çocuklarda erişkinlere kıyasla daha hafif bulgularla seyretmektedir. Buna rağmen çocuklarda nadir ama ciddi bir durum olan çoklu sistemik inflamatuvar sendrom (MIS-C) gelişmesine neden olabilmektedir. İmmün sistemin kontrolsüz uyarımı ve sitokin fırtınasına bağlı organ hasarının klinik bulgulara neden olduğu düşünülmektedir. Hastalar Kawasaki hastalığına benzer klinik bulgularla, gastrointestinal, kardiyak, nörolojik, solunum semptomları, hematolojik veya renal tutulumla başvurabilmektedir. Bu çalışmada genitoüriner sistem tutulumu olan MIS-C hastalarının demografik, epidemiyolojik, klinik özellikleri, kardiyak bulguları, laboratuvar değerleri, prognozları değerlendirildi.

Yöntem: Ekim 2020-Ekim 2021 tarihleri arasında Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Servisi'nde genitoüriner tutulumla seyreden MIS-C hastalarının (n=16) dosyaları değerlendirildi.

Bulgular: MIS-C tanısıyla takip edilen 70 hastanın 14(%20)'ünde renal tutulum, 2 (%2,8) 'sinde epididimorşit bulgusu saptandı. Hastaların 12(%75)'si erkek; yaş ortalaması 136.9± 53.3 (16-206) aydı. Hastaların en sık başvuru semptomları; karın ağrısı (n:8,%50), makülopapüller döküntü (n=7, %43,7), kusma (n=7, %43,7), ishaldi (n=4, %25). Bu hastaların 5(%31,2)'inde hafif dehidratasyon, 1(%6,2)'inde ağır dehidratasyon bulgusu saptandı.

Hastaların 9(%56,2)'u ağır MIS-C, 3(%18,7)'ü orta MIS-C, 4(%25)'ü hafif MIS-C klinik bulgularıyla başvurdu. Hastaların %31.2(n=5)'sinde sadece üre, %25(n=4)'inde sadece kreatinin, %25 (n=4)'inde hem kreatinin hem üre değerleri yüksekti. Hastaların %56.2 (n=9)'sinde prerenal böbrek yetmezliği, %18.7'sinde (n=3) akut böbrek hasarı (ABH), %50'sinde (n=8) sol ventrikül disfonksiyonu saptandı. Hastalarda stage 1(n=2) ve stage 3(n=1) ABH izlendi. Stage 3 ABH olan hastada sol ventrikül disfonksiyonu vardı. Ağır MIS-C kliniğinde olan ve inotrop tedavi ihtiyacı olan hastaların başvuruda üre değerleri istatistiksel olarak anlamlı olarak daha yüksek bulundu (p= 0.035, p=0.08). Tedavi başladıktan sonra üre değerleri ortalama 4,1 günde, kreatinin değerleri ortalama 2.4 günde normal düzeye geldi. Stage 3 ABH ile başvuran hastanın üre değeri 8 günde, kreatinin değeri 3 günde normale geldi. Hiçbir hastada sekel görülmedi.

Sonuç ve Öneriler: MIS-C'de diğer sistemler gibi genitoüriner sistem bulguları sık görülebilmektedir. Renal fonksiyonların bozulmasında dehidratasyon, sol ventrikül sistolik disfonksiyonu önemli risk faktörlerindedir. Erken tanı ve etkin tedavinin başlanarak enflamasyonun kontrol altına alınması, uygun sıvı replasmanı, gerekli hastalarda inotropik destek tedavileri renal fonksiyonların ve diğer organ hasarlarının hızlıca iyileşmesini sağlayacaktır

Anahtar Kelimeler: SARS-CoV-2, çocuklarda multisistem inflamatuvar sendrom, genitoüriner sistem

Evaluation of Multisystemic Inflammatory Syndrome in Children (MIS-C) with Genitourinary System Involvement

Aim: Coronavirus disease 2019 caused by severe acute respiratory syndrome coronavirus 2 (SARS-CoV-2) among children have been less severe than adults. However, it can cause a rare but serious condition called multisystem inflammatory syndrome, or MIS-C. Uncontrolled stimulation of the immune system and organ damage due to cytokine storm are considered to cause of clinical findings. Patients may present with clinical features similar to Kawasaki disease, gastrointestinal, cardiac, neurological, respiratory, hematological and renal manifestations. In this study, demographic, epidemiological, clinical features, cardiac findings, laboratory values, and prognosis of MIS-C patients with genitourinary system involvement were evaluated.

Methods: We reviewed the medical records of 16 MIS-C patient with genitourinary system involvement who treated between October 2020 and October 2021 at the Department of Pediatric Infectious Disease in the Selcuk University Faculty of Medicine.

Results: Of the 70 children with MIS-C, 20% were presented with renal involvement, 2.8% had signs of epididymorchitis. Mean age of children at presentation was 11,4 years, and 12 (75%) were male. The most common presenting symptoms are; abdominal pain (50%), maculopapular rash (43.7%), vomiting (43.7%), diarrhea (25%), six patients were dehydrated at admission. Of the patients, 56.2% had severe MIS-C, 18.7% had moderate MIS-C, and 25% had mild MIS-C. An isolated elevation in blood urea level in 31.2% , an isolated elevation in blood creatinine level in 25% and both elevated creatinine and urea values were detected in 25% of the patients. Prerenal renal failure was detected in 56.2% (n=9), acute kidney injury (AKI) in 18.7% (n=3) and left ventricular dysfunction in 50% of the patients. Stage 1(n=2) and stage 3(n=1) AKI was detected in patients. The patient with stage 3 AKI had left ventricular dysfunction. Urea levels were statistically significantly higher in patients with severe MIS-C and treated with inotropes ($p= 0.035$, $p=0.08$,). With the initiation of MIS-C treatment, urea and creatinine values improved in an average of 4.1 and 2.4 days. The urea and creatinine level of the patient who applied with Stage 3 AKI improved in eight and three days. No sequelae were observed in the patient.

Conclusion and Suggestion: Genitourinary system involvements can be seen frequently in MIS-C, similar to other systems. Dehydration and left ventricular systolic dysfunction are important risk factors in the deterioration of renal functions. Controlling inflammation with early diagnosis and effective treatment, appropriate fluid replacement, and inotropic support treatments provide rapid recovery of renal function ve other organ damage.

Keywords: SARS-CoV-2, multisystem inflammatory syndrome in children, genitourinary system

MIS-C (Multisystem inflammatory syndrome in children) ile Atipik Kawasaki Ayırımı Olgu Sunumu

Büşra GÜLTEKİN¹, Aslı ÇELEBİ TAYFUR²

¹Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları

²Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi, Çocuk Nefroloji

Sorumlu Yazar: busraaoky@gmail.com

Giris: Kawasaki hastalığı 6 ay-5 yaş arası çocuklarda görülen uzun süren ateş, konjunktivit, ağız mukozasında inflamasyon, servikal lenfadenopati, ekstremitelerde eritem, yaygın polimorf deri döküntüsü ile karakterize vaskülitir. Kawasaki hastalığının % 7-10'u atipik seyirli olmaktadır.

COVID-19 hastalığıysa 2019 yılı Aralık ayında Çin'in Wuhan şehrinde başlayıp pandemiye neden olmuştur. Çocuklardaki sıklığı erişkinlere kıyasla daha azdır ve hafif bulgularla seyrettiği bilinmektedir. Nisan 2020 tarihinde, SARS-CoV-2 enfeksiyonu geçiren çocuklarda ateş, karın ağrısı, hipotansiyon ve miyokardiyal fonksiyon bozukluğuna yol açan formu MIS-C (Multisystem inflammatory syndrome in children) olarak adlandırılmıştır.

Bu olgu sunumunda kliniğimize başvuran hastada MIS-C ile Atipik Kawasaki hastalığının ayırımı ve tedavi süreci vurgulanmaktadır.

Vaka Takdimi: 2,5 yaşında kız hasta; 10 gündür devam eden ateş, submandibular bölgede lenfadenomegali, halsizlik, iştahsızlık ile başvurdu. Muayenesinde; orafarenks hiperemikti. Hastanın öyküsünde Periyodik Ateş sendromu nedeniyle steroid kullanımı mevcuttu. Laboratuvar incelemesinde karaciğer fonksiyon değerleri ve akut faz reaktanları yüksekti. Hastada Atipik Kawasaki hastalığı yada MIS-C olabileceği düşünüldü, yapılan ekokardiyografi normaldi. Hastanın yaşının küçük olması, akut faz reaktanlarının yüksek olması, hiponatremisinin olması, covid pcr negatif ve covid serolojisinin düşük olması nedeniyle atipik kawasaki hastalığı düşündük. Hastaya intravenöz immünglobulin, prednol ve asetilsalisilik asit tedavileri uygulandı. Takibinde akut faz reaktanları ve karaciğer fonksiyon testleri normal düzeylere geriledi, ateşi düştü.

Sonuç Ve Öneriler: Kawasaki hastalığının % 7-10unun atipik şeklinde gözleendiği bildirilmiştir. Koroner arter anevrizma gelişme riskinin yüksek olması nedeniyle bu hastalarda da erken tanı ve tedavi önem kazanmaktadır. Ekokardiyografik inceleme atipik hastalığın erken tanınmasında önemli rol oynar. Hastamızda ekokardiyografi normal olarak sonuçlandı. Kawasaki hastalığında akut tedavinin amacı akut inflamasyonu kontrol altına almak, uzun süreli sekelleri önlemek ve en önemlisi koroner arter duvarındaki inflamasyonu engellemektir. Standart tedavisi IVIG infüzyonu (2 gr/kg) ve 80-100mg/kg/günden ASA şeklindedir. Hastaların %10-15'inde standart tedavi uygulanmasına rağmen ateş devam edebilir veya tekrarlayabilir. Hastamızda tedaviye yanıt alınmıştır. Tedaviye rağmen dirençli ateş, hemoglobin-albumin düşüklüğü, beyaz küre yüksekliği, crp yüksekliği, erkek cinsiyet ve bir yaşın altında olmak koroner arter anevrizma gelişimi için risk faktörüdür.

Kawasaki hastalığı ve MIS-C enfeksiyon ile ilişkili ve çoklu organ tutulumu ile giden hastalıklardır. MIS-Cde sitokin salınımı daha kuvvetli olup klinik daha ağır seyreder, tedavi yaklaşımları farklıdır. Hastada morbidite ve mortalitenin önlenmesi açısından bu iki hastalığın ayırımının yapılması önemlidir.

Anahtar Kelimeler: misc , atipik Kawasaki

Case Report of MIS-C (Multisystem inflammatory syndrome in children) and Atypical Kawasaki Discrimination

Introduction: Kawasaki disease is a vasculitis associated with prolonged fever, conjunctivitis, inflammation of the oral mucosa, cervical lymphadenopathy, erythema in the extremities, and diffuse polymorphic skin rash in children aged 6 months to 5 years. 7-10% of Kawasaki disease has an atypical course.

COVID-19 disease, on the other hand, caused a pandemic to relatives in Wuhan, China in December 2019. It is known that the estimated course in children is less and mild compared to adults. The formula that causes fever, abdominal pain, hypotension and myocardial dysfunction in children with SARS-CoV-2 infection in April 2020 has been named MIS-C (Multisystem inflammatory syndrome in Children).

In this case report, the differentiation and treatment process of MIS-C and Atypical Kawasaki infection in the cells of our clinic is emphasized.

Case Report: 2,5 years old female patient; He presented with fever lasting for 10 days, lymphadenomegaly in the submandibular region, weakness and loss of appetite. In his examination; oropharynx was hyperemic. The patient had a history of steroid use due to Periodic Fever syndrome. In the laboratory examination, liver function values and acute phase reactants were high. The patient was thought to have atypical Kawasaki disease or MIS-C, and echocardiography was normal. We considered atypical Kawasaki disease because the patient was younger, had high acute phase reactants, had hyponatremia, was negative for covid pcr and had low covid serology. The patient was administered intravenous immunoglobulin, prednol and acetylsalicylic acid treatments. In the follow-up, acute phase reactants and liver function tests regressed to normal levels, and his fever decreased.

Discussion: Kawasaki disease and MIS-C are diseases associated with infection and with multi-organ involvement. In MIS-C, cytokine release is stronger, the clinical course is more severe, and treatment approaches are different. It is important to distinguish between these two diseases in terms of preventing morbidity and mortality in the patient.

Keywords: *Atypical Kawasaki, misc*

Primer Silyer Diskinezi ve Aleksitimi

Hanife Tuğçe ÇAĞLAR¹, Halil ATAK¹, Sevgi PEKCAN¹, Semih ERDEN¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi
Sorumlu Yazar: h.tugce.s@gmail.com

Giriş: Aleksitimi, kişinin kendi duygularını tanıyamama ve/veya tanımlayamama ve duyguları bedensel uyarılma sinyallerinden ayırt etmede güçlük çekmesi olarak tanımlanır. Mevcut kanıtlar, duyguların işlenmesindeki aleksitimik eksikliklerin fiziksel sağlığı da etkileyebileceğini ve aleksitiminin organik bozukluklarla, özellikle kronik hastalıklarla ilişkili olabileceğini göstermektedir. Primer Silyer Diskinezi (PSD) nadir görülen, kalıtsal, otozomal resesif bir hastalıktır. Hastalığın prognozu ve gelişimi hakkındaki belirsizlik, devam eden tıbbi bakım eksikliği ve semptom kontrolü, bu hastaların duygusal iyilik halini genellikle olumsuz etkiler. Bildiğimiz kadarıyla bu çalışma PSD'li çocuklarda aleksitimi sıklığını ve aleksitiminin PSD tedavisine olası etkilerini araştıran ilk çalışmadır.

Gereç ve Yöntem: Meram Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları polikliniğinde PSD nedeniyle izlenen 5-18 yaş arası hastalar çalışmaya alındı. 5 yaşından küçük ve 18 yaşından büyük hastalar çalışma dışı bırakıldı. Çalışmaya katılmak istemeyen hastalar da çalışma dışı bırakıldı. Hastalara sosyodemografik özellikleri ve Toronto Aleksitimi Ölçeğini içeren anket formu dolduruldu.

Bulgular: Bu devam eden bir çalışmadır ve burada belirtilen veriler bir ön rapordur. Bu çalışmaya bugüne kadar 18 kız, 12 erkek olmak üzere toplam 30 hasta dahil edildi. Hastaların 11'i 5-7 yaş grubunda, 8'i 8-12 yaş grubunda ve 11'i 13-18 yaş grubundaydı. PSD'li hastaların Toronto Aleksitimi ölçeğine göre toplam puanı $50,52 \pm 11,48$ idi. Ölçeğin "duyguları tanımda güçlük" alt puanı $15,56 \pm 6,38$, "duyguları ifade etmekte güçlük" alt puanı $12,73 \pm 4,54$ ve "ifade edici düşünme" alt puanı $22,21 \pm 3,45$ 'tir. 4 çocuğun aleksitimi toplam puanı 60 puanın üzerindeydi. Yine 30 çocuktan 9'unda ölçeğin toplam puanı 50'nin üzerindeydi.

Tartışma: Bu ön rapor PSD'li hastaların yaklaşık %30'unda aleksitimik eksiklikler olduğunu bulmuştur. Bu yüksek oran daha önce kanser hastaları, miyokard enfarktüsü sonrası ve cilt hastalıkları arasında rapor edilmişti.

Sonuç: Aleksitiminin belirlenmesi ve ele alınması PSD hastaları tedavi sonuçlarını, ilişkili komorbiditeleri ve sağlıklı ilgili yaşam kalitesini iyileştirebilir.

Anahtar Kelimeler: Aleksitimi, primer silyer diskinezi

Alexithymia in Primary Ciliary Dyskinesia

Introduction: Alexithymia is defined as the inability to recognize and/or describe one's own emotions, as well as difficulties in distinguishing emotions from bodily arousal signals. Current evidence indicates that alexithymic deficits in processing emotions may also affect physical health and that alexithymia may be associated with organic disorders, especially chronic diseases. Primary Ciliary Dyskinesia (PSD) is a rare, inherited, autosomal recessive disorder. Uncertainty about the prognosis and evolution of the disease, lack of ongoing medical care, and symptom control often negatively impact the emotional well-being of these patients. To our knowledge, this is the first study investigating the frequency of alexithymia in children with PSD and the possible effects of alexithymia on PSD treatment.

Materials and Methods: Patients between 5 and 18 who were followed up for PSD in the Pediatric Chest Diseases outpatient clinic of the Meram Medical Faculty Hospital were included in the study. Patients younger than 5 and older than 18 were excluded from the study. Patients who did not want to attend the study were also excluded from the study. A questionnaire including the sociodemographic characteristics and the Toronto Alexithymia Scale was filled in by the patients.

Results: This is an ongoing study and the data expressed here is a preliminary report. Up to the present, a total of 30 patients, 18 girls, and 12 boys were included in this study. Eleven of the patients were in the 5-7 age group, 8 were in the 8-12 age group, and 11 were in the 13-18 age group. The total score of the patients with PSD according to the Toronto Alexithymia scale was 50.52 ± 11.48 . The "difficulty in recognizing emotions" sub-score of the scale was 15.56 ± 6.38 , the "difficulty in expressing emotions" sub-score of 12.73 ± 4.54 , and the "expressive thinking" sub-score of 22.21 ± 3.45 . The alexithymia total score of 4 children was above 60 points. Again, the total score of the scale was above 50 in 9 out of 30 children.

Discussion: This preliminary report has found that about 30% of patients with PSD have alexithymic deficits. This high percentage was previously reported among cancer patients, post-myocardial infarcts, and skin diseases.

Conclusion: Identifying and addressing alexithymia in PSD patients may improve treatment outcomes, associated comorbidities, and health-related quality of life.

Keywords: Alexithymia, primary ciliary dyskinesia

Yenidoğan Yoğunbakım Ünitesinde Takip Edilen Maternal Preeklamtik SGA Bebeklerin Sonuçları

Nuriye EMIROĞLU¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi

Sorumlu Yazar: nuriyetaarakci@hotmail.com

Giriş: Preeklampsia sadece gebelik süresince oluşan bir durumdur. Preeklampsinin, yenidoğan infantların ölümünde birlikte olabileceği bir dizi erken ve geç perinatal/neonatal komplikasyonlarla ilişkili olduğu bulunmuştur. Bunlar çoğunlukla gestasyonel hafta ve doğum ağırlığı ile ilişkili olup preeklamtik tokseminin ciddi veya erken başlamasıyla da ilişkilidir. Ayrıca preeklampsia intrauterin gelişme geriliği ve premature doğumun önemli sebeplerinden biridir. Bizim amacımız neonatal dönemde preeklampsinin SGA bebeklere erken dönem sonuçlarını göstermektir.

Materyal- Metod: Çalışmaya Ocak 2020-Aralık 2020 tarihleri arasında, preeklamtik anneden SGA olarak doğan ve Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitemize(ydyb) ilk 24 saat içinde yatışı yapıлып, taburcu edilmiş 43 bebek dahil edildi.

Bulgular: Çalışma süresince 100 SGA'lı bebek ydyb kabul edildi. Hastaların 43 (%43)'ünde preeklampsia öyküsü mevcuttu. Ortalama anne yaşı: 31.8 (max: 46, min: 18), ortalama gebelik haftası 32 (max;38, min;27), ortalama doğum ağırlığı:1323,14gr (±268), Apgar (5.dk) 6 idi. 12 hastaya (% 27.9) doğum sonrası resüsitasyon uygulandı. 2 hastada preeklampsia ve gestasyonel diyabet, 2 hastada preeklampsia ve sigara içme öyküsü mevcuttu. Ortalama 10.1 gün (max: 30,min: 0) total paranteral beslenme aldı. Tam enteral beslenmeye ortalama 20 günde (max: 50, min: 4) ulaşıldı. 2 hastada retinopati gelişti. Ortalama 35.5 günlük (max: 109,min: 4) iken taburcu edildi.

Sonuç-Öneriler: İntrauterin büyüme geriliği preeklampside beklenen sonuçlardan biridir . Preeklampsinin gebelikteki ortaya çıkış zamanı ve ağırlığı, uygulanan obstetrik yaklaşımlar ile ydyb ünitesinin bakım düzeyi bebeklerdeki sonuçları etkilemektedir. Çalışmamız sonucunda; ydyb'da tedavi edilen SGA bebeklerin annesinde preeklampsia olmasının erken dönemde mortalite ve morbiditeyi belirgin etkilemediği gösterilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Yenidoğan, preeklampsia, SGA

Outcomes of Maternal Preeclamptic SGA Babies Followed Up in the Neonatal Intensive Care Unit

Introduction: Preeclampsia is a condition that occurs only during pregnancy. Preeclampsia has been found to be associated with a number of early and late perinatal/neonatal complications that may be associated with the death of newborn infants. These are mostly associated with gestational week and birth weight, but also with severe or early onset of preeclamptic toxemia. In addition, preeclampsia is one of the important causes of intrauterine growth retardation and premature birth. The degree of intrauterine growth retardation has a negative effect on early and late morbidities. Our aim is to show the early results of preeclampsia in SGA infants in the neonatal period.

Materials-Methods: Between January 2020 and December 2020, 43 infants who were born SGA from a preeclamptic mother and were hospitalized in our Neonatal Intensive Care Unit (YDYB) within the first 24 hours and discharged were included in the study.

Results: During the study, 100 infants with SGA were accepted as nicu. There was a history of preeclampsia in 43 (43%) of the patients. Mean maternal age was 31.8 (max: 46, min: 18), mean gestational week was 32 (max: 38, min: 27), mean birth weight was 1323.14gr (±268), Apgar (5.min) was 6. Postnatal resuscitation was performed in 12 patients (27.9%). 2 patients had preeclampsia and gestational diabetes, 2 patients had preeclampsia and a history of smoking. She received total parenteral nutrition for an average of 10.1 days (max:30,min:0). Full enteral nutrition was achieved in an average of 20 days (max: 50, min: 4). Retinopathy developed in 2 patients. He was discharged at a mean age of 35.5 days (max: 109, min: 4).

Conclusion-Recommendations: Intrauterine growth retardation is one of the expected outcomes in preeclampsia. The time and severity of preeclampsia in pregnancy, the obstetric approaches applied and the level of care of the nicu affect the results in infants. As a result of our study; It has been shown that preeclampsia in mothers of SGA babies treated in nicu does not significantly affect mortality and morbidity in the early period.

Keywords: Newborn, preeclampsia, SGA

Artemis'li Hastalarda T Hücre Alt Grup Oranlarının Akım Sitometri İle Değerlendirilmesi

Seyma ÇELİKBİLEK ÇELİK¹, Selma EROL AYTEKİN¹, Sevgi KELEŞ¹

¹Neü Meram Tıp Fakültesi Pediatri

Sorumlu Yazar: scelik@erbakan.edu.tr

Artemis DNA tamirinde görev alan bir protein olup, V(D)J rekombinasyonu ile üretilen T ve B hücre reseptör repertuarının oluşumunda rol oynar. Artemis proteininin geninde (DCLRE1C) oluşan mutasyonlar hem T hem de B hücre gelişimini etkileyen ağır kombine immün yetmezlik (AKİY) veya atipik ağır kombine immün yetmezlik (aAKİY) tablosuna yol açarken bu gende oluşan hipomorfik mutasyonlar klinik tablonun daha hafif olduğu aAKİY neden olur. AKİY 'li hastalarda hem T hem de B hücre sayısı çok düşük iken atipik AKİY'Lİ hastalarda bir miktar enzimatik aktivitenin olması sonucu T ve B hücre sayısı AKİY fenotipi ile kıyaslandığında daha yüksektir. Bu hastalarda otoimmün hastalıklar da görülebilmektedir. Çalışmamızda hipomorfik mutasyonu olan Artemis'li hastalarda T hücre alt gruplarını akım sitometrik analizle değerlendirmeyi amaçladık.

Hipomorfik mutasyonu olan 10 Artemis eksikliği olan hasta ve 10 sağlıklı kontrol çalışmaya alındı. Akım sitometrik analizde hem CD4+ hem de CD8+ T hücreleri için naif T(T_{NAİF}), efektör T memori(T_{EM}), santral T memori(T_{CM}) ve TEMRA(T_{EMRA}), Recent Timic Emigrant(RTE), foliküler helper T(TFH), Treg hücrelerinin oranlarına bakıldı. Hastalar ve kontroller kıyaslandığında CD4+T_{EMRA} (p=0,003) ve CD4+T_{EM} hücre oranı hastalarda yüksek ve CD4+T_{Naif} (p=0,002) hücre oranı ise Artemisli hastalarda kontrollerden düşük olduğu tespit edilmiştir. CD4+ T_{CM} ve Treg oranında hastalar ve kontroller arasında belirgin bir fark gözlenmemiştir. Hastalarda RTE oranının ise kontrollerden belirgin düşük olduğu tespit edilmiştir.(p=0,0004)

Hipomorfik mutasyonu olan Artemis'li hastalarda izlemde otoimmün hastalıklar gelişebilmektedir. Çalışmamızda hastalarda Treg hücre oranının normal olduğu gözlenmiştir. Mekanizmayı açıklayabilmek için daha fazla hasta içeren ve Treg hücre fonksiyonlarının değerlendirildiği çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: AKİY, Akım sitometri, DCLRE1C, İmmün Yetmezlik, T hücre alt grupları

Evaluation of T Cell Subgroup Ratios in Patients with Artemis by Flow Cytometry

Artemis is a protein involved in DNA repair and plays a role in the formation of the T and B cell receptor repertoire produced by V(D)J recombination. Mutations in the gene of the artemis protein (DCLRE1C) lead to severe combined immunodeficiency (SCID) or atypical severe combined immunodeficiency (aSCID) that affect both T and B cell development, while hypomorphic mutations in this gene cause aSCID where the clinical picture is milder. While both T and B cell counts are very low in patients with SCID, T and B cell counts are higher in patients with aSCID compared to SCID phenotype as a result of some enzymatic activity. Autoimmune diseases can also be seen in these patients. In our study, we aimed to evaluate T cell subgroups with hypomorphic mutations with Artemis by flow cytometric analysis.

10 Artemis deficiency patients with hypomorphic mutations and 10 healthy controls were included in the study. In the flow cytometric analysis, the ratios of naive T(T_{NAIVE}), effector T memory (T_{EM}), central T memory (T_{CM}) and TEMRA(T_{EMRA}), Recent Timic Emigrant (RTE), follicular helper T(TFH), Treg cells were examined for both CD4+ and CD8+ T cells. When the patients and controls were compared, it was found that CD4+T_{EMRA} (p=0,003) and CD4+T_{EM} cell ratio was higher in patients and CD4+Naive (p=0,002) cell ratio was lower than in patients with Artemis patients. There was no significant difference in the CD4+ T_{CM} and Treg ratio between patients and controls. The rate of RTE in patients was found to be significantly lower than the controls.(p=0,0004)

Autoimmune diseases may develop in patients with Artemis with hypomorphic mutation during follow-up. In our study, it was observed that the rate of Treg cells was normal in patients. Studies involving more patients and evaluating Treg cell function are needed to explain the mechanism.

Keywords: SCID, Flow Cytometry, DCLRE1C, Immunodeficiency, T cell subgroups

PS109

Paraoxonase-1 and Arylesterase Activities in Children with Acute Bronchiolitis

Fatih AKIN¹, Abdullah YAZAR¹, Esra TÜRE², Ümit GÜLTEKİN³, Ahmet Osman KILIÇ¹, Cemile TOPÇU⁴,
Alaaddin YORULMAZ⁵

¹Department Of Pediatrics, Meram Medical Faculty, Necmettin Erbakan University, Konya, Turkey

²Department Of Pediatric Emergency, Karadeniz Technical University, Faculty Of Medicine, Trabzon, Turkey

³Department Of Pediatrics, University Of Health Sciences Siirt Training And Research Hospital, Siirt, Turkey

⁴Department Of Biochemistry, Meram Medical Faculty, Necmettin Erbakan University, Konya, Turkey

⁵Department Of Pediatrics, Selçuk University Faculty Of Medicine, Konya, Turkey

Corresponding Author: drfatihakin@gmail.com

Aim: Acute bronchiolitis is a disease frequently seen in children under two years of age. The paraoxonase 1 (PON1) enzyme functions as an antioxidant. Arylesterase (ARES) is accepted as the indicator of the main protein. The aim of this study is to investigate whether PON1 and ARES activity levels can be used as an indicator of the disease in children with acute bronchiolitis.

Method: Ninety one patients with acute bronchiolitis who admitted to pediatric emergency unit and 39 age- and sex-matched healthy children were included in the study. Patients were divided into 3 groups as mild, moderate and severe bronchiolitis according to Wang scoring system. Blood samples were centrifuged at 3000 rpm for 15 minutes for serum separation, and then stored at -80 ° C until analysis.

Results: Mean serum PON1 (174,20±68.80 U/L) and ARES activity levels (392,69±87.74 kU/L) were found to be statistically significantly lower in patients with acute bronchiolitis than the means of the control group (p: 0.001).

Conclusion: We found that PON1 and ARES activity levels were lower in patients with acute bronchiolitis than in controls. The results of our study show that PON 1 and ARES may play a role in pathogenesis of acute bronchiolitis which indicates the association of increased oxidative stress and development of bronchiolitis, in pediatric patients.

Keywords: acute bronchiolitis, arylesterase (ARES), child, oxidative stress, paraoxonase 1 (PON1)

Erken Ergenlik Şikâyetiyle İlk Kez Başvuran 298 Olgunun Klinik Özelliklerinin Değerlendirilmesi

Emre SARIKAYA¹

¹Kocaeli Derince Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Birimi
Sorumlu Yazar: sarikaya.emre@gmail.com

Amaç: Bu çalışmada erken ergenlik şikâyetiyle çocuk endokrinoloji polikliniğine ilk kez başvuran hastaların klinik özelliklerini ve puberte prekoks açısından risk oluşturabilecek faktörleri araştırmak istedik.

Yöntem: Haziran-Aralık 2022 döneminde Derince Eğitim Araştırma Hastanesi çocuk endokrinoloji polikliniğine erken ergenlik sebebiyle ilk kez yönlendirilen 0-11 yaş arası hastalar değerlendirildi. Olguların fizik muayene, laboratuvar sonuç ve kemik yaşı değerlendirmesi tek çocuk endokrinoloji uzmanı tarafından yapıldı.

Bulgular: Hastaların 275'i kız, 23'ü (%7,7) erkekti. Hastalar başvuru şikâyetleri yönünden değerlendirildiğinde kızların 78'i (%28,3) meme gelişimi, 99'u (%36) pubik/aksiller bölge kıllanma veya ter kokusu, 94'ü (%34,2) bu şikâyetlerin birlikte olması ve 4'ü (%1,5)'ü âdet kanaması şüphesiyle, erkek hastaların ise hepsinin pubik/aksiller bölge kıllanması veya ter kokusu şikâyetleriyle yönlendirildiği anlaşıldı. Hastalar tanıları yönünden değerlendirildiğinde puberte prekoks tanısı 30 (%10, hepsi kız), prematür pubarş/adrenarş tanısı 45 (%15,1, 35'i kız), prematür telarş tanısı 22 (%7,4, hepsi kız) hasta aldı. Ergenlik bulguları kızlarda 8-9 yaşta, erkeklerde 9-10 yaşta başlayan ve hızlı ilerleme bulguları (telarş ve pubarş/adrenarş birlikteliğiyle pubertal luteinize edici hormon, estrodiol ve pelvik ultrasound bulgusu, ileri kemik yaşı, hızlı puberte evre ilerlemesi varlığı) olan 34 (%11,4, 33'ü kız) hastaya hızlı ilerleyen puberte tanısı, hızlı ilerleme bulguları olmayan 117 (%39,3, 108'i kız) hastaya ise erkence puberte tanısı verildi. Hastaların 50'sinde (%16,8, 47'si kız) puberte bulgusu tespit edilmedi ve normal tanısı konuldu.

Puberte prekoks tanısı alan hastalarda kemik yaşının takvim yaşından %20'den fazla ileri olması ($p<0,01$) ve preterm doğum hikayesi varlığı ($p=0,04$) daha fazlaydı. Hızlı ilerleyen puberte tanılıların anne menarş yaşı daha düşüktü ($p=0,026$). Gebelik yaşına göre düşük doğum ağırlıklı olma, annede polikistik over sendromu varlığı, günlük ekran süresi ve haftalık ambalajlı gıda tüketimi tanı gruplarında benzerdi ($p>0,05$).

Onbir puberte prekoks, 21 hızlı ilerleyen puberte tanılı toplam 32 kız hastaya löprolid asetat tedavisi önerildi ve 7'si (3'ü puberte prekoks tanılı) tedavi kullanmayı tercih etti.

Sonuç: Erken ergenlik sebebiyle yönlendirilen hastaların büyük kısmını normal ve normal puberte varyantları oluştursa da puberte prekoks ve hızlı ilerleyen puberte olgularında tedavi önerilebilmektedir. Preterm doğum hikayesi ile erken anne menarş yaşı varlığının sorgulanması ve ileri kemik yaşı tespiti tedavi gerekebilecek olguların erken fark edilip yönlendirilmesine katkı sağlayabilir.

Anahtar Kelimeler: anne menarş yaşı, ileri kemik yaşı, preterm, puberte prekoks.

Evaluation of the Clinical Characteristics of 298 Cases Referred for Early Pubertal Development

Aim: The aim of this study was to investigate the clinical features of the cases referred to the pediatric endocrinology outpatient clinic for the first time with the suspicion of early pubertal development.

Method: Between June and December 2022, the physical examination, laboratory results, and bone age evaluation of the cases aged 0–11 years who applied due to early pubertal development were performed by a single pediatric endocrinologist.

Results: There were 275 girls and 23 (7.7%) boys. Seventy-eight girls (28.3%) were referred for breast development, 99 (36%) for pubic/axillary hair or body odor, 94 (34.2%) for both complaints, and 4 (1.5%) for menstrual bleeding suspicion. All male patients were referred with complaints of pubic/axillary hair or body odor. Thirty patients (10%, all girls) were diagnosed with precocious puberty, 45 (15.1%, 35 girls) with precocious pubarche/adrenarche, and 22 (7.4%, all girls) with premature thelarche. While 117 (39.3%, 108 girls) patients with signs of puberty beginning at the ages of 8-9 in girls and 9-10 in boys and without signs of rapid progression were diagnosed with early puberty, 34 (11.4%, 33 girls) patients with signs of rapid progression were diagnosed with rapidly progressive puberty. There was no sign of pubertal development in 50 of the patients (16.8%, 47 girls), and a normal diagnosis was made.

Advanced bone age ($p<0.01$) and a history of preterm birth ($p=0.04$) were higher in patients diagnosed with precocious puberty. Maternal age at menarche was lower in those diagnosed with rapidly progressive puberty ($p=0.026$). The presence of low birth weight for gestational age, maternal polycystic ovary syndrome, daily screen time and weekly packaged food consumption were similar in the diagnostic groups ($p>0.05$). A total of 32 female patients were recommended for leuprolide acetate treatment, 11 of whom were diagnosed with precocious puberty and 21 with rapidly progressive puberty.

Conclusion: Although most patients referred for early pubertal development have normal or normal puberty variants, treatment can be recommended in cases of precocious puberty and rapidly progressive puberty. Examining advanced bone age and questioning the presence of a preterm birth history and low maternal age at menarche may aid in the early identification of cases that may require treatment.

Keywords: *advanced bone age, maternal age at menarche, precocious puberty, preterm.*

Çocukluk Çağı Lösemilerinden ALL'de Sitogenetik ve Moleküler Sitogenetik Bulguların Retrospektif Değerlendirilmesi

Makbule Nihan SOMUNCU², Güner ACAR ÖZCAN², Hülya TARIM², Emine GÖKTAŞ², Ayşe Gül ZAMANI², Ayşe ŞİMŞEK¹, Hüseyin TOKGÖZ³, Mahmut Selman YILDIRIM²

¹Konya Şehir Hastanesi, Pediatrik Hematoloji Ve Onkoloji Kliniği, Türkiye

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Türkiye

³Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Hematolojisi Ve Onkolojisi Bilim Dalı, Türkiye

Sorumlu Yazar: aysesimsek2010@gmail.com

Amaç: Çocukluk çağında en fazla gözlenen lösemi tipi ALL'dir² ve hastaların %80'ini oluşturur. Genetik değişimler; sitogenetik ve moleküler anomaliler hastalığın, tanı takip ve tedavi sürecinde majör role sahiptir. Tanımlanan kromozomal yeniden düzenlenmeler, gen mutasyonları, anoploidiler prognostik belirteç niteliğindedir. Bu araştırma, merkezimize yönlendirilen ALL ön tanılı hastalarda sitogenetik ve moleküler analizlerin retrospektif değerlendirmesini amaçlamaktadır.

Yöntem: Çalışmaya, Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı ve Genetik Hastalıklar Tanı Merkezine 2013-2023 yılları arasındaki ALL ön tanılı 0-18 yaş aralığındaki 716 hasta dahil edilmiştir. Sitogenetik tanı, hastaların kemik iliği örneklerinden kültür koşulları sağlanarak, kromozom analizine dayalı konvensiyonel karyotipleme ile gerçekleştirilmiştir. Moleküler sitogenetik analizler, ALL-FISH problemleri ile hedef gen bölgelerinin değerlendirilmesi ile yapılmıştır.

Bulgular: Araştırma, 716 ALL ön tanılı hastanın demografik ve klinik verileri sitogenetik ve moleküler sitogenetik sonuçları için derlenmiştir. Hastaların klinik ve demografik özellikleri literatür verileri ile uyumlu gözlenmiştir. Cinsiyet dağılımı, erkek hastalarda kızlara oranla yaklaşık 1.5 kat fazla saptanmıştır. Genetik analizlerde, 320 hastada (%45) moleküler sitogenetik anomali, 292 hastada (%42) sitogenetik anomali tesbit edilmiştir. Hem sitogenetik, hem de moleküler sitogenetik anomali ise %20 oranında analiz edildi. Numune yetersizliği ve/veya pıhtı koşullarından ötürü kültürü sağlanamayan vakaların sitogenetik analizleri iptal edilmiştir.

Sonuç: Karyotip ve FISH sonuçlarında çıkan anomaliler, genetik bozukluğu içeren genin yapı ve fonksiyonuna göre ALL için değerlendirilmiştir. FISH/ALL gen panelinde cMYC, MLL, IGH ve E2A kırık-füzyon problemleri ile TEL/AML, BCR/ABL1 translokasyon problemleri aracılığında, kromozomal yeniden düzenlenmeler ve/veya mutasyonlar ALL tanı ve prognozunu için moleküler imza niteliği göstermiştir. Sitogenetik anomaliler ve moleküler genetik değişimlerin ALL etyopatogenezi üzerindeki önemi ortaya konmuştur.

Anahtar Kelimeler: ALL, FISH, kromozomal yeniden düzenlenme, sitogenetik

Retrospective Evaluation of Cytogenetic and Molecular Cytogenetic Findings of ALL in Childhood Leukemias

Aim: ALL is the most common type of childhood leukemia and accounts for 80% of patients. Cytogenetic and molecular anomalies have a major role in the diagnosis such as genetic changes, follow-up, and disease treatment process. Identified chromosomal rearrangements, gene mutations, and aneuploidies are prognostic markers for ALL. This study aims to retrospectively evaluate cytogenetic and molecular cytogenetic analyzes in patients with a prediagnosis of ALL referred to our center.

Method: This study demonstrates the retrospective evaluation of cytogenetic and molecular cytogenetic findings of pediatric patients aged 0-18 years with pre-diagnosis of ALL in Necmettin Erbakan University Meram Faculty Department of Medical Genetics between 2013-2023. Cytogenetics was performed by karyotyping from bone marrow culture. Target gene regions were evaluated with ALL-FISH probes in molecular cytogenetics.

Results: A population of 716 cases was included in the study. Demographic and clinical analyses of the patient population were compiled for cytogenetic and molecular cytogenetic results. The clinical and demographic characteristics of the patients were consistent with the literature. Gender distribution was approximately 1.5 times higher in boys than in girls. The cytogenetic diagnosis was made based on conventional karyotype and chromosome analysis by the agency of bone marrow culturing. The FISH panel was evaluated for molecular cytogenetic diagnosis. Demographic and clinical data of 716 prediagnosed ALL patients were detected for genetic results. The gender ratio is approximately 1.5 times higher in boys than in girls. In genetic analysis, the molecular cytogenetic anomaly was found in 320 patients (45%), and the cytogenetic anomaly was found in 292 patients (42%). Both cytogenetic and molecular cytogenetic anomalies were observed in %20. Cytogenetic analyses that could not be cultured due to sample insufficiency were canceled.

Conclusion : Anomalies detected in karyotype and FISH were evaluated for ALL according to the structure and function of the gene carrying the anomaly. Chromosomal rearrangements or mutations are molecular signatures for ALL, helping cMYC, MLL, IGH, and E2A break-apart and TEL/AML , BCR/ABL1 translocation probes. This study emphasized the importance of cytogenetic anomalies and molecular genetic changes for the etiopathogenesis of ALL.

Keywords: ALL, chromosomal rearrangement, cytogenetics, FISH

Pedriatrik ve Adölesan Yaş Grubunda Adneksiyal Kitleler: 13 Olgunun Yönetimi ve Klinik Tecrübemiz

Cemre ALAN¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları Ve Doğum Anabilim Dalı, Jinekolojik Onkoloji Bilim Dalı

Sorumlu Yazar: drcemrealan@gmail.com

Amaç: Pedriatrik yaş grubunda görülen adneksiyal kitleler geniş bir patolojik spektruma sahiptir. Bu çalışmada pedriatrik yaş grubunda adneksiyal kitle tanısı alan hastaların klinik ve cerrahi yönetiminin güncel literatür bilgileri eşliğinde tartışılması amaçlanmıştır.

Yöntem: 2000-2023 yılları arasında kliniğimize başvuran 18 yaşından küçük, adneksiyal kitle tanısı alan hastalar retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Hastaların yaş aralığı 11-17 arasındaydı. Hastaların %46'sı 15 yaşındaydı. Karın ağrısı en sık görülen başvuru şikayeti idi. Hastaların tamamına pelvik USG yapılmıştı. Hastaların tamamında kist unilateraldi. Toplam 13 hastanın 8 (%61.53) tanesine laparoskopik cerrahi, 4 (%30.76) tanesine laparotomi yapıldı, 1 (%7.69) hasta opere edilmeden takip edildi. Üç (%23) hastada over torsiyonu mevcuttu. Dokuz (% 69.23) hastaya ovaryan kistektomi yapıldı. Bir (%7.69) hastaya salpingo-ooferektomi yapıldı. Patoloji sonuçları 4 (%33.33) hastada fonksiyonel nonneoplastik kist, 5 (%41.66) hastada benign neoplastik kist, 1 hastada (%8.33) malign neoplastik kist ve 1 (%8.33) hastada ektopik gebelik şeklinde raporlandı.

Sonuç: Pedriatrik yaş grubunda adneksiyal kitlelerin çoğu benigndir. Torsiyon şüphesi varsa acil cerrahi müdahale planlanmalıdır. Over dokusu mümkün olduğunca korunmaya çalışılmalıdır. Ayrıca nadir görülse de malign nedenlerin ekarte edilmesi gerektiği akılda bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Anahtar kelime 1: adneksiyal kitle, Anahtar kelime 2: pedriatrik, Anahtar kelime 3: over torsiyonu

Adnexal Masses in Pediatric and Adolescent Age: Management of 13 Cases and Our Clinical Experience

Aim: Adnexal masses seen in the pediatric age group have a wide pathological spectrum. In this study, it was aimed to discuss the clinical and surgical management of patients diagnosed with adnexal mass in the pediatric age group, in the lights of current knowledge.

Method: This analysis was performed on 13 children under the age of 17 years with adnexal masses who were managed by us at Obstetrics and Gynecology Department of Necmettin Erbakan University Meram Faculty of Medicine between 2000 and 2023.

Results: The age ranged between 11 and 17 years. Fourty six percent of patients were 15 years old. Abdominal pain was the most common presenting complaint. Pelvic ultrasound was performed on all patients. Adnexal masses were unilateral in all patients. Laparoscopic surgery was performed on 8 (61.53%) of the total 13 patients, laparotomy was performed on 4 (30.76%) patients, 1 (7.69%) patient was followed up without surgery. Ovarian cyst torsion was present in 3 (%23) patients. Ovarian cystectomy was done in 9 (% 69.23) patients. Salpingo-oophorectomy had to be done in one (%7.69) patient. Histopathology revealed functional nonneoplastic lesions in 4 cases (%33.33) , benign neoplastic lesions in 5 cases (%41.66), and malignant neoplastic lesion in 1 case (%8.33) and ectopic pregnancy in 1 case (%8.33).

Conclusion: Most of the adnexal masses in the pediatric age group are benign. Urgent surgery is required if torsion is suspected. The ovarian tissue should be protected as much as possible. Although it is rare, it should be kept in mind that malignant causes should be excluded.

Keywords: Key word 1: adnexal masses, Key word 2: pediatric, Key word 3: ovarian torsion

Kawasaki Hastalığı'nda Koroner Arter Anevrizması Gelişimi Risk Faktörlerinin ve Skorlama Sistemlerinin İncelenmesi; Tek Merkezin 25 Yıllık Tecrübesi

Cem ÇANAĞCI¹, Halil ÖZDEMİR², Gül ARGAN², Hatice Kübra KONCA², Esra ÇAKMAK TAŞKIN², Tayfun UÇAR³, Ergin ÇİFTÇİ², Hasan Ercan TUTAR³

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı

Sorumlu Yazar: cemcanakci@gmail.com

Amaç: Kawasaki Hastalığı özellikle kardiyak etkileriyle önemli bir mortalite ve morbidite nedenidir. Koroner arter anevrizması gelişimini öngörmeye yönelik çeşitli risk faktörleri ve skorlama sistemleri son yıllarda Kawasaki Hastalığı ile ilgili yeni hedefleri oluşturmaktadır. Bu çalışmada koroner arter anevrizması gelişimini öngörebilecek klinik özellikler, risk faktörleri ve skorlama sistemlerinin incelenmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Ocak 1994 ile Aralık 2019 arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Servisi'nde Kawasaki Hastalığı tanısıyla izlenmiş olan hastalar retrospektif olarak incelenmiştir.

Bulgular: Çalışma kapsamında 81 hasta retrospektif olarak incelenmiştir. Vakaların %16'sının intravenöz immunoglobulin tedavisine dirençli olduğu görülmüştür. Koroner arter anevrizması gelişim oranının %22,2 olduğu saptanmıştır. Koroner arter anevrizması gelişimi ile inkomplet hastalık veya tedaviye dirençli olma arasında ilişki saptanmamıştır. Koroner arter anevrizması gelişimi risk faktörleri açısından eritrosit sedimentasyon yüksekliği, tedavinin onuncu günden sonra verilmiş olması (OR:5.018 – 95% CI:2.500-10.074 – p=0.001), ateşin toplamda 10 günden uzun sürmesi (OR:4.391 – 95% CI:2.123-9.081 – p=0.006), tanı anında 6 aydan küçük olmak (OR:5.200 – 95% CI:3.300-8.195 – p=0.001) yüksek risk faktörleri olarak saptanmıştır. Kobayashi, Egami, Sano, Formosa ve Harada skorlama sistemlerinin sensitivite sırasıyla %26,7, **Sonuç:** Tedavinin onuncu günden sonra verilmesi, ateşin on günden uzun sürmesi, tanı anında altı aydan küçük olmak; koroner arter anevrizması gelişimi açısından risk faktörleri olarak saptanmıştır. Kobayashi, Egami, Sano, Formosa ve Harada skorlama sistemlerinin vakalarımızda kullanıma uygun olmadığı görülmüştür

Anahtar Kelimeler: Kawasaki Hastalığı, Kobayashi, Egami, Sano, Formosa

Evaluation of Risk Factors and Scoring Systems for Coronary Artery Aneurysm in Kawasaki Disease, Single Center's 25 Years Experience

Aim: Kawasaki Disease is an important cause of morbidity and mortality with its cardiac effects. There are various risk factors and scoring systems developed to predict treatment resistance and coronary artery aneurysm development. The objectives of this study are examine clinical features, risk factors and scoring systems developed in terms of predicting coronary artery aneurysm development in pediatric patients with Kawasaki Disease.

Method: Patients who were followed up by Ankara University Faculty of Medicine Department of Pediatric Infectious Diseases between January 1994 and December 2019 were analyzed retrospectively.

Results: Total 81 patients followed up between January 1994 and December 2019 were analyzed retrospectively. The 16% of patients were resistant to intravenous immunoglobulin treatment. Development of coronary artery aneurysm was 22.2%. There was no relationship between coronary artery aneurysm development and incomplete disease or treatment resistance. In terms of coronary artery aneurysm development; high erythrocyte sedimentation rate, treatment that given after the tenth day (OR:5.018 – 95% CI:2.500-10.074 – p=0.001), fever lasting longer than 10 days (OR:4.391 – 95% CI:2.123-9.081 – p=0.006) and age under 6 months (OR:5.200 – 95% CI:3.300-8.195 – p=0.001) were determined as high risk factors. Sensitivities of the Kobayashi, Egami, Sano, Formosa and Harada scoring systems for the development of coronary artery aneurysm were 26.7%, 13.3%, 21.4%, 64.3%, 92.9%, respectively. The specificities of them were 69.5%, 76.3%, 76.8%, 35.7%, 15.5%, respectively.

Conclusion: Treatment after the tenth day of the disease, fever lasting longer than ten days, and being six months or less were risk factors for aneurysm. The Kobayashi, Egami, Sano, Formosa and Harada scoring systems are not suitable for use in predicting aneurysm in our cases.

Keywords: Kawasaki Disease, Kobayashi, Egami, Sano, Formosa

Tüberoz Skleroz Kompleksi Tanısı ile İzlenen Hastaların Klinik Özellikleri: Tek Merkez Deneyimi

Canan ÜSTÜN¹, Ayşe Nur COŞKUN², Mutluay ARSLAN³, Deniz TORUN³, Bülent ÜNAY³

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi

²Ankara Atatürk Sanatoryum Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

³Gülhane Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

Sorumlu Yazar: drcananustun@hotmail.com

Amaç: Nörokutanöz sendromlar sinir sistemini ve cildi tutan bir grup hastalıktır. Bunların en sık görülenlerden birisi de Tüberoz Skleroz Kompleksidir (TSC). Bu çalışmanın amacı Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nörolojisi Poliklini'ğinde izlenen TSC tanılı hastaların klinik özelliklerini değerlendirmektir.

Yöntem: Kasım 2016-Aralık 2021 tarihleri arasında TSC tanılı toplam 20 hastanın dosya kayıtları geriye dönük olarak gözden geçirildi. Hastaların aile öyküleri, demografik ve klinik özellikleri incelendi.

Bulgular: Çalışmaya alınan hastaların 8'i (%40) erkek ve 12'si (%60) kızdı. Hastaların tanı almadan önce hastaneye başvuru şikayetleri incelendiğinde 18 hastanın (%90) nöbet, 2 hastanın da ciltte lekeler (%10) nedeniyle başvurduğu öğrenildi. Nöbetle başvuran 18 hastadan 8 hastanın (%44,4) jeneralize, 2 hastanın (%11,1) fokal, 8 hastanın (%44,4) ise hem fokal hem jeneralize nöbeti mevcuttu. Ortalama nöbet geçirme yaşı $39 \pm 3,08$ aydı. Psikiyatrik bulgulardan en sık görüleni zihinsel yetersizlik olup 16 hastada (%80) görüldü. Diğer sistem tutulumları açısından değerlendirildiğinde hastaların tamamında hipomelanotik maküller, 1 hastada (%5) kardiyak rabdomiyom, 2 hastada (%10) karaciğerde hemanjiyom, 6 hastada bilateral multiple anjiyomiyolipom (%30), 1 hastada (%5) bilateral multiple renal kistler ve 2 hastada (%10) retinal hamartom görüldü. Kranial MRG'de en sık saptanan bulgu 11 hastada subependimal nodüller (%55) olurken, 9 hastada (%45) görülen kortikal tuberler, 1 hastada da (%5) lineer beyaz cevher lezyonları ve hipomiyelinizan alanlar görüldü. 7 hasta genetik olarak değerlendirilmişti ve hepsinde TSC2 geninde mutasyon saptanmıştı. Bir hastada saptanan mutasyon ClinVar ve dbSNP veritabanlarında bildirilmemiş olan yeni (novel) bir mutasyondur.

Sonuç: TSC çoklu sistem tutulumu yapan geniş yelpazeli bir hastalıktır. Hastalar çok farklı klinik bulgular ile karşımıza çıkabilir. Artmış malignite riski taşıması nedeniyle özellikle nöbet şikayeti ile başvuran hastalarda yapılacak cilt muayenesi halen TSC tanısında oldukça önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, Genetik, Klinik özellikler, Tüberoz Skleroz Kompleksi

Clinical Characteristics of Patients with Tuberous Sclerosis Complex: A Single Center Experience

Aim: Neurocutaneous syndromes are a group of diseases involving the nervous system and skin. One of the most common of these is Tuberous Sclerosis Complex (TSC). The aim of this study is to evaluate the clinical features of patients with TSC who are followed up in the Gulhane Training and Research Hospital Pediatric Neurology Outpatient Clinic.

Method: File records of 20 patients with TSC between November 2016 and December 2021 were retrospectively reviewed. Family histories, demographic and clinical characteristics of the patients were examined.

Results: Eight (40%) of the patients included in the study were male and 12 (60%) were female. When the patients were admitted to hospital before diagnosis, 18 patients (90%) applied due to seizures and 2 patients (10%) due to skin blemishes. Among the 18 patients presenting with seizures, 8 patients (44.4%) had generalized, 2 patients (11.1%) had focal, and 8 patients (44.4%) had both focal and generalized seizures. The mean age of seizure was 39 ± 3.08 months. The most common psychiatric finding was intellectual disability, which was seen in 16 (80%) patients. When evaluated in terms of other system involvements, hypomelanotic macules in all patients, cardiac rhabdomyoma in 1 patient (5%), hepatic hemangioma in 2 patients (10%), bilateral multiple angiomyolipoma in 6 patients (30%), bilateral multiple renal cysts in 1 patient (5%), and 2 patients Retinal hamartoma was seen in the patient (10%). The most common finding in cranial MRI was subependymal nodules in 11 patients (55%), cortical tubers in 9 patients (45%), linear white matter lesions and hypomyelinating areas in 1 patient (5%). Seven patients were evaluated genetically and mutations were found in the TSC2 gene in all of them. The mutation detected in one patient was a novel mutation that was not reported in the ClinVar and dbSNP databases.

Conclusion: TSC is a wide spectrum disease with multisystem involvement. Patients may present with very different clinical findings. Due to the increased risk of malignancy, skin examination is still very important in the diagnosis of TSC, especially in patients presenting with seizure complaints.

Keywords: Child, Genetics, Clinical features, Tuberous Sclerosis Complex

Allojenik Hematopoietik Kök Hücre Transplantasyon Yapılan Pediatrik Hastalarda Kateter İlişkili Kan Dolaşımı Enfeksiyonu

Seval OZEN¹, Namık Yaşar ÖZBEK²

¹Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Enfeksiyon Kliniği

²Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Hematoloji Onkoloji Ve Pediatric Kemik İliği Transplant Ünitesi
Sorumlu Yazar: drsevalcevik@hotmail.com

Amaç: Allojenik hematopoietik kök hücre nakli (HSCT) uygulanan hastalar, kateter ilişkili kan dolaşımı enfeksiyonları (CRBSI) açısından yüksek risk altındadır. Çalışmamızda Çocuk Kemik İliği Transplant (KİT) ünitemizde CRBSI etkenlerini belirlemek, antibiyotik duyarlılık profillerini, hastaların demografik özelliklerini, antibiyotik profilaksi kullanım uygunluğu ve klinik sonuçların değerlendirilmesi amaçlandı.

Yöntem: Bu retrospektif çalışmaya Kasım 2019- Temmuz 2022 tarihleri arasında CRBSI tanısı alan 40 hasta dahil edildi.

Bulgular: En sık alta yatan hastalık ALL (77.5%) idi. Hastaların 22'si (%55) HSCT öncesi kolonize olduğu, kolonizasyon en sık gram negative etkenler (n=15, %68) ile idi. CRBSI etkenleri sırasıyla gram negatif (n=24, 60%), gram pozitif (n=12, 30%), candida spp (n=4, 10%) idi. En sık saptanan üç etken ise *Klebsiella pneumoniae* (n=13, 32.5%), *Escherichia coli* (n=6, 15%) ve *Enterococcus faecium* (n=5, 12.5%) idi. Fluoroquinolone (n=32, 80%) en sık kullanılan antibiyotik profilaksisi idi. CRBSI tanısı alan hastaların %65'inde fluoroquinolone dirençli bir izolat vardı. Santral venöz kateter takıldığı anda hastaların 29'u (%72.5) nötropenik değildi, absolu nötrofil sayısı median 1505 cells/mm³ (range, 10-7070) idi. CRBSI kabul edildiğinde absolu nötrofil sayısı median 210 cells/mm³ (range, 0-3050), nötropeni süresi median 17.5 gün (range, 3-150) idi. Kateterin ortalama 22. gününde (range, 5-118) enfekte olduğu saptandı. Hastaların 23'ünde hickman, 13'ünde geçici SVK, 7'sinde port kateteri vardı. Yirmi üç (57.5%) hastanın enfekte kateteri çıkarıldı. Dört hasta (%10) kaybedildi.

Sonuç: Ünitemizde florokinolon profilaksi kullanımı sonrası CRBSI etkenlerinde kinolon dirençli izolat oranını yüksek saptadık. HSCT hastalarının sonuçlarını iyileştirmek için bireysel spesifik antibiyotik profilaksisi seçimi gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Pediatrik, kateter ilişkili kan dolaşımı enfeksiyonu, HSCT, florokinolon

Catheter-Associated Bloodstream Infection in Pediatric Patients with Allogeneic Hematopoietic Stem Cell Transplantation

Aim: Patients undergoing allogeneic hematopoietic stem cell transplantation (Allo-HSCT) are at an increased risk of developing catheter-related bloodstream infections (CRBSI). This study aimed to determine the agents caused CRBSI, antibiotic susceptibility profiles, demographic characteristics, use of appropriate antibiotic prophylaxis and clinical outcomes in patients treated at our hospital's Pediatric Bone Marrow Transplant (BMT) unit. Forty patients diagnosed with

Method: CRBSI between November 2019 and July 2022 were included in this retrospective study.

Results: ALL (77.5%) was the most common underlying condition. 22 (55%) patients had a history of colonization before HSCT and gram-negative bacteria mostly accounted for colonizations (n=15, %68). CRBSI pathogens included gram-negative (n=24, 60%), gram-positive (n=12, 30%) bacteria, and *Candida* spp. (n=4, 10%). The most prevalent CRBSI agents were *Klebsiella pneumoniae* (n=13, 32.5%), *Escherichia coli* (n=6, 15%) and *Enterococcus faecium* (n=5, 12.5%). Fluoroquinolone (n=32, 80%) was mostly used for antibiotic prophylaxis. Among patients with CRBSI, 65% had a fluoroquinolone-resistant isolate. At the time of central venous catheter (CVC) insertion, 29 (%72.5) patients were non-neutropenic, with a median absolute neutrophil count (ANC) of 1505 cells/mm³ (range, 10-7070). When CRBSI was confirmed, the median ANC was 210 cells/mm³ (range, 0-3050), and the median duration of neutropenia was 17.5 days (range, 3-150). The mean time to CVC colonization was 22 days (range, 5-118). Catheters placed included Hickman catheters in 23 patients, temporary CVCs in 13 patients, and port catheters in 7 patients. Infected catheters were removed from 23 (57.5%) patients. 4 (%10) patients died due to septic shock.

Conclusion: We found a high rate of quinolone resistance among CRBSI isolates after the use of fluoroquinolone prophylaxis at our unit. The use of individualized antibiotic prophylaxis is required to improve outcomes in HSCT recipients

Keywords: Pediatric, catheter-related bloodstream infection, HSCT, fluoroquinolone

Serebral Palsili Hastalarda Nutrisyonel Anemi ve Vitamin D Eksikliği

Büşra GÜLTEKİN¹, Fatma HANCI¹, Ayşegül DANIŞ¹, Meyri Arzu YOLDAŞ¹

¹Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Eğitim Araştırma Hastanesi
Sorumlu Yazar: busraaoky@gmail.com

Amaç: Serebral Palsili çocuklarda fiziksel büyümeyi etkileyen beslenme problemleri görülebilmektedir. Tedavi edilmediğinde morbidite mortaliteyi olumsuz etkileyen büyüme ve gelişme geriliğine neden olabilmektedir. Biz bu çalışmada Serebral Palsili (SP) hastalarımıza ait demir eksikliği anemisi ,vitamin B12 eksikliği ve 25OH D vitamini eksikliğinin normal sağlıklı çocuklara göre sıklığını araştırmayı planladık.

Metod: Merkezimize 2020-2023 tarihleri arasında başvuran Serebral Palsi tanısı ile takip edilen 49 olgunun ve 25 sağlıklı kontrolün verilerini retrospektif olarak inceledik. Bu veriler; hastaların yaş, cinsiyet, SP tipi, GMFC skoru (kaba motor fonksiyon skorlama sistemi) , aldıkları tedaviler ve laboratuvar parametreleriydi.

Bulgular: Toplam 74 hasta ile çalışma analiz edildi. Olguların 49u Serebral Palsi tanılı, 25i sağlıklı çocuk izlemi için başvuran 0-18 yaş çocuklardı. Hastaların 25 i (%51) kız , 24ü (%49) erkek idi. Sağlıklı kontrol grubunun 13ü (%52) kız , 12si (%48) erkek idi. Hastaların yaş ortalamaları 105,4±45.8, sağlıklı kontrol grubunun ortalama yaşları 84,88±42,3 ay idi. Serebral palsili hastalarımızın 43'ü oral yolla, 2'si orogastrik sonda ile ve 4 hasta Perkütan Endoskopik Gastrostomi aracılığı ile besleniyordu. Oral beslenen hastalar ile diğerleri arasında hemoglobin, 25OH D vitamini ve vitamin B12 düzeyleri arasında farklılık saptanmadı. Serebral palsili hastalarımızın 29(%59,2)'u formula mama ile besleniyordu ve bunların Z skorları daha düşüktü. Serebral palsili 41 (%83,7) hasta, sağlıklı kontrol grubundan 20(%80) çocuk vitamin desteği alıyordu. Serebral palsili hastalar ile sağlıklı kontrol grubu karşılaştırıldığında serebral palsili hastaların kilo, boy, BMI ve z skorlarının sağlıklı kontrol grubuna göre anlamlı düzeyde düşük olduğunu saptadık. Hemoglobin, demir, ferritin, B12 vitamini, 25 OH D vitamini, folik asit düzeyleri açısından anlamlı farklılık saptamadık.

Sonuç: Serebral Palsili hastaların çeşitli nedenlerle oluşan beslenme problemleri malnutrisyona ve nutrisyonel anemiye neden olabilmektedir. Lakin hastalarımızın yakın takibi, gerekli vitamin desteği ve zengin mikro besin içeriği olan enteral beslenme solüsyonları kullanmaları nedeniyle anemi sıklığını normal popülasyondan farklı bulmadık.

Anahtar Kelimeler: serebral palsi , nutrisyonel anemi, vitamin D eksikliği, GMFC skoru

Nutritional Anemia and Vitamin D Deficiency in Cerebral Palsy Patients

Aim: In this study, we aimed to investigate the frequency of iron deficiency anemia, vitamin B12 deficiency and 25OH vitamin D deficiency in our Cerebral Palsy (CP) patients compared to healthy children.

Method: We retrospectively analyzed the data of 49 patients with Cerebral Palsy who applied to our center between 2020-2023 and 25 healthy controls. These data are; patients'age, gender, CP type, GMFC score, treatments they received, and laboratory parameters.

Results: This study was prepared with the data of 74 patients. 49 of the cases were diagnosed with cerebral palsy and 25 of them were children aged 0-18 years. 25(51%) patients were female. 13(52%) of the healthy control group were girls. 43 of our cerebral palsy patients were fed orally, 2 by orogastric tube, and 4 patients were fed by Percutaneous Endoscopic Gastrostomy.

There was no difference in hemoglobin, 25OH vitamin D and vitamin B12 levels between orally fed patients and others. 29 (59.2%) of our cerebral palsy patients were fed with formula and their Z scores were lower. 41 (83.7%) patients with cerebral palsy and 20 (80%) children from the healthy control group were taking vitamin supplements. When the patients with cerebral palsy were compared with the healthy control group, we found that the weight, height, BMI and z scores of the patients with cerebral palsy were significantly lower than the healthy control group. We did not find any significant difference in terms of hemoglobin, ferritin, vitamin B12, 25 OH vitamin D and folic acid levels.

Conclusion: We did not find the frequency of anemia different from the normal population due to the close follow-up of our patients, the necessary vitamin support and the use of enteral nutrition solutions with rich micronutrient content.

Keywords: Cerebral palsy, nutritional anemia, vitamin D deficiency, GMFC scor

Bir İlçe Hastanesinde Bir Yıllık Süreçte İstenen Çocuk Psikiyatrisi Konsültasyonlarının Değerlendirmesi

Berhan AKDAĞ¹

¹Silifke Devlet Hastanesi

Sorumlu Yazar: drberhanakdag@gmail.com

Amaç: Konsültasyon liyezon psikiyatrisi, klinik tabloların psikososyal nedenlerle olan ilişkisini araştıran, mevcut fiziksel hastalıklara eşlik eden ruhsal patolojilerin tanı, tedavi ve izlemleri ile ilgilenen psikiyatri disiplini. Çocukluk döneminde akut veya kronik fiziksel rahatsızlığa sahip olmak, psikiyatrik sorunların ortaya çıkmasına zemin hazırlamaktadır. Fiziksel hastalığın süresi, ilerleyici olması, yeti kaybına yol açması, tekrarlayan hastane yatışı gerekliliği vb. durumlar psikiyatrik sorunların ortaya çıkışında rol oynayan faktörlerdir. Dahası var olan ve yeterince ele alınmayan psikiyatrik sorunlar, çocukların yaşam kalitelerini ve hastalığın gidişatını olumsuz etkilemekte, hastane yatış sürelerini uzatarak gerek maddi gerekse manevi yükler oluşturmaktadır. Bu noktada, akut veya kronik fiziksel hastalığı olan çocukların multidisipliner bir bakış açısıyla değerlendirilmesi önemlidir. Ancak, ülkemizde yapılan çalışmalar, kronik hastalık nedeniyle sağlık kurumlarında yatmakta olan çocuklar için düşük çocuk psikiyatrisi konsültasyon oranları (%1,6 ve %2,2 gibi) bildirmiştir. Bu çalışma, bir ilçe hastanesinde bir yıllık süre zarfında istenen çocuk psikiyatrisi konsültasyonlarını incelemeyi amaçlamaktadır.

Yöntem: Hastane bilgi yönetim sistemi kullanılarak 1 Ocak 2022- 31 Aralık 2022 tarihleri arasında, Silifke Devlet Hastanesi çocuk psikiyatrisi polikliniğinden istenen konsültasyonlar retrospektif olarak incelenmiştir.

Bulgular: Bir yıllık süre zarfında 20 çocuk ve ergen için psikiyatri konsültasyonu istenmiştir. Konsültasyon istenen çocuk ve ergenlerin %55,0'i kız olup, yaş ortalaması 14.15 ± 3.56 'dır. En çok konsültasyon isteyen birim olguların %70,0'i (14) ile pediatri dir. Bu sayı, söz konusu süreçte pediatri servisinde yatarak tedavi gören çocuk ve ergenlerin %1,3'üdür. Pediatri servisinde istenen konsültasyonların en sık nedeni suicidal girişimdir. Bu girişimlerin tamamı dürtüsel olarak değerlendirilmiş ve çocuk psikiyatrisi polikliniğinde takibe alınmıştır.

Sonuç: Mevcut çalışmanın sonuçları, önceki çalışmalara benzer şekilde yatan hastalar için istenen çocuk psikiyatrisi konsültasyonlarının istenen düzeyde olmadığını ortaya koymaktadır. Bu durum, psikiyatri dışı uzmanlık alanlarında çalışmakta olan hekimlerin, takip ve tedavilerini sürdürdükleri çocuklardaki ruhsal belirtilerin yeterince farkında olmadıklarını göstermesi açısından değerlidir. Çocuk psikiyatristleri ile başta çocuk hekimleri olmak üzere diğer hekimler arasındaki işbirliğinin artırılması, morbiditenin azaltılması ve çocukların yaşam kalitelerinin artırılması için gereklidir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk psikiyatrisi, konsültasyon, liyezon

Evaluation of Child Psychiatry Consultations Requested in a District Hospital in a One-Year Period

Aim: Consultation-liaison psychiatry is a discipline that investigates the relationship between clinical conditions and psychosocial causes and also deals with the diagnosis, treatment, and follow-up of mental pathologies accompanying existing physical diseases. Having acute or chronic physical illness during childhood paves the way for the emergence of psychiatric problems. Several factors play a role in these problems, including the duration of the physical disease, progressiveness, causing disability, and need for recurrent hospitalization. Moreover, if unaddressed, the psychiatric problems may adversely affect the quality of life of children and the progress of the illness, prolonging the hospitalization period and contributing to financial and spiritual burdens. At this point, evaluating children with acute or chronic physical illness from a multidisciplinary perspective is critical. However, studies conducted in Türkiye reported low child psychiatry consultation rates (1.6% and 2.2%) for hospitalized children. This study aimed to examine the child psychiatry consultations requested during one year in a district hospital.

Method: Consultations requested from the Silifke State Hospital child psychiatry outpatient clinic between January 1, 2022, and December 31, 2022, were retrospectively analyzed using the hospital information management system.

Results: Psychiatric consultation was requested for 20 children and adolescents over a one-year period. 55.0% of the children and adolescents who were requested consultation were girls; the mean age was 14.15 ± 3.56 years. Pediatrics was the department that requested consultation most frequently, with 70.0% (14) cases. The psychiatric consultation was requested from 1.3% of hospitalized children and adolescents in pediatric inpatient service in a one-year period. The most common reason for consultations the pediatric service requests is a suicidal attempt. All of these attempts were evaluated as impulsive and followed up in the child psychiatry outpatient clinic.

Conclusion: The current study reveal that, like previous studies, the child psychiatry consultations requested for inpatient children were not at the desired level. This result is valuable because it shows that non-psychiatrist physicians are unaware of the mental symptoms in the children they treat. Increasing cooperation between child psychiatrists and other physicians, especially pediatricians, is necessary to reduce morbidity and improve children's quality of life.

Konuşma Gecikmesi veya Bozukluğu Nedeniyle Çocuk Nöroloji Polikliniğine Başvuran Çocukların Retrospektif Değerlendirilmesi

Nesibe Gevher EROĞLU ERTUĞRUL¹, Didem ARDIÇLI¹

¹Ankara Şehir Hastanesi

Sorumlu Yazar: drnesibegevher@gmail.com

Amaç: Dil ve konuşma bozuklukları okul öncesi dönemde sık karşılaşılan nörogelişimsel sorunlardandır ve konuşma gecikmesi olan çocuklar sıklıkla çocuk nöroloji polikliniğine yönlendirilmektedir. Bu çalışmada; konuşma gecikmesi veya bozukluğu yakınımasıyla çocuk nöroloji polikliniğine başvuran çocukların klinik özellikleri ve alta yatan etyolojik nedenlerin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmamızda Ocak 2021-Aralık 2022 arasında, Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Polikliniği'nde konuşma geriliği veya bozukluğu nedeniyle değerlendirilmiş olan hastalardan 139'unun verileri retrospektif olarak incelenmiştir.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 139 hastanın 43'ü kız (%31), 96'sı (69%) erkekti ve yaş ortalaması 45.02±24.8 ay (9-171 ay) idi. Toplam 28 hastada (%20) konuşma geriliğine eşlik eden motor gelişim geriliği öyküsü kaydedilmişti. Hastaların %20'sinde prematürite, %16.5'inde düşük doğum ağırlığı öyküsü mevcuttu, 43 hastada ailede konuşma gecikmesi veya bozukluğu öyküsü vardı. Laboratuvar incelemelerinde hastaların %15'inde elektroensefalografide bozukluk, %17'sinde beyin manyetik rezonans görüntüleme anormal bulgular saptandı. Alta yatan etyolojiler arasında %20'sinde otizm spektrum bozukluğu, %9.3'ünde bilişsel gecikme/zihinsel yetersizlik, 4 hastada epilepsi olduğu görülmüştür. Hastalardan 29'unda (%20.8) ekran maruziyeti/sosyal uyaran eksikliği, 8 hastada ise bilingualizm öyküsü mevcuttu.

Sonuç: Konuşma geriliği nedeniyle başvuran çocukların değerlendirilmesinde ayrıntılı öykü, fizik ve nörolojik muayene ile olası risk faktörlerinin belirlenmesi kritiktir. Konuşma gecikmesi ve bozukluklarının erken tanısı ve etyolojiye yönelik tanısal süreç devam ederken çocukların erken müdahale programlarına yönlendirilmesi gelişimin diğer alanlarında oluşabilecek sorunların önlenmesi açısından çok önemlidir.

Anahtar Kelimeler: konuşma gecikmesi, dil alanında gelişimsel gerilik, çocuklarda ekran maruziyeti

Retrospective Evaluation of Speech Delay or Disorder in Children Admitted to the Pediatric Neurology Outpatient Clinic.

Aim: Speech and language disorders are common neurodevelopmental problems in preschool period and children with speech delay are often referred to the pediatric neurology outpatient clinic. In this study; The aim of this study was to evaluate the clinical features and underlying etiological causes of children who applied to the pediatric neurology outpatient clinic with the complaint of speech delay or disorder.

Method: In our study, the data of 139 patients who were evaluated for speech retardation or disorder in Ankara Bilkent City Hospital, Pediatric Neurology Outpatient Clinic between January 2021 and December 2022 were retrospectively analyzed.

Results: Of the 139 patients included in the study, 43 (31%) were girls, 96 (69%) were boys, and the mean age was 45.02±24.8 months (9-171 months). A history of motor developmental delay accompanying speech retardation was recorded in a total of 28 patients (20%). There was a history of prematurity in 20% of the patients, low birth weight in 16.5%, and a family history of speech delay or disorder in 43 patients. In laboratory examinations, 15% of the patients had abnormal findings in electroencephalography and 17% of them had abnormal findings in brain magnetic resonance imaging. Among the underlying etiologies, 20% had autism spectrum disorder, 9.3% had cognitive delay/mental disability, and 4 patients had epilepsy. There was a history of screen exposure/lack of social stimuli in 29 (20.8%) patients, and a history of bilingualism in 8 patients.

Conclusion: Detailed history, physical and neurological examination and determination of possible risk factors are critical in the evaluation of children presenting with speech retardation. Early diagnosis of speech delay and disorders and referring children to early intervention programs while the diagnostic process for the etiology continues is very important in terms of preventing problems that may occur in other areas of development.

Keywords: speech delay, language developmental delay, screen exposure in children

Çocukluk ve Adölesan Dönemde Periferik Fasiyal Paralizi Tanılı Hastaların İncelenmesi: Tek Merkez Deneyimleri

Bilgi SAYGI¹, Fatma HANCI², Ayşegül DANIŞ²

¹Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi

²Bolu Abant İzzet Baysal Eah

Sorumlu Yazar: bilgisaygi@gmail.com

Amaç: Fasiyal sinir felci, 7.kraniyal sinirin ya da dallarının farklı nedenlerle hasarına bağlı olarak yüzde hareket azlığı, hareketsizlik ortaya çıkmasıdır. Periferik fasiyal tutulum, üst ve alt yüz kaslarının tutulması ve yüz kaslarının zayıflığı sonucu yüz ifadesi kaybı, tat ve kornea duyumların kaybı, görme sorunları gibi ilerleyici tablolara yol açabilmektedir. Bu çalışmada kliniğimize periferik fasiyal sinir tutulumu ile başvuran hastaların klinik özelliklerini incelemeyi amaçladık.

Yöntem: Bu çalışma 2020-2023 yılları arasında kliniğimize yüzde asimetri, gözde kapanmama, yüzde uyuşukluk vb. şikayetler ile başvuran hastaların dosyaları incelenerek yapıldı. Toplam 54 hastanın dosyaları retrospektif olarak incelendi. Tüm hastaların dosyalarından; yaş, cinsiyet, etiyoloji, muayene bulguları, House-Brakmann evrelemesi, mevsim ve aile özellikleri, tedavi, iyileşme süreleri ve rekürrens oranları kayıt edildi.

Bulgular: Çalışmaya 54 hasta alındı. Hastaların 28 (%51,9)'i kız, 26(%48,1)'sı erkekti. Etiyolojide 3 (%5,6) hastada travma, 5 hastada (%9,3) otit, 8 (%14,8) hastada tonsillit vardı. 38(%70,4) hastada herhangi bir neden bulunamadı. Sol taraf tutulumu 29(%53,7) daha sıkı. 52 hasta 2-6 haftada tam olarak iyileşti. 21(%38,9) hasta kış mevsiminde tanı aldı. İdiyopatik ve etiyolojisi belli olan fasiyal paraliziler arasında yaş, cinsiyet, aile öyküsü, HBS skorları veya sonuç açısından fark yoktu. İyileşme oranları %96,3 idi. 2(%3,7) hastada rezidü kaldı. Steroid tedavisi alan ve almayan hastalar arasında iyileşme sonuçları açısından anlamlı bir fark saptanmadı. 5(%9,3) hastada tekrarlayan ataklar oldu. Nüks süresi 2yıl ile 6 yıl arasında değişmekteydi. 3 hastanın aile öyküsü vardı.

Sonuç: Periferik fasiyal paralizi tanılı hastalarda cinsiyet ayrımı olmamakla beraber her iki cinsiyette sol taraf tutulumu daha sık görülmektedir. Genellikle etiyoloji idiyopattır. Hastalar çoğunlukla tedaviye yanıt verip iyileşmekle beraber, steroid tedavisinin iyileşme üzerine etkisi net değildir.

Anahtar Kelimeler: Bell palsy, Çocukluk çağı, Periferik fasiyal palsy

Clinical Findings of Patients with Peripheral Facial Paralysis in Childhood and Adolescence: Single Center Experiences

Aim: Facial nerve palsy is the occurrence of facial inactivity and immobility due to damage to the 7th cranial nerve or its branches for different reasons. Peripheral facial involvement can lead to progressive manifestations such as loss of facial expression, loss of taste and corneal sensations, and vision problems as a result of the involvement of the upper and lower facial muscles and weakness of the facial muscles. In this study, we aimed to examine the clinical features of patients who applied to our clinic with peripheral facial nerve involvement.

Method: This study was carried out in our clinic between the years 2020-2023. The files of the patients who applied with complaints were examined. The files of a total of 54 patients were reviewed retrospectively. From the files of all patients; Age, gender, etiology, examination findings, House-Brakmann staging, seasonal and family characteristics, treatment, recovery times, and recurrence rates were recorded.

Results: 54 patients were included in the study. Twenty-eight (51.9%) patients were female and 26 (48.1%) were male. Etiology included trauma in 3 (5.6%) patients, otitis in 5 (9.3%) patients, and tonsillitis in 8 (14.8%) patients. No cause was found in 38 (70.4%) patients. Left-side involvement was 29(53.7%) more common. 52 patients fully recovered in 2-6 weeks. 21 (38.9%) patients were diagnosed in the winter season. There was no difference in age, gender, family history, RLS scores, or outcome between idiopathic and obvious facial paralysis. Recovery rates were 96.3%. Residue remained in 2 (3.7%) patients. There was no significant difference in recovery results between patients who received and did not receive steroid therapy. There were recurrent attacks in 5 (9.3%) patients. The duration of recurrence ranged from 2 years to 6 years. 3 patients had a family history.

Conclusion: Although there is no gender discrimination in patients with peripheral facial paralysis, left-sided involvement is more common in both genders. Usually, the etiology is idiopathic. Although patients mostly respond to treatment and recovery, the effect of steroid therapy on recovery is not clear.

Keywords: Bell's palsy, Childhood, Peripheral facial palsy

Hashimoto Tiroiditi Tanılı Pediatrik Hastaların Klinik, Demografik, Laboratuvar ve Radyolojik Özelliklerinin Değerlendirilmesi

Hilal BAKIR¹, Yasemin BARANOĞLU KILINÇ², Zehra MERAL¹, Semih BOLU³

¹Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd.

²İzzet Baysal Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Bolu

³Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi, Çocuk Endokrinoloji

Sorumlu Yazar: hilalbt@gmail.com

Amaç: Bu çalışmada tek bir merkezde 2 yıllık süre boyunca pediatrik Hashimoto tiroiditi (HT) tanısı alan ve takip edilen olguların klinik, demografik, laboratuvar, radyolojik özellikleri sunulmuştur.

Yöntem: Bu çalışmaya Mart 2021- Mart 2023 yılları arasında çocuk endokrinoloji polikliniğine başvuran ve HT tanısı alan veya HT tanısı ile takip edilen toplam 79 pediatrik vaka dahil edildi. Hastaların tanı ve izlemdeki cinsiyet, yaş, aile öyküsü, VKİ (vücut kitle indeksi), başvuru şikayeti, eşlik eden otoimmün hastalık, tiroid fonksiyon testleri, tiroid otoantikörleri, tiroid USG (ultrasonografi) bulguları değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya toplam 79 pediatrik hasta dahil edildi. Hastaların %24' ü erkek (19) %76'sı kız (60) idi. Hastaların ortalama yaşı 13.25 ± 3.3 idi. Erkeklerin yaş ortalaması 13.4 ± 4.2 iken kızların yaş ortalaması 13.2 ± 3.0 idi ve yaş açısından erkek ve kızlar arasında anlamlı bir fark yoktu. Hastaların %70,8'inde (n:56) ailede tiroid hastalığı öyküsü pozitifiti. Hastaların en sık üç başvuru şikayeti saç dökülmesi (%31,6 n:25), halsizlik (%24 n:19), soğuk intoleransı (%17,7 n:14) diğer nadir görülen şikayetler ise cilt kuruluğu, kabızlık, ellerde terleme, boyunda şişlik, çarpıntı, kilo alımı, kilo kaybı, sinirlilik, kronik ürtiker, baş ağrısı idi. Hastaların fizik muayenesinde %21,5'inde (n:17) guatr tespit edildi. Guatr olanların %64,7'si (n:11) evre 1, %23,5'i (n:4) evre 2, %11,7'si (n:2) evre 3 idi. Tüm hastaların 10'unda (%12,6) eşlik eden bir otoimmün hastalık (Vitiligo (n:4), Çölyak hastalığı(n:3), Tip 1 Diabetes Mellitus(n:3)) mevcuttu. Hastaların çoğunluğu subklinik hipotiroidi (%45,5 n:36) ile uyumluydu, %41,7'sinde ötiroid (n:33), %5'inde subklinik hipertiroidi (n:4), %5'inde hipotiroidi (n:4), %2,5'inde hiperitiroidi (n:2) izlendi. Anti-TG pozitiflik (yükseklik) oranı %87,3, Anti-TPO pozitiflik (yükseklik) oranı %87,3, her iki antikorun birlikte yükseklik oranı %79,7 idi. Hastaların tiroid USG sonucunda yalnızca 5'inde (%6,3) boyut artışı izlendi, 12 hastada (%15,1) USG'de tiroidde kanlanma artışı saptandı. Hastaların 8'inde (%10,1) nodül saptandı ve bunların yarısında nodüller kistik yapıdaydı. Yalnızca 1 hastada periferik halo görüldü, hastaların hiçbirinde makro/mikrokalsifikasyon izlenmedi.

Sonuç: HT tanılı pediatrik hastalar farklı klinik ve laboratuvar bulgular ile gelebilmektedir. Hastalığın tanısında ve takibinde tiroid USG önemli bir yere sahiptir. HT'li hastalar eşlik eden otoimmün hastalıklar açısından da değerlendirilmelidirler. Bu çalışma Bolu ilinde pediatrik Hashimoto tiroiditli hastaların klinik, demografik, laboratuvar, radyolojik özelliklerini inceleyen ilk çalışma olması nedeni ile katkı sağlamaktadır.

Anahtar Kelimeler: ANAHTAR SÖZCÜKLER: Hashimoto tiroiditi, pediatrik, hipotiroidizm

Evaluation of Clinical, Demographic, Laboratory and Radiological Characteristics of Pediatric Patients Diagnosed with Hashimoto's Thyroiditis

Aim: In this study, the clinical, demographic, laboratory and radiological characteristics of the cases diagnosed and followed-up for pediatric Hashimoto's thyroiditis (HT) in a single center for a period of 2 years are presented.

Method: In this study, a total of 79 pediatric cases who applied to the pediatric endocrinology outpatient clinic between 2021 and 2023 and were diagnosed with HT and followed-up were evaluated according to gender, age, family history, BMI (body mass index), complaint at presentation, accompanying autoimmune disease, thyroid function tests, thyroid autoantibodies. were evaluated in terms of thyroid USG (ultrasonography) findings.

Results: Of 79 pediatric patients, 76% were girls (60), mean age was 13.25 ± 3.3 years. The mean age of the boys was 13.4 ± 4.2 , and the mean age of the girls was 13.2 ± 3.0 . A family history of thyroid disease was positive in 70.8% (n:56). The three most common complaints are hair loss (31.6% n:25), fatigue (24% n:19), cold intolerance (17.7% n:14), and other rare complaints are dry skin, constipation, sweating in the hands, neck swelling, palpitations, weight gain. On physical examination, goiter was found in 21.5% (n:17). Of those with goitre, 64.7% (n:11) were stage 1, 23.5% (n:4) were stage 2, and 11.7% (n:2) were stage 3. Ten of the patients (12.6%) had a concomitant autoimmune disease (Vitiligo (n:4), Celiac disease (n:3), Type 1 Diabetes Mellitus (n:3)). Majority of the patients were subclinical hypothyroid (45.5% n:36), euthyroid in 41.7% (n:33), subclinical hyperthyroidism in 5% (n:4), hypothyroidism in 5% (n:4), 2.5% had hyperthyroidism (n:2). Anti-TG positivity rate was 87.3%, Anti-TPO positivity rate was 87.3%, and the rate of elevation of both antibodies was 79.7%. Size increase was observed in only 5 (6.3%) patients on thyroid USG, and increased blood supply in the thyroid was detected in 12 patients (15.1%) on USG. Nodules were detected in 8 (10.1%) of the patients, and half of the nodules were cystic.

Conclusion: Pediatric patients with a diagnosis of HT may present with different clinical and laboratory findings. Thyroid USG has an important place in the diagnosis and follow-up of the disease. Patients should be evaluated for accompanying autoimmune diseases.

Keywords:: Hashimoto's thyroiditis, pediatric, hypothyroidism

Spontan Pnomomediastinum Olgularında 10 Yıllık Deneyimimiz

Mehmet SARIKAYA¹, Fatma ÖZCAN SIKI¹

¹Selcuk University Faculty Of Medicine

Sorumlu Yazar: doktorozcan@hotmail.com

Amaç: Spontan pnömomediastinum, sıklıkla doğum, ağır egzersiz, kusma ve öksürme gibi intratorasik basınçta akut değişikliklere neden olan aktivitelerle tetiklenen, nadir görülen bir antitedir. Hastalığın tedavisi ve hastalık sürecinin yönetimi için bir fikir birliği veya standardizasyon yoktur. Bu çalışmada çocuklarda görülen spontan pnömomediastinum olguların tedavi yönetiminde 10 yıllık deneyimimizi paylaşmayı amaçladık .

Yöntem: Kliniğimizde ocak 2013-Ocak 2023 yılları arasında spontan pnömomediastinum nedeniyle tedavi gören hasta dosyaları geriye yönelik incelendi. Hastaların demografik verileri yanısıra ; pnömomediastinum etyolojisi ; tedavi süreci ; görüntüleme tetkikleri ayrıntılı olarak incelendi. Etiyolojide travma ve uzun süreli entübasyon sürecine sekonder gelişen ve trakeostomi komplikasyonu olan hastalar çalışmadan çıkarıldı.

Bulgular: On yılda 15 spontan pnömomediastinum olgusu geriye yönelik incelendi. Olguların yaş ortalaması 12±5.4 idi ve dokuzu erkek, altısı kız hasta idi. Etiyolojide 3 hastada astım ; 5 hastada pnomoni ; 6 hastada zorlu yutma mevcuttu. Olguların tamamında bilgisayarlı toraks tomografisi ile tanı kesinleştirildi. Bir hastada da diyabetik keatoasidoz sonucu oluşan Kussmaul solunumuna bağlı pnömomediastinum geliştiği görüldü. Pnomoni olgularında 3 hastada COVID-19 pnomonisi sonrası pnömomediastinum görüldü. Olguların 10unda subkutan amfizem ; 6 sıda yutma güçlüğü; 10 unda boğaz ağrısı; 9 unda nefes darlığı olduğu görüldü. Olguların tamamı 3±1,2 gün en az 2. basamak yoğun bakımda takip edildi. Yutma güçlüğü olan 6 olguya özofagus perorasyonunu ekarte edilmesi amaçlı özofagografi görüldü ve olası mikroperforasyon nedeniyle ortalama 36±6 saat oral kapalı takip edildi. Pnomomediastinum nedeniyle yaşamını yitiren hastamız olmadı.

Sonuç: Spontan pnömomediastinum çocuklarda nadir görülen fakat mortalitesi yüksek olabilen bir hastalıktır bu nedenle ilk 24-48 saat yoğun bakım şartlarında takip edilmelidir. Etiyolojide en sık zorlu yutma ve çeşitli nedenlerle oluşan şiddetli öksürük atakları görülmektedir. Yutma güçlüğü sonrası oluşan pnömomediastinum olguları olası özofagus perforasyonu ihtimali nedeniyle ilk 24-48 saat oral kapalı takip edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: spontan pnömomediastinum , pnömomediastinum , çocuk , COVID-19

10 Years of Experience in Spontaneous Pnomomediastinum

Aim: Spontaneous pneumomediastinum is a rare entity that is often triggered during labor by activities that cause acute changes in intrathoracic pressure, such as strenuous exercise, vomiting, and coughing. There is no consensus or standardization for the treatment of the disease and the management of the disease process. In this study , we aimed to share our 10 years of experience in the management of spontaneous pneumomediastinum cases in children .

Method: The files of patients who were treated for spontaneous pneumomediastinum in our clinic between January 2013 and January 2023 were reviewed retrospectively. In addition to the demographic data of the patients; pneumomediastinum etiology ; treatment process ; imaging studies were examined in detail. Patients with tracheostomy complications secondary to trauma and long-term intubation in etiology were excluded from the study.

Results: Fifteen spontaneous pneumomediastinum cases in 10 years were retrospectively reviewed. The mean age of the cases was 12±5.4, and nine were male and six were female. Asthma in 3 patients in etiology; pneumonia in 5 patients; Difficult swallowing was present in 6 patients. The diagnosis was confirmed by computed tomography of the thorax in all cases. It was observed that pneumomediastinum developed due to Kussmaul respiration resulting from diabetic keatoacidosis in one patient. In pneumonia cases, pneumomediastinum was seen in 3 patients after COVID-19 pneumonia. Subcutaneous emphysema in 10 of the cases; 6 water swallowing difficulties; sore throat in 10; It was observed that 9 of them had shortness of breath. All of the cases were followed up in the second level intensive care unit for at least 3±1.2 days. Esophagography was performed to rule out esophageal perforation in 6 patients with swallowing difficulties and they were followed up for 36±6 hours orally closed due to possible microperforation. We did not have any patient who died due to pnömomediastinum.

Conclusion: Spontaneous pneumomediastinum is a rare disease in children with a high mortality rate. Therefore, it should be followed up under intensive care conditions for the first 24-48 hours. Difficulty swallowing and severe coughing attacks caused by various reasons are the most common etiology. Pneumomediastinum cases occurring after swallowing difficulties should be followed up for the first 24-48 hours orally closed due to the possibility of possible esophageal perforation.

Keywords: spontaneous pnömomediastinum , pnömomediastinum , child , COVID-19

Çocuklarda Bulantı-Kusmanın Önlenmesi ve Tedavisi İçin Kullanılan Akupunktur/Akupresyon Yayınlarının Bibliyometrik Analizi

Fatma SARGIN¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Beyhekim Eğitim Ve Araştırma Hastanesi
Sorumlu Yazar: fatmasargin@yahoo.com.tr

Amaç: Bu araştırmanın amacı, çocuklarda bulantı-kusmanın önlenmesi ve tedavisi için kullanılan akupunktur/akupresyon ile ilgili literatürü analiz etmek ve gelecekteki araştırmalara rehberlik etmektir.

Yöntem: 01.01.1990 - 31.12.2022 tarihleri arasında Web of Science (WoS) All Databases koleksiyonunda çocuklarda bulantı-kusmanın önlenmesi ve tedavisi için kullanılan akupunktur/akupresyon ile ilgili yayınlar tarandı. Bu arama sırasında kullanılan anahtar kelimeler ["acupuncture OR acupressure" (All Fields) and "nausea OR vomiting" (All Fields) and "pediatric OR paediatric OR child OR children" (All Fields)] şeklindeydi. Bu aramanın ardından elde edilen yayınlar tek tek taranarak bu çalışmaya uygun olup olmadığı tespit edilmiştir. Yazarlar, kuruluşlar, ülkeler, dergiler, yayın türleri, yayın dilleri, yayınların yıllara göre dağılımı, Web of Science kategorileri ve en çok kullanılan anahtar kelimeler Web of Science (WoS) Tüm Veritabanları koleksiyonundan elde edildi. Elde edilen tüm bu verilerden betimsel analizler gerçekleştirildi.

Bulgular: Çocuklarda bulantı-kusmanın önlenmesi ve tedavisi için kullanılan akupunktur/akupresyon ile ilgili yayın sayısı 117 olarak tespit edildi. Tüm yayınların %63.2'si son 10 yılda yayınlanmıştır. Tüm yayınlardan sadece 2 tanesinin (Fransızca, Almanca) dili İngilizce değildi. Bu 117 yayın 64 farklı dergide yayınlanmıştır. Bu yayınlarda en aktif yazarlar; Kelly KM (5), Liodden I (5), Norheim AJ (5), Vohra S (5), en aktif ülke; tüm yayınların %46.1'ine sahip ABD, en aktif dergi; 40 (%34.1) yayın ile "Pediatrics" ve en aktif kuruluş; 8 (6.8%) yayın ile "Harvard University" olmuştur. En sık kullanılan anahtar kelimeler "acupuncture, nause, vomiting, pediatrics ve chemotherapy" oldu. Yayın türlerinin dağılımına bakıldığında neredeyse tüm makalelerin %90'ını araştırma makaleleri 73 (%62.3) ve derlemeler 32 (27.3%) olmuştur.

Sonuç: Web of Science (WoS) All Databases koleksiyonunda bugüne kadar yayınlanan pediatri alanındaki bulantı-kusmanın önlenmesi ve tedavisi için kullanılan akupunktur/akupresyon ile ilgili tüm makaleleri analiz ettik. Erişkinler kadar olmasa da pediatrik hastalarda da geniş bir literatürün ortaya çıktığı aşıkardır. Özellikle son 10 yıl içinde ciddi bir şekilde artan yayın sayısı göze çarpmakta olup bu konu da ilerleyen yıllarda daha geniş yelpazede bir literatür artışının beklenmesi de muhtemeldir.

Anahtar Kelimeler: Akupunktur, akupresyon, bulantı, kusma, çocuk

Bibliometric Analysis of Acupuncture/Acupressure Publications Used for the Prevention and Treatment of Nausea and Vomiting in Children

Aim: The aim of this research is to analyze the literature on acupuncture/acupressure used for the prevention and treatment of nausea and vomiting in children and to guide future research.

Method: Between 01.01.1990 and 31.12.2022, publications on acupuncture/acupressure used for the prevention and treatment of nausea and vomiting in children were searched in the Web of Science (WoS) All Databases collection. The keywords used during this search were ["acupuncture OR acupressure" (All Fields) and "nausea OR vomiting" (All Fields) and "pediatric OR paediatric OR child OR children" (All Fields)]. The publications obtained after this search were scanned one by one and it was determined whether they were suitable for this study. Authors, organizations, countries, journals, publication types, publication languages, distribution of publications by years, Web of Science categories and the most used keywords were obtained from the Web of Science (WoS) All Databases collection. Descriptive analyzes were carried out from all these data obtained.

Results: The number of publications on acupuncture/acupressure used for the prevention and treatment of nausea and vomiting in children was 117. 63.2% of all publications were published in the last 10 years. Of all publications, only 2 (French, German) were not in English. These 117 publications were published in 64 different journals. The most active authors; Kelly KM (5), Liodden I (5), Norheim AJ (5), Vohra S (5), the most active country; USA, which has 46.1% of all publications, the most active journal; 40 (34.1%) "Pediatrics" and the most active organization; 8 (6.8%) "Harvard University". The most frequently used keywords were "acupuncture, nausea, vomiting, pediatrics and chemotherapy". Looking at the distribution of publication types, almost 90% of all articles were research articles, 73 (62.3%) and reviews 32 (27.3%).

Conclusion: We analyzed all articles on acupuncture/acupressure used for the prevention and treatment of nausea and vomiting in the field of pediatrics published to date in the Web of Science (WoS) All Databases collection. It is obvious that a large literature has emerged in pediatric patients, although not as much as in adults. Especially in the last 10 years, the number of publications has increased significantly, and it is possible to expect a wider range of literature on this subject in the coming years.

Keywords: *Acupuncture, acupressure, nausea, vomiting, child*

Anormal Uterin Kanamalı Olguların Değerlendirilmesi

Gülin KARACAN KÜÇÜKALİ¹, Şenay SAVAŞ ERDEVE¹

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği
Sorumlu Yazar: gulinkucukali@gmail.com

Amaç: Anormal uterin kanama (AUK), adolesan dönemde sıklıkla görülebilen menstruel döngü bozukluğudur. En sık nedeni hipotalamo-hipofiz- gonad aksının olgunlaşmamasıdır. Şiddetine göre hafif, orta, ağır olarak sınıflandırılmaktadır. Ağır vakalarda anemi gelişimine bağlı hemodinami etkilenmektedir. Biz bu çalışmada çocuk endokrinoloji kliniğine başvuran AUK'lı olguların başvuru, klinik özellikleri ve tedavilerini irdelemeyi amaçladık.

Yöntem: Ekim 2022-Ocak 2023 tarihleri arasında AUK nedeni ile başvuran toplam 15 olgunun dosya kayıtları incelendi. Olguların antropometrik verileri, hematolojik parametreleri, pelvik ultrasonografi bulguları ve tedavileri değerlendirildi. Antropometrik veriler ortalama± standard sapma(SDS) olarak, diğer sonuçlar ise ortanca (minimum-maksimum) şeklinde ifade edildi.

Bulgular: Ortanca başvuru yaşı 12,7 (9,9-17,2) yıl idi. Ortalama vücut ağırlığı SDS 0,4 ±1, boy SDS 0,4 ±1,4, vücut kitle indeksi SDS 0,3 ±1 idi. İki olgunun ilk menarşi idi. Olguların adet süresi 20 gün (2-60 gün) ve günlük ped sayısı 4,5 (2-8) idi. Başvuru ortanca hemoglobin değeri 8,9 g/dl (4,8-13,1) ve ferritin 7,2 mcg/L (2-27,6) idi. Olguların koagülasyon parametreleri (aptt-pt-INR) normaldi. Bir olgu hariç tüm olguların koagülasyon faktör düzeyleri normaldi. Bir olguda hafif von willebrand faktör eksikliği saptandı. Overde basit/hemorajik kist saptanan dört olgu dışında pelvik ultrasonografi değerlendirmeleri normaldi. Akut kanamaya bağlı hipotansiyon, taşikardi gibi yetmezlik bulgusu gelişen beş olguya eritrosit süspansiyonu verildi. Tüm olgulara demir desteği başlandı. Sekiz olguya 0,03 mg etinil östradiol+ 0,15 mg levonorgestrel, iki olguya 10 mg didrogesteron, lupus antikoagulanı pozitif olan bir olguya 5 mg medroksiprogesteron, bir olguya mefenamik asit ve 10 yaşından önce menarşi başlayan bir olguya da löprolid asetat tedavisi başlandı. Tüm olguların kanamaları bu tedaviler ile durdu ve olgular izleme alındı.

Sonuç: AUK, adolesan döneminin en sık problemlerinden biridir. Genellikle tedaviye iyi yanıt vermekle birlikte hemodinamik stabilitenin hızlıca bozulabileceği geniş bir yelpazedir. Bu anlamda olguların yakın takibi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: adolesan, anormal uterin kanama, menstruel döngü

Evaluation of the Cases with Abnormal Uterine Bleeding

Aim: Abnormal uterine bleeding (AUB) is a menstrual cycle disorder that can be seen frequently in adolescence. The most common cause is the immaturity of the hypothalamic-pituitary-gonad axis. It is classified according to its severity as mild, moderate, and severe. In severe cases, hemodynamics is affected due to the development of anemia. In this study, we aimed to examine the presentation, clinical features, and treatment of patients with AUB who applied to the pediatric endocrinology clinic.

Method: File records of 15 patients who applied for AUB between October 2022 and January 2023 were analyzed. Anthropometric data, hematological parameters, pelvic ultrasonography findings, and treatments of the cases were evaluated. Anthropometric data were expressed as mean±standard deviation (SDS), and other results were expressed as median (minimum-maximum).

Results: The median age at presentation was 12.7 (9.9-17.2) years. The mean body weight SDS was 0.4±1, height SDS 0.4±1.4, and body mass index SDS 0.3±1. It was the first menarche of the two cases. The menstrual duration of the cases was 20 days (2-60 days) and the number of daily pads was 4.5 (2-8). The median hemoglobin value at admission was 8.9 g/dl (4.8-13.1) and ferritin was 7.2 mcg/L (2-27.6). The coagulation parameters (aptt-pt-INR) of the cases were normal. The coagulation factor levels were normal in all patients except one. Mild von Willebrand factor deficiency was detected in one case. The pelvic ultrasonography evaluations were normal, except for four cases with simple/hemorrhagic cysts in the ovary. Erythrocyte suspension was given to five patients who developed signs of hypotension and tachycardia due to acute bleeding. Iron supplementation was started in all cases. Eight patients received 0.03 mg ethinyl estradiol + 0.15 mg levonorgestrel, 10 mg dydrogesterone in two patients, 5 mg medroxyprogesterone in one patient with lupus anticoagulant, mefenamic acid in one patient, and leuprolide acetate in one patient who started menarche before the age of 10 years. Bleeding of all cases stopped with these treatments and the cases were followed up.

Conclusion: AUB is one of the most common problems of adolescence. Although it usually responds well to treatment, it is a wide spectrum in which hemodynamic stability can deteriorate rapidly. In this sense, close follow-up of the cases is important.

Keywords: adolescent, abnormal uterine bleeding, menstrual cycle

Prematüre Bebeklerde D Vitamini ve Enfeksiyon İlişkisi

Harun MAMAÇ¹, Tutku ÖZDOĞAN¹, Mehtap TURFAN¹

¹Süleymaniye Kadın Doğum Ve Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi
Sorumlu Yazar: harunmamac1@gmail.com

Amaç: D vitamininin son yıllarda bağışıklık sistemine olan etkileri üzerine çalışmalar yapılmaktadır. Maternal D vitamini eksikliğinin sık görüldüğü ülkemizde yenidoğan bebeklerdeki D vitamini eksikliği enfeksiyonlara yatkınlığı arttırabilir. Bebeklerin D vitamini düzeyinin maternal düzeyle korele olduğu bilinmektedir. Çalışmamızda prematüre bebeklerin 25-OH D vitamini düzeyi ile yoğun bakımda kaldıkları dönemdeki kolonizasyon özellikleri, enfeksiyonlar, respiratuar distres sendromu, bronkopulmoner displazi (BPD), prematüre retinopatisi (ROP) arasındaki ilişkileri incelemeyi amaçladık.

Yöntem: Çalışmamıza Eylül-Aralık 2013 tarihleri arasında Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde izlenen 35 haftanın altında konjenital anomalisi olmayan prematüre bebekler prospektif olarak alındı. Hastaların ilk alınan 25-OH D vitamini, Ca, P, Mg, ALP değerleri kaydedildi. Hastalardan 1. ,7. ve 14. günlerde orofarengeal, koltuk altı ve rektal sürüntü kültürleri alındı. Hastanın 25-OH D vitamini düzeyi ile gestasyon haftası, doğum kilosu, cinsiyet, Ca, P, Mg, ALP düzeyleri, solunum sıkıntısı, erken ve geç sepsis, BPD, ROP, mortalite parametreleri karşılaştırıldı.

Bulgular: Çalışmaya 32 hasta dahil edildi, %72'si kızdı. Ortalama gestasyonel yaş $31,0 \pm 2,9$ hafta, doğum tartıları $1594,4 \pm 540,8$ gramdı. Ortalama 25-OH D vitamini düzeyi $6,3 \pm 5,0$ ng/ml idi. Hastaların %6'sında yetersizlik (15-20ng/ml), %44'ünde eksiklik (5-15ng/ml) ve %50'sinde ağır eksiklik (<5ng/ml) vardı. 25-OH D vitamini düzeyi 20 ng/ml üzerinde olan hasta yoktu. Annelerin %25'i örtülüydü ve %91'i gebelikte D vitamini kullanmamıştı. Hastalarımızın yatışta alınan Ca, P, Mg, ALP değerleri normaldi. 25-OH D vitamini düzeyi ile gestasyon haftası, doğum kilosu, cinsiyet, Ca, P, Mg, ALP düzeyleri, solunum sıkıntısı, erken ve geç sepsis, BPD, ROP, mortalite arasında anlamlı korelasyon yoktu ($p>0,05$). Erken sepsisi olan ve koryoamniyonitli anne bebeklerinde D vitamini anlamlı derecede düşüktü ($p<0,05$). Sürüntü kültürlerinde üreme olan grupla olmayan grup arasında D vitamini düzeyi açısından anlamlı fark bulunmadı ($p>0,05$).

Sonuç: Hastalarımızın tümünde 25-OH D vitamin düzeyi düşüktü. Koryoamniyonitli annelerin prematüre bebeklerinde ve erken sepsisi olan prematüre bebeklerde 25-OH D vitamin düzeyi anlamlı düşük olmakla birlikte alınan sürüntü kültürlerinde ilişkisi saptanmayabilir. Maternal D vitamini replasmanı ile perinatal immunitenin desteklenebileceği ve prematüre doğumların engellenebileceğini gösterebilecek çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: 25-OH D vitamini, prematürite, sepsis

Relationship Between Vitamin D and Infection in Premature Babies

Aim: In recent years many studies have been conducted related to the effects of vitamin D on the immune system. In our country where maternal vitamin D deficiency is common, deficiency of vitamin D in newborn babies may increase the susceptibility of infections. It is known that the vitamin D level of infants is correlated with the maternal level. In our study, we aimed to examine the relationship between 25-OH vitamin D levels of premature babies and their clinical characteristics such as colonization, infections, respiratory distress syndrome, bronchopulmonary dysplasia (BPD), retinopathy of prematurity (ROP) during hospitalization in the intensive care.

Method: In our study, premature babies under 35 weeks of age, without any congenital anomalies who were hospitalized in the Newborn Intensive Care Unit between September and December 2013 were prospectively included. The first 25-OH vitamin D, Ca, P, Mg, ALP values of the babies were recorded. Oropharyngeal, axillary and rectal swab cultures of babies were taken on their 1st, 7th and 14th day. The 25-OH vitamin D levels of the babies were compared with the week of gestation, birth weight, gender, Ca, P, Mg ALP level, respiratory distress, early and late sepsis, BPD, ROD and mortality parameters.

Results: Thirty two patients were included in the study, 72% were girls. Mean gestational age was 31.0 ± 2.9 weeks and birth weight was 1594.4 ± 540.8 grams. The level of 25-OH vitamin D was 6.3 ± 5.0 ng/ml. 6% had insufficiency (15-20 ng/ml), 44% had deficiency (5-15 ng/ml) and 50% had severe deficiency (<5 ng/ml). There was no baby with level of 25-OH vitamin D above 20 ng/ml. 25% of mothers were turbaned (covered) and 91% didn't use vitamin D during pregnancy. The Ca, P, Mg, ALP values of our patients were normal. There was no significant correlation between 25-OH vitamin D level and gestational week, birth weight, gender, Ca, P, Mg, ALP levels, respiratory distress, early and late sepsis, BPD, ROP, mortality ($p > 0.05$). Vitamin D was significantly lower in infants of mothers with early sepsis and chorioamnionitis ($p < 0.05$). There was no significant difference in vitamin D levels between the group with and without growth in swab cultures ($p > 0.05$).

Conclusion: All of our patients were with low level of 25-OH vitamin D. Although 25-OH Vitamin D level was significantly lower in premature babies of mothers with chorioamnionitis and in premature babies with early sepsis, its relationship may not be detected in swab cultures. Further studies are needed to demonstrate that perinatal immunity can be supported and premature births can be prevented by replacing maternal vitamin D.

Keywords: 25-OH vitamin D, prematurity, sepsis

Kistik Fibrozlu Hastalarda CFTR Modulatör Tedavisinin Takip ve Tedavi Sonuçları

İpek DUMAN², Gökçen ÜNAL¹, Sevgi PEKCAN¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bd

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Tıbbi Farmakoloji Bd

Sorumlu Yazar: yildirim.gokcen@hotmail.com

Amaç: Kistik fibroz (KF) ölümcül bir genetik akciğer hastalığıdır. Ivacaftor (IVA) ve elexacaftor (ELX), tezacaftor (TEZ) ve IVA'nın kombinasyonu (Trikafta®, Kaftrio®) CFTR geninin F508del mutasyonunu hedefleyen yeni CF transmembran iletkenlik (CFTR) modulatörleridir. Bu ilaçlar CFTR proteininin aktivitesini artırır ve mortalite ve morbiditeyi azaltır. Ancak, yüksek maliyet nedeniyle hastaların ilaca erişiminin sınırlı olması nedeniyle, tüm hastalarımıza uygulanamamaktadır. CFTR modulatör tedavisi alan hastaların demografik ve klinik özelliklerini ve takip sonuçlarını değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: CFTR modulatör tedavisi alan hastaların klinik özellikleri, ter ve akciğer fonksiyon testlerinin ilk 6 ay içindeki tedavi sonuçları ve yan etkiler incelenmiştir.

Bulgular: Rutin CF tedavisine ek olarak, halen tedavi ve takip altında olan 9 hastaya (7 kadın / 2 erkek) Eylül 2021'den bu yana CFTR düzenleyicisi (kaftrio® + IVA: 3, trikafta®: 5, IVA: 1) tedavisi başlanmıştır. Bu hastaların yaş ortalaması: 16.55± 6 yıl, F508del homozigot: 5/9, 6 ayda alevlenmeler: 0/9, akciğer radyolojik görüntüsünde düzelme: 4/9, karaciğer enzimlerinde artış: 1/9, döküntü: 2/9, unutkanlık: 1/9; Hastaların tedavi dönemlerinde akciğer fonksiyonlarındaki ortalama değişiklikler; FEV₁: 78.11± 24.22L'ye karşı 81.71± 20.89L, FVC: 80.66± 19.4L'e karşı 82.75± 14.35L, FEV₁/FVC: 96.11±10.36'e karşı 95.5±12.11 ve Ter Klor düzeyi: 62.68±28.73'e karşı 45.0± 29.61mmol/L olarak saptanmıştır.

Sonuç: Kombinasyon tedavisi iki düzelticiyi (TEZ ve ELX) ve bir güçlendiriciyi (IVA) içerir. 6 yaş üstünde, F508del mutasyonunun en az bir kopyasına veya CFTR geninde in vitro verilere dayalı olarak yanıt veren belirli mutasyonlara sahip KF'li kişilerde kullanım için onaylanmıştır. IVA, CFTR proteininin seçici bir güçlendiricisidir; doğrudan mutant proteine bağlanır ve klorür kanalını açar. ELX ve TEZ, mutant F508del-CFTR proteinine bağlanarak CFTR düzelticileri olarak işlev görür ve doğru formu oluşturarak hücre yüzeyine ulaşmasını sağlar. Hastalarımızdan aldığımız ümit verici klinik ve laboratuvar sonuçları ve mevcut literatür göz önüne alındığında, CFTR modulatörü ilaçların tüm hastalar için kolayca ulaşılabilir olması gerektiği görüşüdeyiz.

Anahtar Kelimeler: Kistik fibroz, ivacaftor, transmembran iletkenlik modulatörü, trikafta

Follow-up and Treatment Results of CFTR Modulator Therapy in Patients with Cystic Fibrosis

Aim: Cystic fibrosis (CF) is a fatal genetic lung disease. Ivacaftor (IVA) and the combination of elexacaftor (ELX), tezacaftor (TEZ), and IVA (Trikafta®, Kaftrio®) are new CF transmembrane conductance (CFTR) modulators targeting the F508del mutation of the CFTR gene. These drugs increase the activity of the CFTR protein and reduce mortality and morbidity. However, due to patients' limited access to the drug due to the high cost, it cannot be used for all of our patients. We aimed to evaluate the demographic and clinical characteristics and follow-up results of patients receiving CFTR modulator therapy.

Method: The clinical characteristics of patients receiving CFTR modulator therapy, the treatment results of sweat and lung function tests within the first six months, and side effects were examined.

Results: Since September 2021, in addition to routine treatment, CFTR modifier (Kaftrio® + IVA: 3, Trikafta®: 5, IVA: 1) treatment was started for nine patients (7 females/2 males) currently on treatment and follow-up. Mean age of these patients: 16.55± 6 years, F508del homozygous: 5/9, exacerbations at 6 months: 0/9, improvement in lung radiological image: 4/9, increase in liver enzymes: 1/9, rash: 2/9, forgetfulness: 1/9; Average changes in lung function of patients during treatment periods are; FEV₁: 78.11±24.22L vs. 81.71±20.89L, FVC: 80.66±19.4L vs. 82.75±14.35L, FEV₁/FVC: 96.11±10.36vs. 95.5±12.11 and Sweat Chloride level: 62.68±28.73 vs. 45.0±29.61mmol/L.

Conclusion: Combination therapy includes correctors (TEZ and ELX) and potentiator (IVA) approved for use in over six years of age who have at least one copy of the F508del mutation or specific mutations in the CFTR gene that respond. IVA is a selective potentiator of the CFTR protein; It binds directly to the mutant protein and opens the chloride channel. ELX and TEZ act as CFTR correctors by binding to the mutant F508del-CFTR protein, forming the correct form and allowing it to reach the cell surface. Given the promising clinical and laboratory results we have received from our patients and the available literature, we are of the opinion that CFTR modulator drugs should be easily accessible to all patients.

Keywords: Cystic fibrosis, ivacaftor, transmembrane conductance regulator, trikafta

Hashimoto Tiroiditi Olan Çocuk ve Adölesanlarda Vitamin D Düzeylerinin Değerlendirilmesi

Aslıhan ARASLI YILMAZI¹, Şenay SAVAŞ ERDEVE¹

¹Sb Ankara, Etilik Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği

Sorumlu Yazar: draslihanarasli@hotmail.com

Amaç: Vitamin D kalsiyum-fosfor metabolizması ve kemik sağlığı üzerindeki bilinen etkilerine ek olarak potansiyel bir anti-enflamatuar ve immünomodülatör etkisi olduğu gösterilmiş olan steroid yapıda bir hormondur. Son yıllarda yapılan çalışmalar vitamin D eksikliğinin inflamasyon ve bağışıklık sisteminin deregülasyonu ile ilişkili olarak Hashimoto Tiroiditi (HT) gibi otoimmün tiroid hastalıklarının da içinde bulunduğu pekçok kronik hastalık etiopatogenezinde rol alabileceğini göstermiştir. Çalışmamızda, HT'li hastalarda düzeylerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Tiroid oto antikor pozitifliği ve USG bulgularına göre yeni tanı almış 50 HT hastası retrospektif olarak değerlendirildi. Hastalar vitamin D düzeylerine göre üç gruba ayrıldı. 25(OH) vitamin D düzeyinin $\geq 30,0$ ng/ml olması Vitamin D yeterliliği; 20 ile 29,9 ng/ml arası olması Vitamin D yetersizliği; ve < 20 ng/ml olması vitamin D eksikliği olarak tanımlandı. Bu üç grup yaş, cinsiyet, tiroid fonksiyon testleri, tiroid oto antikorları ve USG bulguları ile karşılaştırıldı.

Bulgular: Olgularımızın yaş ortalaması $12,85 \pm 3,74$ olup, % 82' si kızdı. HT tanısı alan olguların % 72'inde D vitamini eksikliği mevcut olup, sadece %8'inde vitamin D düzeyi yeterliydi D vitamini yeterli olan grupta anti tiroglobulin düzeyi istatistiksel olarak daha düşüktü ($p < 0,05$). Vitamin D düzeyi anti tiroid peroksidaz ve anti tiroglobulin antikor düzeyleri ile ille negatif korele olarak bulundu.

Sonuç: Literatürle uyumlu olarak çalışmamız D vitamini ve tiroid antikor seviyeleri arasındaki negatif ilişkiyi desteklemektedir. Bu nedenle HT hastalarında vitamin D düzeyi mutlaka değerlendirilmelidir. Düşük D vitamini seviyelerine sahip hastaların otoimmün tiroidit geliştirme riskinin yüksek olup olmadığını belirlemek ya da HT 'de terapötik bir ajan olarak D vitamininin rolünün anlaşılması için uzun süreli, randomize kontrollü çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Hashimoto Tiroiditi, Vitamin D, çocuk, adölesan

Evaluation of Vitamin D Levels in Children and Adolescents with Hashimoto's Thyroiditis

Aim: Vitamin D is a steroid hormone that has been shown to have a potential anti-inflammatory and immunomodulatory effect in addition to its known effects on calcium-phosphorus metabolism and bone health. Recent studies have shown that vitamin D deficiency may play a role in the etiopathogenesis of many chronic diseases, including autoimmune thyroid diseases such as Hashimoto's Thyroiditis (HT), associated with inflammation and deregulation of the immune system. Our study aimed to evaluate its levels in patients with HT.

Method: According to thyroid autoantibody positivity and USG findings, 50 newly diagnosed HT patients were evaluated retrospectively. The patients were divided into three groups according to their vitamin D levels. 25(OH) vitamin D level ≥ 30.0 ng/ml Vitamin D adequacy; It was defined as Vitamin D deficiency between 20 and 29.9 ng/ml; and vitamin D deficiency < 20 ng/ml. These three groups were compared with age, gender, thyroid function tests, thyroid auto antibodies and USG findings.

Results: The mean age of our cases was 12.85 ± 3.74 , 82% of them were girls. 72% of the cases diagnosed with HT had vitamin D deficiency, and only 8% had sufficient vitamin D level. Anti-thyroglobulin in the vitamin D-sufficient group level was statistically lower ($p < 0.05$). Vitamin D level was found to be negatively correlated with anti-thyroid peroxidase and anti-thyroglobulin antibody levels.

Conclusion: Our study, in accordance with the literature, supports the negative relationship between vitamin D and thyroid antibody levels. Therefore, vitamin D level should be evaluated in patients with HT. Long-term, randomized controlled studies are needed to determine whether patients with low vitamin D levels are at high risk of developing autoimmune thyroiditis or to understand the role of vitamin D as a therapeutic agent in HT.

Keywords: Hashimoto Thyroiditis, Vitamin D, child, adolescent

Yeni Klinikte Eski Sorun; MIS-C Hastalarımızda Adrenal Fonksiyonların Değerlendirilmesi

Saime ERGEN DİBEKLİOĞLU¹, Beray SELVER EKLİOĞLU¹, Mehmet Emre ATABEK¹, Kamil Uğur ŞANAL²,
Özge METİN AKCAN³

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları

³Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları

Sorumlu Yazar: drsaimeergen@yahoo.com

Amaç: Çocuklarda multisistem inflamatuvar sendrom (MIS-C), Koronavirüs 2019 (COVID-19) enfeksiyonu ile ilişkili çoklu organ tutulumu ve artmış inflamatuvar belirteçler ile karakterize nadir fakat ölümcül olabilecek kadar ciddi, sistemik otoinflamatuvar klinikte. COVID-19'un birçok sistem üzerindeki etkileri iyi bilinmesine rağmen endokrin sistem üzerindeki etkilerine ilişkin veriler sınırlıdır. Hipotalamus hipofiz adrenal (HHA) eksen, COVID-19 enfeksiyonu sırasında IL-6, toll benzeri reseptörler (TLR) gibi sitokinlerin aracılık ettiği enflamatuvar süreçle bozulabilir. MIS-C tedavi protokollerinde bulunan suprafizyolojik dozlardaki glukokortikoidlerin kullanımında sekonder adrenal yetmezliğin diğer önemli sebebidir. Özellikle açıklanamayan hipotansiyon, hipoglisemi ve hiponatremisi olan COVID-19 hastalarında HHA eksen dikkatli değerlendirilmelidir. Adrenokortikal yanıtın önemli ölçüde bozulması artmış mortalite ve morbidite ile sonuçlanabilir. Bu çalışmada, COVID-19 enfeksiyonu sonrası MIS-C tablosu ile başvuran hastalarımızın adrenal fonksiyonlarının değerlendirilmesi amaçlandı.

Yöntem: Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Polikliniklerine Ocak 2021-Haziran 2022 tarihleri arasında başvuran MIS-C tanılı hastaların dosya kayıtları ve laboratuvar sonuçları retrospektif taranarak çalışmanın verileri elde edildi.

Bulgular: Çalışmaya alınan MIS-C tanılı 33 hastanın; 13'ü (% 39.4) kız, 20'si (% 60.6) erkek olup yaş ortalaması 11 idi (1-17 yaş). Başvuru anında hastalardan 2'sinde (% 6) hipoglisemi, 13'ünde (% 39.39) hiponatremi ve hipotansiyon mevcuttu ancak tedavi öncesi adrenal fonksiyonların değerlendirilmesine yönelik hormonal tetkik yapılmadı. Klinik ve laboratuvar bulguları ile MIS-C tanısı alan 33 hastanın 19'una (% 57.6) pulse metilprednisolon tedavisi, 23'üne (% 69.7) ise 10 günü aşan suprafizyolojik dozda glukokortikoid tedavisi verildi. Hastalarımızın 18'inde (% 54.5) MIS-C tedavisi sonrası adrenal yetmezlik geliştiği görüldü, 16 hastaya (% 48.4) bazal ACTH ve kortizol değerlerine göre ayrıca vakaların 4'üne (%12.1) yapılan düşük doz ACTH uyarı testi sonrası 2 hastaya (% 0.6) sekonder adrenal yetmezlik tanısıyla fizyolojik dozda hidrokortizon tedavisi başlandı. Hidrokortizon tedavisi alan 17 hastanın ortalama tedavi süresi 56 gündü (10-120 gün) ve 1 hasta hidrokortizon tedavisi almaya devam etmekteydi. Hidrokortizon tedavisi almış olan 18 hastanın 6'sına (%33) ilaç kesilmesi aşamasında düşük doz ACTH uyarı testi ile pik kortizol yanıtı 18 microgr/dl üzeri görülerek, 11 hastanın kontrol tetkiklerinde bazal ACTH ve kortizol değerleri ile tedavileri sonlandırıldı.

Sonuç: Covid-19 enfeksiyonu sonucu gözlenen MIS-C'da başvuru anında ve izlemde klinik, laboratuvar bulguları ile adrenal yetmezliğin dışlanması gerektiği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Covid-19, MIS-C, Adrenal yetmezlik.

Old Problem in New Clinic; Evaluation of Adrenal Functions in Our MIS-C Patients

Aim: Multisystem inflammatory syndrome (MIS-C) in children is a rare but potentially fatal, systemic autoinflammatory clinic characterized by multi-organ involvement and increased inflammatory markers associated with Coronavirus 2019 (COVID-19) infection. Although the effects of COVID-19 on many systems are well known, data on the effects on the endocrine system are limited. The hypothalamic pituitary-adrenal (HPA) axis may be disrupted by the inflammatory process mediated by cytokines such as IL-6, toll-like receptors (TLR) during COVID-19 infection. The use of supraphysiological doses of glucocorticoids in MIS-C treatment protocols is another important cause of secondary adrenal insufficiency. The HPA axis should be evaluated, especially in COVID-19 patients with unexplained hypotension, hypoglycemia, and hyponatremia. The adrenocortical response may be significantly impaired, resulting in increased mortality and morbidity. The aim of this study was to evaluate the adrenal functions of children presenting with MIS-C after COVID-19 infection.

Method: The data of the study were obtained by retrospectively scanning the file records and laboratory results of patients with MIS-C who applied to Meram Medical Faculty Pediatric Endocrinology Polyclinics between January 2021 and June 2022.

Results: Of the 33 patients diagnosed with MIS-C included in the study; 13 (39.4%) were girls, 20 (60.6%) were boys, with a mean age of 11 (1-17 years). At the time of admission, 2 (6%) of the patients had hypoglycemia, 13 (39.39%) had hyponatremia and hypotension, but hormonal tests for the evaluation of adrenal functions could not be performed before the treatment. Of 33 patients diagnosed with MIS-C, 19 (57.6%) received pulse methylprednisolone therapy, and 23 (69.7%) received supraphysiological dose glucocorticoid therapy for more than 10 days. Adrenal insufficiency was observed in 18 (54.5%) of our patients after MIS-C treatment. According to baseline ACTH, cortisol values in 16 patients (48.4%), low-dose ACTH stimulation test was performed in 4 (12.1%) of the patients, and in 2 patients physiological dose of hydrocortisone treatment was started with the diagnosis of secondary adrenal insufficiency (0.6%) with this test. 17 patients who received hydrocortisone treatment for an average of 56 days (10-120 days), 1 patient continued to receive hydrocortisone treatment. In 6 (33%) of 18 patients who received hydrocortisone therapy, with low-dose ACTH stimulation test during drug discontinuation.

Conclusion: It should not be forgotten that adrenal insufficiency should be excluded with clinical and laboratory findings in MIS-C observed as a result of Covid-19 infection.

Keywords: Covid-19, MIS-C, Adrenal insufficiency.

Climate Change Awareness Among Medical Students: Recommendations for Medical Education

Ertan DIRENÇ¹, Hatice Ezgi BARIŞ¹, Öznur Gökçe NIZAM¹, Perran BORAN¹

¹Marmara University School Of Medicine, Department Of Pediatrics, Division Of Social Pediatrics, Istanbul, Turkey
Corresponding Author: ezgi_aksu@yahoo.com

Aim: Physicians are on the front line to observe the health consequences of climate change (CC) and are supposed to inform society. Though, the competence of medical students in CC is not known. This study aimed to determine the knowledge and awareness of medical students about CC change in Turkey and their need for a medical curriculum related to CC.

Method: A cross-sectional online study was conducted among medical students in Turkey in April-August 2022. The survey was shared via social media groups of the medical students and weekly reminders were sent after release. Likert-type and multiple-choice questions related to knowledge and awareness about CC were included. Descriptive analyses were performed using frequencies, mean, and SD.

Results: Among the 110,331 medical students studying in Turkey, 1157 students (73.1% female) from 90 different medical faculties with a mean age of 21.4±2.0 years participated in the study. The distribution of grades 1-3 was 55.8%, and grades 4-6 was 44.2%. A decrease in the reported frequency of participated activities related to CC during medical school (8.8%) as compared to before medical school (36.7%) was observed (p<0.01). Participants reported having little or no knowledge about CC (75.5%) and its health effects (71.7%). They didn't attend any seminars on CC (89.5%) and feel the need for training on CC (75.5%). Most students agreed that physicians have the responsibility to encourage green offices/hospitals (79.9%), become advocates to mitigate the health effects of CC (80.6%), and point the health effects to CC to draw patients' and society's attention (77.5% and 70.4%). Students reported low confidence (77.4%) in providing counseling to their future patients. Integration of training on CC in the medical curriculum was highly accepted (78.9%) and the highest preference for receiving education on climate change was during obligatory preclinical education (47.2%), followed by electives during preclinical (36.6%) or clinical education (6.0%).

Conclusion: Medical students in Turkey are aware of their need to be trained in CC and feel unconfident in handling their future patients. Undergraduate medical education should cover CC-related topics to provide the knowledge and skills required by the students to practice their profession in the future.

Keywords: Climate Change, Medical Education, Medical Students.

Malabsorpsiyon Hastalarının Genetik Analiz Sonuçlarının Retrospektif Değerlendirilmesi

Emine GÖKTAŞ¹, Betül OKUR ALTINDAŞ¹, Aylin YÜCEL², Mahmut Selman YILDIRIM¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı,
Gastroenteroloji Bilim Dalı

Sorumlu Yazar: emineaktas88@hotmail.com

Amaç: Malabsorpsiyon; sindirim ve/veya emilim sürecindeki herhangi bir defektten kaynaklanabilen, sonuçta bazı besinlerinin yetersiz emilimiyle karakterize, pek çok hastalığın bileşeni olan bir bulgudur. Malabsorpsiyon etyolojisinde inflamatuvar barsak hastalıkları, pankreatik yetmezlik, obezite cerrahisi, bakteriyel ve parazitik enfeksiyonların yanında genetik sebepler de bulunmaktadır. Tıbbi Genetik polikliniğine başvuran hastaların genetik sonuçları ve varyantların segregasyon analizlerinin sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmamıza 2021-2023 yılları arasında malabsorpsiyon nedeniyle Çocuk Gastroenteroloji bölümünde takip edilen ve tarafımıza yönlendirilen 6 hasta ve pozitif varyant çıkan bireylerin anne-babasının dahil edildiği toplam 10 vaka dahil edildi. 2023 yılı öncesi başvuran hastalara Yeni nesil dizi analizi yöntemiyle APOB, NEUROG3, SBDS, EPCAM, MYO5B, UBR1, PCSK9, PCSK1, PNLIP, SAR1B, TTP genlerini içeren hedeflenmiş gen paneli çalışıldı. 2023'te başvuran vakalara ise yaklaşık 3300 genenden oluşan geniş çaplı gen paneli uygulandı. Saptanan varyantlar Sanger sekanslama yöntemiyle doğrulanarak aile taraması yapıldı.

Bulgular: Hedeflenmiş panel ile analiz edilen hastalarda Amerikan Tıbbi Genetik ve Genom Akademisi (ACMG) kriterlerine göre patojenik varyant saptanmazken; geniş panel ile analizini gerçekleştirdiğimiz hastalar spesifik genetik tanısını aldı. Kapsamlı panele alınan ilk hastamız 1,5 yaşındaki bir erkek hastaydı; akraba ebeveynlerden, düşük doğum ağırlığıyla doğmuştu. 4. ayda başlayan bir ishali mevcuttu. Eşlik eden CMV enfeksiyonu, immün yetmezliği ve pansitopenisi vardı. Nöromotor gelişim basamakları geriydi. Fizik muayenede; alopesi, ciltte hiperpigmente maküller ve oral lökoplaki izlendi. Yapılan analizde Diskeratozis Konjenitaya yol açan RTEL1 geninde homozigot missense varyant saptandı. Bu varyant ACMG kriterlerine göre Olası Patojenik olarak değerlendirilerek raporlandı. Hastanın anne-babasının bu varyant açısından heterozigot taşıyıcı olduğu saptandı. İkinci hastamız ise 9 aylık bir kız bebektir. Dismorfik yüz özellikleri, hipotoni ve nöromotor gelişme geriliği olan hastanın ebeveynleri arasında akrabalık mevcuttu. Yapılan analizde PEX12 geninde patojenik missense bir değişim homozigot olarak izlendi. Hastaya Zellweger Sendromu tanısı kondu. Sonrasında ebeveynlerin taşıyıcılığı gösterildi.

Sonuç ve Öneriler: Her iki aileye kapsamlı genetik danışma verildi. Sonraki gebelikler açısından pre-implantasyon genetik tanı ve prenatal genetik tanı yöntemlerinden bahsedildi. Hastalarımızın sunumuyla, bu nadir genetik hastalıklarla ilgili literatüre katkı sağlamanın yanında kapsamlı gen panellerinin uygulanmasının tanı oranını artırdığını ve multidisipliner vakaların değerlendirilmesinde bölümler arası iletişiminin önemini vurgulamayı amaçladık.

Anahtar Kelimeler: Malabsorpsiyon, PEX12, RTEL1, Yeni nesil dizileme

A Retrospective Evaluation of The Genetic Analysis Results of The Malabsorption Patients

Aim: Malabsorption is a finding that is a component of many diseases, which can result from any defect in the digestive and/or absorption process. In the etiology, there are inflammatory bowel diseases, pancreatic insufficiency, bariatric surgery, infections and genetic causes. Here, we aimed to report the genetic analysis results of the patients who admitted to the Medical Genetics polyclinic.

Method: A total of 10 cases were enrolled in our study, including 6 malabsorption patients who were referred from the Pediatric Gastroenterology between 2021-2023, and the parents of diagnosed patients. Targeted panel consisting of APOB, NEUROG3, SBDS, EPCAM, MYO5B, UBR1, PCSK9, PCSK1, PNLIP, SAR1B, TTP genes were performed in patients admitted before 2023, using the new generation sequencing. A large-scale gene panel including 3332 genes was applied to the cases admitted in 2023. Detected variants were confirmed by Sanger sequencing and family screening was performed.

Results: While no pathogenic variant was detected in patients analyzed with the targeted panel, patients who were analyzed with the extensive panel got a specific diagnosis. Our first patient in 2023 was a 1,5-year-old male patient who had consanguineous parents. He had diarrhea started at the age of 4 months, CMV infection, immunodeficiency, developmental delay and pancytopenia. Physical examination revealed alopecia, hyperpigmented macules, and oral leukoplakia. A homozygous missense variant was detected in the RTEL1 gene, causing Dyskeratosis Congenita. This variant was interpreted as Likely Pathogenic according to ACMG criteria. His parents were found to be heterozygous for the variant. Second patient was a 9-month-old female with dysmorphic facial features and hypotonia. Her parents were also related. The analysis revealed a pathogenic homozygous change in PEX12 gene. The patient was diagnosed with Zellweger Syndrome and the parents were shown to be heterozygous carriers.

Conclusion: Both families were given detailed genetic counseling. They were informed about the pre-implantation and prenatal genetic diagnosis methods. With the presentation of our cases, we aimed to contribute to the literature on these rare genetic diseases, as well as to emphasize that the application of comprehensive gene panels increases the diagnosis rate and importance of interdepartmental communication in the evaluation of multidisciplinary cases.

Keywords: Malabsorption, PEX12, RTEL1, Next generation sequencing

Pediyatrik Gastrointestinal Polip Hastaları; Tek Merkez Deneyimi

Atike ATALAY¹, İshak Abdurrahman IŞIK¹, Ulaş Emre AKBULUT¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Antalya Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği
Sorumlu Yazar: muratatalay07@gmail.com

Amaç: Çocuklarda gastrointestinal polipler genellikle iyi huylu olmalarına ve kolayca çıkarılabilmelerine rağmen, kanser riski altındaki çocukların küçük bir oranını belirlemek için dikkatli klinik değerlendirilmenin önemini vurgulamak amacıyla özofagogastroduodenoskopi (EGD) ve kolonoskopi ile tanısı konularak polipektomi uygulanmış hastaların geriye dönük incelenmesi literatüre sunulmuştur.

Yöntem: Sağlık Bilimleri Üniversitesi Antalya Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği'nde Haziran 2015- Aralık 2022 tarihleri arasında EGD ve kolonoskopi ile tanı alarak polipektomi uygulanmış 1-17 yaş aralığındaki hastalar retrospektif olarak incelendi. (n=69). Hastaların dosya bilgilerinden yaşı, cinsiyeti, şikayetleri ,uzun süreli proton pompa ilaç (ppi) kullanım bilgileri , endoskopik ve histopatolojik bulguları kaydedildi. Tüm hastalardan mukozal görünümünden bağımsız olarak özofagus, mide ,duodenum ve kolondan çıkarılan polipler patolojik incelemeye gönderildi.

Bulgular: Hastaların ortalama yaşı 11.9 ± 4.2 yıl ve çoğunluğu erkek hasta (n=40, %57,9) idi. Hastaların en sık başvuru şikayetlerinin rektal kanama (%62,3), karın ağrısı (%14,2), dudakta morarma(%7,2) olduğu tespit edildi. Endoskopik olarak poliplerin çoğunluğu rektum arka duvar yerleşimli idi (n: 54,5 %78,2) . Peutz-Jeghers sendromu (PJS) olan 5 hastamızın ikisinde korpus ve ileumda çoklu polipler, bir hastada sadece korpusda çoklu polip, iki hastamızda ise sadece kolonda polipozis tespit edildi. Bu hastaların hepsinde değişen süreler ile relapslar görülerek tekrarlayan polipektomi işlemi uygulandı. En sık histopatolojik bulgu hiperplastik polip (n:24 ,%34,7), juvenil (n: 18,%26)idi. PJS olan hastalarda hiperplastik ve hamartomatöz polip sıklığı daha fazla idi. 1 hastada tubulovillöz adenom, 3 hastada adenomatöz polip tespit edildi.2 hastamızda uzun süreli ppi kullanım öyküsü mevcuttu ve bu hastalarda fundik gland polibi tespit edildi.1 hastada human papilloma virüs (HPV) pozitif anal kondülom tespit edildi.

Sonuç: Çalışmamızda hastalarda en sık semptom rektal kanama ,endoskopik olarak en sık rektum arka duvarda ve histopatolojik olarak da en sık hiperplastik polip bulunmuştur. Gastrointestinal polipler pediyatrik yaş grubunda nispeten nadir olmakla birlikte kontrol edilmediği takdirde malignite habercisidir , yakın yönetim ve takip gerektirir. Uzun süreli omeprazol tedavisi alan çocuklarda mide polipleri bulunabilir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, Gastrointestinal polip, rektal kanama

Pediatric Gastrointestinal Polyp Patients; Single Center Experience

Aim: Although gastrointestinal polyps in children are generally benign and can be easily removed, a retrospective review of patients diagnosed with esophagogastroduodenoscopy (EGD) and colonoscopy and undergoing polypectomy has been presented to the literature in order to emphasize the importance of careful clinical evaluation to identify a small proportion of children at risk of cancer.

Methods: Patients aged 1-17 years who were diagnosed with EGD and colonoscopy and underwent polypectomy between June 2015 and December 2022 at the University of Health Sciences, Antalya Training and Research Hospital, Pediatric Gastroenterology Clinic were retrospectively analyzed (n=69). Age, gender, complaints, long-term use of proton pump drugs (ppi), endoscopic and histopathological findings were recorded from the file information of the patients. Regardless of their mucosal appearance, polyps removed from the esophagus, stomach, duodenum and colon from all patients were sent for pathological examination.

Results: The mean age of the patients was 11.9 ± 4.2 years and the majority were male patients (n=40,57.9%). The most common complaints of the patients were rectal bleeding (62.3%), abdominal pain (14.2%), and lip bruising (7.2%). Endoscopically, the majority of polyps were located on the posterior wall of the rectum (n:54.5 78.2%). Multiple polyps in the corpus and ileum were detected in two of our 5 patients with Peutz-Jeghers syndrome (PJS), multiple polyps in the corpus only in one patient, and polyposis in the colon only in two of our patients. Recurrent polypectomy was performed in all of these patients, with varying durations of relapses. The most common histopathological finding was hyperplastic polyp (n:24 ,34.7%) and juvenile (n:18,26%). The frequency of hyperplastic and hamartomatous polyps was higher in patients with PJS. Tubulovillous adenoma was detected in 1 patient, adenomatous polyp was detected in 3 patients. Two patients had a long-term ppi use history and fundic gland polyps were detected in these patients. Human papilloma virus (HPV) positive anal condyloma was detected in 1 patient.

Conclusion: In our study, the most common symptom in patients was rectal bleeding, endoscopically the most common was found in the posterior wall of the rectum, and histopathologically the most common was hyperplastic polyp. Although gastrointestinal polyps are relatively rare in the pediatric age group, if left unchecked, they are a harbinger of malignancy and require close management and follow-up. Stomach polyps can be found in children receiving long-term omeprazole therapy.

Keywords: Rectal bleeding, Gastrointestinal polyp, child

İnfluenza Enfeksiyonunda Hemogram Parametrelerinin Değişimi

Muammer ÖZDEMİR¹, Asli Şule TIPIRDAMAZ YURTERİ¹

¹Konya İl Sağlık Müdürlüğü

Sorumlu Yazar: drmuammerozdemir@gmail.com

Amaç: İnfluenza 1933 yılında izole edilmiş, orthomyxoviridae ailesine ait bir virüs olup; halk sağlığı için büyük bir tehdit arz etmektedir. 1918 influenza salgını yaklaşık 50 milyon ölüme sebep olmuştur. Küresel influenza salgınları önceden kestirilemez, bir yıl içinde nüfusun %20 ila %40'ını enfekte edebilmektedir. Dünya çapında yıllık 290.000 ila 650.000 vefat ile ilişkili olduğu bulunmuştur. İnfluenza kış aylarında salgına neden olurken, acil servis ve poliklinik başvurularını artırmaktadır.

Coulter LH780 hemogram cihazı (Beckman Coulter, CA) hematolojik parametrelerin hacim, iletkenlik ve dağılım verilerini analiz edebilir ve elde edilen verilerle nötrofillerin (MNV), lenfositlerin (MLV), eozinofil (MEV) ve monositlerin (MMV) ortalama hacmindeki değişiklikler hesaplanabilir. Nötrofil lenfosit oranının (NLR), influenzada yükseldiği birçok çalışmada gösterilmiştir. Biz bu çalışmamızda, influenza hastalarında volüm parametrelerinin değişeceğini öngörerek bu farkı göstermeye çalıştık.

Yöntem: Çalışmada Selçuklu Tıp Fakültesi hastanesi 2022 Kasım-2023 Ocak tarihleri arasında çocuk polikliniğine başvuran ve İnfluenza tanısı alan 25 erkek çocuk birey ve kontrol grubu olarak da sağlıklı, 1-5 yaş arası 25 erkek çocuk birey ele alındı. Hemogram parametreleri Beckman Coulter LH780 cihazı ile çalışıldı. Tüm İstatistikî analiz SPSS version 27 programı vasıtasıyla gerçekleştirildi. Hastaların diğer laboratuvar parametreleri Mann-Whitney U testi ile araştırıldı.

Bulgular: İnfluenza A tanısı alan hasta grubunda Nötrofil sayısı, NLR, MNV ve CRP değerleri (medyan değerler sırasıyla 6,2 (1,9-15,91), 4,56 (0,76-33,15), 151,03 (112-193) ve 56,2 (1,93-251)) kontrol grubuna kıyasla (medyan değerler sırasıyla 4,52 (2,2-8,3, p=0,008), 2,30 (1,2-5,14, p=0,001), 154 (138,6-169, p<0,05) ve 3,07 (0,1-20,6, p<0,001)) anlamlı olarak yüksek bulunmuştur. Lenfosit Sayısı, MLV, MMV değerleri ise (medyan değerler sırasıyla 1,22 (0,3-6,9), 86,2 (77,4-110) ve 167 (144-186)) kontrol grubuna kıyasla (medyan değerler sırasıyla 2,20 (1,2-5,14, p=0,003), 162 (141-169, p<0,001) ve 164 (154,50-189, p<0,05)) düşük olarak bulunmuştur. MEV değerinde anlamlı bir farklılık bulunamamıştır (medyan değerler sırasıyla 154 (125-239), kontrol grubunda 155 (141-169), p=0,946))

Sonuç: İnfluenza, acil ve poliklinik başvurularını artıran bir virüs olup, özellikle 5 yaş altı çocuklarda ciddi önem arz etmektedir. Hemogram ile birlikte kolaylıkla ölçülebilen ortalama nötrofil, lenfosit ve monosit oranlarının ölçülmesi, tanı ve tedavi süreçlerinde yardımcı olabilir.

Anahtar Kelimeler: Hemogram, İnfluenza, MNV, MLV, MEV, MMV, Nötrofil lenfosit oranı

Changes of Hemogram Parameters in Influenza

Aim: Influenza is a virus, belongs to the orthomyxoviridae family, which was isolated in 1933 and poses a major threat to public health. The 1918 influenza pandemic caused approximately 50 million deaths. Global influenza pandemics can infect 20% to 40% of the population within a year and cannot be predicted in advance. It causes an increase in emergency department and outpatient clinic visits while causing an outbreak in winter.

The Coulter LH780 hemogram device (Beckman Coulter, CA) can analyze the volume, conductivity, and distribution data of hematological parameters and calculate changes in the mean volume of neutrophils (MNV), lymphocytes (MLV), eosinophils (MEV), and monocytes (MMV) with the obtained data. It has been shown in many studies that the neutrophil-lymphocyte ratio (NLR) increases in influenza. In this study, we tried to show this difference by predicting that volume parameters would change in influenza patients.

Method: In the study, 25 male children who applied to the Selçuklu Medical Faculty Hospital pediatric department between November 2022 and January 2023 and were diagnosed with Influenza and healthy male children between the ages of 1-5 were taken as a control group. Hemogram parameters were studied with Beckman Coulter LH780 device. All statistical analysis was performed through SPSS version 27 program. Other laboratory parameters of patients were investigated with Mann-Whitney U test.

Results: In the patient group diagnosed with influenza, neutrophil count, NLR, MNV and CRP values (median values 6.2 (1.9-15.91), 4.56 (0.76-33.15), 151.03 (112-193) and 56.2 (1.93-251)) were found to be significantly higher compared to the control group (median values 4.52 (2.2-8.3, $p=0.008$), 2.30 (1.2-5.14, $p=0.001$), 154 (138.6-169, $p<0.05$) and 3,07(0.1-20 ,6, $p<0.001$)).

Median values of Lymphocyte Count, MLV and MMV were found to be lower than the control group (median values were 1,22 (0.3-6.9), 86,2 (77,4-110) and 167 (144-186) respectively) compared to the control group (median values were 2.20 (1.2-5.14, $p=0,003$), 155.03 (141-169, $p<0.001$) and 164 (154.50-189, $p<0.001$)).

No significant difference was found in MEV value (median values were 154 (125-239), 154 (141-169) in the control group, $p=0.946$).

Conclusion: Influenza is a virus that increases emergency and outpatient clinic admissions and is particularly important in children under 5 years of age. Measurement of average neutrophil, lymphocyte and monocyte ratios that can be easily measured together with CBC can be helpful in diagnosis and treatment processes

Keywords: Hemogram, Influenza, MNV, MLV, MEV, MMV, Neutrophil lymphocyte ratio

PS138

Kistik Fibrozis Hastalarında Aleksitimi Düzeyinin Değerlendirilmesi

Fatih ERCAN², Semih ERDEN³, Nail BILGITAY¹, Sevgi PEKCAN²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları

³Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Ve Ergen Ruh Sağlığı

Sorumlu Yazar: fatihercan_@hotmail.com

Giriş: Duygularını fark etme, tanıma, ayırt etme ve ifade etme güçlüğü olarak tanımlanan aleksitimi klinik alanda ortaya çıkmış bir terimdir. Aleksitiminin bir kişilik özelliği ya da ruhsal sorunlarla ilişkili bir semptom olup olmadığı tartışmalı olsa da aleksitiminin fiziksel ve ruhsal sağlık sorunlarının belirtileri ile ilişkili olduğu bilinmektedir. Bu çalışmada kliniğimizde takipli kistik fibrozis hastalarının aleksitimi düzeyini ölçmeyi planladık.

Materyal-Metod: Meram Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Polikliniği'nde Kistik Fibrozis (KF) tanısıyla izlenen 5-18 yaş arası hastalar çalışmaya alındı. 5 yaşından küçük hastalar ve 18 yaşından büyük hastalar çalışmaya dahil edilmedi. Hastalar sosyodemografik özellikleri ve Toronto Aleksitimi Ölçeği'ni içeren anket formunu doldurdu.

Bulgular: Bu çalışmaya 22 kız(%46.8) ve 25(%53.2) erkek dahil edilmiştir. KF tanılı çocukların Toronto Aleksitimi ölçeğine göre ölçek toplam puanı 57.45 ± 9.8 ve ölçeğin Duygu tanıma zorluğu alt puanı 16.61 ± 6.19 , Duyguları ifade etme zorluğu alt puanı 13.73 ± 3.45 , Dışa vuruk düşünce alt puanı 27.12 ± 3.24 bulunmuştur. 12 çocuğun (%25.5) aleksitimi toplam puanı 60 puanın üzerindeydi. Toplam 23 çocuğun(%48.9) ölçek toplam puanı 50'nin üzerindeydi.

Tartışma: Kronik hastalıklı çocukların duygularını tanıma ve ifade etmede zorluk yaşayabileceği bilinmektedir. Bu çalışmada KF tanılı çocukların duygu tanımada ve ifade etmede zorluk yaşadıkları, dışa vuruk düşüncelerinin artmış olduğu gözlenmiştir.

Anahtar Kelimeler: aleksitimi, kistik fibrozis, çocuk

Evaluation Of Alexithymia Level In Cystic Fibrosis Patients

Introduction: Alexithymia, which is defined as the difficulty in recognizing, recognizing, distinguishing and expressing emotions, is a term that has emerged in the clinical field. Although it is controversial whether alexithymia is a personality trait or a symptom associated with mental problems, it is known that alexithymia is associated with the symptoms of physical and mental health problems. In this study, we planned to measure the alexithymia level of cystic fibrosis patients followed in our clinic.

Material-Method: Patients aged 5-18 years who were followed up with the diagnosis of Cystic Fibrosis (CF) in the Pediatric Chest Diseases Outpatient Clinic of the Meram Medical Faculty Hospital were included in the study. Patients younger than 5 years old and patients older than 18 years were excluded from the study. Patients filled out a questionnaire including sociodemographic characteristics and Toronto Alexithymia Scale.

Results: This study included 22 girls (46.8%) and 25 (53.2%) boys. According to the Toronto Alexithymia scale, the total score of the children with CF was 57.45 ± 9.8 , the difficulty of recognizing emotion sub-score of the scale was 16.61 ± 6.19 , the difficulty of expressing emotions was 13.73 ± 3.45 , and the extroverted thinking sub-score was 27.12 ± 3.24 . The alexithymia total score of 12 children (25.5%) was above 60 points. A total of 23 children (48.9%) had a total scale score above 50.

Discussion: It is known that children with chronic diseases may have difficulties in recognizing and expressing their emotions. In this study, it was observed that children with CF had difficulties in recognizing and expressing emotions, and their expressive thoughts increased.

Keywords: alexithymia, cystic fibrosis, child

Anne Ve Üç Çocuğunda Alport Sendromu Saptanan Nadir Bir Aile

Ahsen Nur SAYLIK², Sinan SAYLIK¹, Bülent ATAŞ³

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

³Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Kliniği

Sorumlu Yazar: ahsn.nr.clk@gmail.com

Kalıtısal nefrit olarak da bilinen Alport sendromu (AS) hematüri, sensörinöral işitme kaybı, oküler bozukluklar ile karakterize ilerleyici böbrek hastalığıdır. Tip IV kollajeni kodlayan genlerdeki mutasyonun sebep olduğu genetik olarak heterojen bir hastalıktır. X'e bağlı AS, otozomal resesif AS ve otozomal dominant AS olmak üzere kalıtımının üç farklı formu mevcuttur. Tanı için kapsamlı bir aile hikayesi, birinci derece akrabaların idrar incelemesi, odyogram ve oftalmolojik muayene kritik öneme sahiptir. Kesin bir tedavisi yoktur. Tedavide kullanılan ilaçlar böbrekleri korumak ve son dönem böbrek yetmezliğini geciktirmek için verilmektedir. 12 yaşında erkek hasta merkezimize kanlı idrar şikâyeti ile başvurdu. İşitme kaybı da tespit edilen hastanın renal biyopsisi normal sonuçlandı. Genetik tetkikinde COL4A5 mutasyonu tespit edilerek AS tanısı konuldu. Hastanın 9 ve 7 yaşlarındaki kardeşlerinde ve annesinde de benzer şikâyetler olması üzerine onlarda da genetik inceleme yapıldı ve aynı gende mutasyon tespit edildi. 12 yaşında olan hastamızda proteinüri miktarı 58 mg/m²/saat 'ti ve hastaya enalapril başlandı. Üç kardeşte merkezimizde takibe alındı. Biz bu bildiride COL4A5 mutasyonu tespit edilerek Alport sendromu tanısı alan üç erkek kardeş ve annesini sunarak hematürinin nadir bir sebebine dikkat çekmek istedik.

Anahtar Kelimeler: Tip IV kollajen, hematüri, Alport sendromu

A Rare Family With Alport Syndrome In A Mother And Her Three Children

Alport syndrome (AS), also known as hereditary nephritis, is a progressive kidney disease characterized by hematuria, sensorineural hearing loss, and ocular disorders. It is a genetically heterogeneous disease caused by mutations in the genes encoding type IV collagen. There are three different forms of inheritance: X-linked AS, autosomal recessive AS and autosomal dominant AS. A comprehensive family history, urine analysis of first-degree relatives, audiogram and ophthalmologic examination are critical for diagnosis. There is currently no radical therapy for AS. The drugs used in the treatment are given to protect the kidneys and delay the end-stage kidney disease. A 12-year-old male patient presented to our center with complaints of bloody urine. Hearing loss was also detected in the patient, and renal biopsy yielded normal results. Genetic testing revealed a mutation in the COL4A5 gene, leading to a diagnosis of Alport syndrome (AS). Considering the similar complaints in the patient's siblings aged 9 and 7, as well as the mother, genetic analysis was also performed on them, and the same gene mutation was detected. The patient, who is 12 years old, had a proteinuria level of 58 mg/m²/hour, and enalapril was initiated as treatment. All three siblings were placed under follow-up in our center. In this report, we aimed to draw attention to a rare cause of hematuria by presenting three male siblings and their mother who were diagnosed with Alport syndrome based on the detection of a COL4A5 mutation.

Keywords: Type IV collagen, hematuria, Alport syndrome

Beckwith-Wiedeman Sendromu İle Değerlendirilen 4 Hastamızın Klinik Ve Moleküler Bulguları

Nagehan BİLGEÇ¹ Halil İbrahim GÜN² Beray Selver EKLİOĞLU² Mehmet Emre ATABEK² Hüseyin ÇAKSEN¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Genetik Hastalıkları ABD

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji ve Metabolizma ABD

Sorumlu Yazar: drnkbilgec@gmail.com

Giriş-Amaç: Beckwith-Wiedeman Sendromu (BWS), konjenital malformasyonlar ve embriyonik tümörlere yatkınlık ile karakterize en sık görülen aşırı büyüme sendromudur. BWS nin klasik ve atipik bulguları olup, klinik spektrumu değerlendirirken kardinal ve destekleyici bulgulara göre skorlama yapılmaktadır. Kardinal bulgu 2, destekleyici bulgu 1 puan olup, skor ≥ 4 ise klinik olarak BWS tanısı alır, moleküler doğrulama gerektirmez, ≥ 2 genetik analiz gerekir. Skoru ≥ 2 olan bir hastanın genetik testi negatif gelirse, BWS mozaiklik gösteren bir bozukluk olduğu için birden fazla doku üzerinde genetik test yapılmasını gerektirebilir. 11p15.5 kromozomal bölgesinde epigenetik ve genetik değişiklikler sonucu klinik bulgular görülmektedir. Bu bölgede birbirinden bağımsız imprintlenen IC1 (imprinting center 1) in maternal hipermetilasyonu, IC2 (imprinting center 2) nin maternal hipometilasyonu, 11p15.5 kromozomal bölgedeki paternal unipaternal dizomisi, CDKN1C maternal patojenik varyantları, 11p15 kromozomal bölgedeki mikrodelsyonlar, sitogenetik duplikasyon, inversiyon veya traslokasyonlar şeklinde görülen değişikliklerle ilişkilidir. Moleküler kusurların tanımlanması ile ailesel nüks riskleri ve tümör gelişim riski tahmin edilebilir. Genotip-fenotip korelasyonları sayesinde ailelere uygun genetik danışma verilebilmektedir.

Yöntem: 2021-2022 tarihleri arasında, Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Genetik Hastalıkları Polikliniğinde BWS klinik ön tanı 4 hastanın klinik bulguları ve moleküler analiz sonuçlarını değerlendirmekteyiz. Klinik bulgular 2018'de yapılan uluslararası BWS konsensus toplantısında tanımlanan ana patolojik bulgular ve destekleyici bulgular kullanılarak tanımlandı.

Bulgular: Dört olgunun BWS klinik skorlaması ile değerlendirdiğimizde birinci olgunun klinik skoru 7 (makroglossi, lateralize aşırı büyüme, fasial nevüs simplex, geçici hipoglisemi, umbilikal herni), ikinci olgunun klinik skoru 2 (lateralize aşırı büyüme), üçüncü olgunun klinik skoru 3 (hiperinsülinizm, $>2SD$ üzeri doğum ağırlığı), dördüncü olgunun 2 (omfolosel) idi. İlk olgunuz ikiz eşi idi. Dördüncü olgunun ek fallot tetralojisi vardı. Dört olguya da Metilasyon Spesifik-Multiple Ligasyon Prop Amplifikasyon (MS-MLPA) yapıldı. Birinci ve ikinci olgunuzda IC2de maternal hipometilasyon tespit edildi. Üçüncü ve dördüncü olgularımızın MS-MLPA tetkikinde metilasyon değişikliği, UPD, 11p15.5 bölgesinde delesyon ve duplikasyon tespit edilmedi, genetik tetkikleri devam ediyor.

Sonuç: BWS heterojen bir fenotipik spektruma sahip aşırı büyüme sendromudur. Eşlik eden perinatal ve yenidoğan komplikasyonları, bunun yanında özellikle embriyonel tümörler ve genitoüriner komplikasyonlar açısından multidisipliner bütüncül yaklaşım prognoz üzerine önem arz etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Beckwith-Wiedeman sendromu, aşırı büyüme sendromu, klinik skorlama

Clinical And Molecular Findings Of 4 Patients Assessed With Beckwith-Wiedeman Syndrome

Objective: Beckwith-Wiedeman Syndrome (BWS) is the most common overgrowth syndrome characterized by congenital malformations and predisposition to embryonic tumors. BWS has classical and atypical features, and while evaluating the clinical spectrum, scoring is done according to cardinal and suggestive features. Cardinal feature is 2 points, suggestive feature is 1 point. If the score is ≥ 4 , it is clinically diagnosed as BWS, does not require molecular confirmation, ≥ 2 genetic analysis is required. If a patient with a score ≥ 2 has a negative genetic test, BWS may require genetic testing on more than one tissue as it is a mosaic disorder. Clinical findings are seen as a result of epigenetic and genetic changes in the 11p15.5 chromosomal region. Maternal hypermethylation of IC1 (imprinting center 1), maternal hypomethylation of IC2 (imprinting center 2), paternal unipaternal disomy in 11p15.5 chromosomal region, CDKN1C maternal pathogenic variants, microdeletions in 11p15 chromosomal region, cytogenetic duplication, inversion or translocation associated with changes in shape. With the identification of molecular defects, familial risk of recurrence and risk of tumor development can be predicted.

Method: We are evaluating the clinical findings and molecular analysis 4 patients with a clinical prediagnosis of BWS in Necmettin Erbakan University Meram Medical Faculty Pediatric Genetics Clinic between years of 2021-2022. Clinical findings were defined using the main cardinal and suggestive features identified at the international BWS consensus meeting held in 2018.

Results: When we evaluated four cases with the BWS clinical scoring, the clinical score of the first case was 7 (macroglossia, lateralized overgrowth, facial nevus simplex, transient hypoglycemia, umbilical hernia), the clinical score of the second case was 2 (lateralized overgrowth), and the third case had a clinical score of 3 (hyperinsulinism). , $>2SD$ birth weight), the fourth case was 2 (omphalocele). Our first case was a twin spouse. The fourth case had additional tetralogy of fallot. Methylation Specific–Multiple Ligation Prop Amplification (MS-MLPA) was performed in four cases. In our first and second cases, maternal hypomethylation was detected in IC2. In the MS-MLPA examination of our third and fourth cases, methylation changes, UPD, deletion and duplication in the 11p15.5 region were not detected, genetic tests are continuing.

Conclusion: BWS is an overgrowth syndrome with a heterogeneous phenotypic spectrum. A multidisciplinary holistic approach is important for prognosis in terms of accompanying perinatal and neonatal complications, especially embryonal tumors and genitourinary complications.

Keywords: Beckwith-Wiedeman syndrome, overgrowth syndrome, clinical scoring

Olağan Şüpheli Erken Neonatal Sepsiste Antibiyotik Kullanımı

Aytaç KENAR¹

¹Konya Şehir Hastanesi, Yenidoğan Yoğun Bakım Kliniği, Konya
Sorumlu Yazar: kenaraytac16@gmail.com

Amaç: Gelişmiş ülkelerde dahi term ve geç preterm yenidoğanların %4,0–7,4'üne erken başlangıçlı sepsis şüphesi nedeniyle yaşamın ilk 3 günü boyunca antibiyotik almaktadır. Kültürle kanıtlanmış erken başlangıçlı sepsis prevalansı, yüksek gelirli ülkelerde %0,1'den azdır, bu da önemli ölçüde aşırı tedavi olduğunu düşündürmektedir. Bu çalışmada kliniğimizde izlenen, erken neonatal sepsis şüphesi ile yaşamının ilk 72 saatinde değerlendirilmiş tüm hastaların antibiyotik başlama kararımızı etkileyen klinik ve laboratuvar özellikleri araştırıldı.

Yöntem: Bu çalışmada Ocak 2022 ile Aralık 2022 tarihleri arasında Konya Şehir Hastanesi Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesi'nde (YYBÜ) takip edilmiş erken neonatal sepsis şüphesi ile değerlendirilen toplam 733 olgu retrospektif olarak incelendi. Olgular klinik, laboratuvar, kültür sonucu özellikleri ile maternal risk faktörlerine göre şüpheli, klinik, kanıtlanmış sepsis ve ek olarak sepsisin dışlandığı dört gruba ayrıldı. Gestasyonel hafta, doğum ağırlığı, doğum şekli, akut faz reaktanı düzeyleri, antenatal risk durumu, antibiyotik kullanım oranları ve süresi açısından gruplar arası karşılaştırmalar yapıldı.

Bulgular: Bu zaman diliminde YYBÜ'nde değerlendirilen olguların %35,5'i şüpheli sepsis, %7'si klinik sepsis, %1,4'ünde kanıtlanmış sepsis olarak değerlendirildi. Tüm olguların %56,6'sında ise sepsis kliniği dışlandı. Olguların %62,2'i prematüre doğan bebeklerdi ve sepsisin dışlandığı alt grupta termlere oranla daha uzun süre antibiyotik tedavisi aldıkları gösterildi (p <0.001). Düşük doğum ağırlığının da uzamış antibiyotik kullanımı ile ilişkili olduğu gösterildi (p =0.002). Mekanik ventilatör desteği ve/veya damar içi katater varlığı; olmayanlara göre daha uzun antibiyotik süresi ile ilişkili bulundu (p <0.001). Ayrıca takibinde seri C-reaktif protein değerleri görülen hastalara daha yüksek oranda antibiyotik başlandığı ve daha uzun süre kullanıldığı gösterildi (p <0.001).

Sonuç: Erken neonatal sepsisin; semptomlarının nonspesifik olması, laboratuvar bulgularının suboptimal tanısal değeri ve düşük kültür pozitifliği oranları nedeni ile tanısı zordur. Bu durum ampirik antibiyotik kullanım oranlarını arttırmaktadır. Sepsisten yüksek oranda şüphelenilen ancak kültürleri negatif olan özellikle preterm bebeklerde tedavi kararları çok daha zordur. Hekimler her hastanın klinik seyrini ve ayrıca daha uzun antibiyotik kürleriyle ilişkili riskleri göz önünde bulundurmalıdır.

Anahtar Kelimeler: erken, yenidoğan, sepsis, antibiyotik, tedavi

Use Of Antibiotics In The Usual Suspect Early Neonatal Sepsis

Objective: Due to suspected early-onset sepsis, %4,0–7,4 of term and late preterm newborns receive antibiotics during the first three days of life. The prevalence of culture-proven early-onset sepsis is less than 0.1% suggesting significant overtreatment. The clinical and laboratory characteristics of all patients followed in our clinic, who were evaluated with the suspicion of early neonatal sepsis in the first 72 hours of their life, which affected our decision to start antibiotics, were investigated.

Method: A total of 733 cases evaluated with the suspicion of early neonatal sepsis in Konya City Hospital Neonatal Intensive Care Unit (NICU) between January 2022 and December 2022 were analyzed retrospectively. The cases were divided into four groups: suspected, clinical, proven sepsis, and sepsis was excluded. Comparisons between groups were made regarding a gestational week, birth weight, mode of delivery, acute phase reactant levels, antenatal risk status, antibiotic use rates, and duration.

Results: In this period, 35.5% of the cases in the NICU were evaluated as suspected sepsis, 7% as clinical sepsis, and 1.4% as proven sepsis. Sepsis clinic was excluded in 56.6% of all cases. Although 62.2% of the patients were born prematurely, it was shown that in the subgroup in which sepsis was excluded, they received longer antibiotic treatment than the term ones (p <0.001). Low birth weight was also shown to be associated with prolonged antibiotic use (p = 0.002). Mechanical ventilator support and the presence of an intravenous catheter; were found to be associated with longer antibiotic duration than those without (p <0.001). It was shown that antibiotics were started at a higher rate and used more in patients who have serial C-reactive protein values in the follow-up (p <0.001).

Conclusion: Early neonatal sepsis is difficult to diagnose because of the nonspecific symptoms, suboptimal diagnostic value of laboratory findings, and low culture positivity rates. This situation increases the rates of empirical antibiotic use. Treatment decisions are much more difficult, especially in preterm infants with a high suspicion of sepsis but negative cultures. Physicians should consider each patient's clinical course and the risks associated with a longer duration of antibiotics.

Keywords: early, neonatal, sepsis, antibiotic, treatment

E-poster

Yenidoğan Döneminde Prune-Belly Sendromu: Olgu Sunumu

Saime Sündüs UYGUN¹, Mehmet SARIKAYA², Murat KONAK¹

¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi/Neonatoloji

²Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi/ Çocuk Cerrahisi

Sorumlu Yazar: uygunsaime@hotmail.com

Eagle-Barret sendromu veya triad sendromu olarak da bilinen prune-belly sendromu, karın duvarı kaslarının hipoplazisi veya aplazisi, bilateral kriptorşidizm ve başta hidroüreteronefroz olmak üzere üriner sistem anomalileri ile karakterizedir.

Vaka Sunumu: Antenatal hidronefroz ve posterior üretral valv ön tanıları ile takip edilmekte olan hasta, 28. gebelik haftasında oligohidroamnios, fetal distress sebebiyle acil şartlarda C/S ile doğdu. Hasta prematürite ve solunum sıkıntısının olması üzerine kliniğimize yatırıldı. Fizik muayenesinde çekilmeli solunumu, takipnesi mevcuttu. Karnı çok geniş ve gevşek idi. Batın muayenesinde karın kasları palpe edilmedi. Batın yaygın ve gevşekti. Belirgin organomegali palpe edilmedi. Ayrıca tek taraflı inmemiş testis olduğu tespit edildi. Özgeçmişinden annenin gebeliği boyunca ilaç kullanmadığı, herhangi bir hastalık geçirmediği, gebeliğinin 16. haftasından itibaren perinatoloji biriminde takipli olduğu ve hastaya perkütan yolla veziko-amniotik kateterizasyon yapılmış olduğu öğrenildi. Soy geçmişinden annenin 19 yaşında ve babanın 28 yaşında olduğu, aralarında akrabalık olmadığı; bunun annenin ilk gebeliği olduğu öğrenildi. Hasta çocuk cerrahi ile değerlendirildi. Hastaya transüretral kateter takıldı. Takibinde hastaya tanısal sistoskopi yapıldı. Üretranın tortioze görünümde olduğu görüldü, posterior üretral valv izlenmedi. Mesanenin trabeküler görünümde olduğu, üreter orifislerinin olması gerektiği yerde divertiküler görünümün olduğu tespit edildi. Orifisleri seçilemediği için JJ kateter takılamadı. İşleme son verildi. Hastaya voding sistoüretrografi çekildi. Bilateral grade 5 vezikoüreteral reflü ve hidronefroz saptandı.

Hastanın mevcut fizik muayene ve klinik bulguları ile birlikte hastada prune belly sendromu düşünüldü.

Hasta genetik ile konsülte edildi ve tetkikleri planlandı. Prematüre olması ile ilgili sorunları düzelen, vital bulguları stabil seyreden, böbrek fonksiyonları stabil seyreden (üre 40-47 arasında, kreatinin 1.3-1.4, fosfor 5.2-5.7, ürik asit 4.2-4.7 arasında), idrar sondası ile idrar çıkışları yeterli olan hasta takip ve tedavisine ayaktan devam edilmek üzere taburcu edildi.

Sonuç: Antenatal megamesane sebebiyle ile takipli hastalarda sıklıkla akla gelen tanı PUV olmakla beraber prune belly sendromunun da ayırıcı tanıda akılda tutulması gerektiğini hatırlatmak amacıyla bu vaka sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: antenatal megamesane, karın kasları yokluğu, hidroüreteronefroz

Prune-Belly Syndrome in Neonatal Period: A Case Report

Introduction: The prune-belly syndrome is characterized by hypoplasia or aplasia of abdominal wall muscles, bilateral cryptorchidism and urinary system anomalies, primarily hydroureteronephrosis.

Case Presentation: The patient, who was being followed up with diagnoses of antenatal hydronephrosis and posterior urethral valve, was born at the 28th gestational week with C/S under emergency conditions due to oligohydramnios and fetal distress. The patient was admitted to our clinic because he was premature and had respiratory distress. On physical examination, he had retraction and tachypnea. His belly was very wide and loose, abdominal muscles were not palpated in. Significant organomegaly was not palpated. In addition, unilateral cryptorchidism was detected. It was learned that his mother did not use drugs during her pregnancy, did not have any disease, she was followed up in the perinatology unit from the 16th week of her pregnancy, and the patient underwent percutaneous vesico-amniotic catheterization. According to the family history, the mother is 19 years old and the father is 28 years old, there is no consanguinity between them. The patient was evaluated by pediatric surgery. A transurethral catheter was inserted in the patient. In the follow-up, the patient underwent diagnostic cystoscopy. The urethra was seen to have a tortuous appearance, and the posterior urethral valve was not observed. It was determined that the bladder had a trabecular appearance, and a diverticular appearance was found where the ureteral orifices should be. JJ catheter could not be inserted because the orifices could not be selected. Processing has been terminated. Voding cystourethrography was performed on the patient. Bilateral grade 5 vesicoureteral reflux and hydronephrosis were detected. With the present physical examination and clinical findings of the patient, prune belly syndrome was considered.

The patient was consulted with genetics and his examinations were planned. The patient whose problems related to being premature improved, vital signs are stable, kidney functions are stable (urea is between 40-47, creatinine is between 1.3-1.4, phosphorus is between 5.2-5.7, uric acid is between 4.2-4.7), and urine output is adequate with a urinary catheter. and he was discharged to continue his treatment as an outpatient.

Conclusion: Although PUV is the most common diagnosis in patients followed up with antenatal megamesane, we found it appropriate to prepare this case report to remind that prune belly syndrome should also be kept in mind in the differential diagnosis.

Keywords: antenatal megacystis, absence of abdominal muscles, hydroureteronephrosis

Prenatal Tanı Alan Tuberoskleroz Olgusu.

Fatma Erva KAYA¹, Ayşe Sümeyra ENGİN¹, Fatih KARAASLAN², Nuriye EMİROĞLU², Hüseyin ALTUNHAN²

¹Neü Meram Tıp Fakültesi Pediatri Anabilim Dalı

²Neü Meram Tıp Fakültesi Pediatri Anabilim Dalı Yenidoğan Kliniği

Sorumlu Yazar: ervagurbilek@gmail.com

Giriş: Tuberoskleroz (TS), otozomal dominant geçiş gösteren multisistemik hastalıktır. En sık beyin ve cilt etkilenir. Klinik olarak dirençli epilepsi, zeka geriliği, davranış sorunları ve cilt lezyonları ile seyreder. Bu çalışmada, prenatal ekokardiyografide (EKO) kalpte kitle saptanan ve postnatal yapılan tetkiklerle TS tanısı alan yenidoğan olgusu sunulmaktadır.

Olgu: 24 yaşında G2P1 anneden 37^{4/7} gebelik haftasında 3420 gr olarak C/S ile doğan erkek hastanın 1. ve 5. dk APGAR skoru 6/7 idi. Hastanın prenatal fetal EKO'sunda kalp içinde hiperdens alan görülmesi üzerine fetal kraniyal manyetik rezonans (MR) incelemede her iki foramen monroya komşu TS nodülleri ve sol frontal bölgede 5 mm çapında tüber saptandı. Ailenin ilk çocuğunun opere yarı damak ve mikrosefali nedeniyle takip edildiği öğrenildi. Fizik muayenede Ağırlık: 3420 gr (70-90P), baş çevresi: 37 cm (>90P), boy: 53 cm (>90P), ateş:36⁰C, nabız:129/dk Solunum Sayısı:50/dk idi. Kalp sesleri sağ hemitoraksta belirgin olup, 2/6⁰ üfürüm duyulması dışında diğer muayene bulguları ile göz bakışı normaldi. Laboratuvar incelemesinde; tam kan sayımı ve elektrolitleri normal idi. Akciğer grafisi ve batin ultrasonografi normal olup EKO'da sağ ventrikülde 10x5 mm hiperekojen kitle saptandı. TS düşünülen olgunun kraniyal MR incelemesinde; sol lateral ventrikül komşuluğunda 4x3.5 cm boyutunda hiperintens lezyon ve hidrosefali saptandı. Bu bulgular ile TS düşünülen hastaya hidrosefali nedeniyle ventrikülo peritoneal şant takıldı. Hastada konvülsiyon ve kardiyak rabdomiyoma bağlı komplikasyon gelişme açısından klinikte takip edilmektedir.

Sonuç: Kardiyak rabdomiyomlara %60 oranında TS eşlik edebilir ve hastalığın erken bulgularından biri olabilir (1). Kalpteki rabdomiyomlar asemptomatik olabileceği gibi, tümör sayısı, konumu ve boyutlarına göre klinik ve hemodinamik bulgu verebilmektedir. Tümörün kitlesinin çapı 20 mm'nin üzerine çıktığında fetusun perinatal ölüm riski yüksektir (2). Muayenede kalp içindeki darlıklara bağlı konjestif kalp yetersizliği, düşük kalp debisi, aritmi ve ani ölüme varan çeşitli klinik bulgular gösterebileceği gibi sadece üfürüm saptanabilir (3). Doğum öncesi ve sonrası hastaların tanı ve izleminde EKO'nun önemli olduğu görülmektedir. Olgumuzda olduğu gibi prenatal dönemde tarama amaçlı yapılan fetal EKO'nun bu ve benzeri hastalıkların erken saptanmasında yararlı olduğu kanaatindeyiz.

Anahtar Kelimeler: tuberoskleroz, yenidoğan

A Case Of Tuberosclerosis With Prenatal Diagnosis

Introduction: Tuberos sclerosis (TS) is a multisystemic disease with autosomal dominant inheritance. The brain and skin are most commonly affected. Clinically, it progresses with resistant epilepsy, mental retardation, behavioral problems and skin lesions. In this study, a newborn case with a heart mass detected in prenatal echocardiography (ECHO) and diagnosed with TS by postnatal examinations is presented.

Case: A male patient born with C/S at 37^{4/7} weeks of gestation weighing 3420 g from a 24-year-old G2P1 mother. The 1st and 5th min APGAR score was 6/7. Since a hyperdense area was observed in the heart in the patient's prenatal fetal ECHO, fetal cranial magnetic resonance (MR) examination revealed TS nodules adjacent to both foramen monro and a tube with a diameter of 5 mm in the left frontal region. It was learned that the first child of the family was followed up for operated cleft palate and microcephaly. Weight: 3420 g (70-90P), head circumference: 37 cm (>90P), height: 53 cm (>90P), fever: 36⁰C, pulse: 129/min, respiratory rate: 50/min in physical examination. Heart sounds were prominent in the right hemithorax, and except for a 2/6⁰ murmur, other examination findings and eye examination were normal. Laboratory examination; complete blood count and electrolytes were normal. Chest X-ray and abdominal USG were normal, and a 10x5 mm hyperechoic mass was detected in the right ventricle on ECO. In the case with suspected TS, in the cranial MR examination; A hyperintense lesion of 4x3.5 cm and hydrocephalus were detected adjacent to the left lateral ventricle. With these findings, TS was considered, and a ventriculoperitoneal shunt was inserted due to hydrocephalus. The patient is being followed in the clinic for the development of complications related to convulsions and cardiac rhabdomyoma.

Conclusion: Cardiac rhabdomyomas may be accompanied by TS in 60% and may be one of the early signs of the disease.(1)The risk of perinatal death of the fetus is high when the diameter of the tumor mass exceeds 20 mm.(2)In the examination, various clinical findings such as congestive heart failure, low cardiac output, arrhythmia and sudden death due to stenosis in the heart can be seen, and only a murmur can be detected.(3) We believe that fetal echocardiography performed for screening in the prenatal period, as in our case, is useful in the early detection of these and similar diseases.

Keywords: Tuberos sclerosis, newborn

Pp4COVID-19 Related Fulminant Idiopathic Intracranial Hypertension: Case Report

Burcu ÇALIŞKAN¹, Abdullah CANBAL¹, Ahmet Sami GÜVEN¹, Gülfidan BİTİRGEN¹, Mehmet Fatih ERDİ¹,
Hüseyin ÇAKSEN¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi

Corresponding Author: bcaliskanmd@gmail.com

Idiopathic intracranial hypertension (IIH) or pseudotumor cerebri (PTC) is defined as an increase in intracranial pressure without a structural cause or abnormal cerebrospinal fluid (CSF) content. The most common symptoms of IIH are headache, vomiting, pulsatile tinnitus, blurred vision, and diplopia. In 2-3% of patients with IIH, severe and rapidly progressive vision loss may develop within one month of symptom onset; this clinical condition is defined as fulminant idiopathic intracranial hypertension (FIIH). This study presented a case who admitted with headache and blurred vision, had high severe acute respiratory syndrome coronavirus 2 infections (SARS-CoV 2) total antibody level, and was treated with a lumboperitoneal shunt (LPS) due to medical treatment-resistant increased intracranial pressure. To the best of our knowledge, no pediatric case of COVID-19 related to FIIH requiring surgical treatment has been reported in the literature.

Keywords: COVID-19, fulminant intracranial hypertension, pseudotumor cerebri

Hipotonik Bebeğin Nadir Hastalığı: Kaya-Barakat-Masson Sendromu

Zekiye ŞAHİN¹, Levent TAPSIZ², Esra GÜRKAŞ³, Esra KILIÇ⁴

¹Ankara Bilkent Şehir Hastanesi

Sorumlu Yazar: zkysahin@gmail.com

Kaya-Barakat-Masson sendromu (KABAMAS), homozigot geçişli, büyüme ve gelişme geriliği, periferik hipertoniye ve hipotoni ile karakterize bir sendromdur. Bu hastalar büyüme geriliği, mikrosefali, görme sorunları, afebril konvülsiyon ile başvururlar. KABAMAS tanısı, kromozom 19q13110 üzerindeki YIF1B genindeki homozigot veya bileşik heterozigot mutasyonun gösterilmesiyle konur. KABAMAS, bebeklik veya erken çocukluk döneminde genellikle ölümlü sonuçlanır. Bu olgu çalışmasında, başını tutamama ve beslenme güçlükleri ile başvuran, hipotonisi saptanan, izlemde belirgin solunum sıkıntısı, baş hiperekstansiyonu gelişen ve yeni homozigot YIF1B geninin patojenik varyantı olan KABAMAS tanısı koyduğumuz hastamızı takdim edeceğiz.

Anahtar Kelimeler: hipotoni, kaya-barakat-masson, YIF1B

A Rare Disease Of The Hypotonic Infant: Kaya-Barakat- Masson Syndrome

Kaya-Barakat-Masson syndrome (KABAMAS) is a homozygous inherited syndrome characterized by growth and developmental retardation, peripheral hypertonicity and hypotonia. These patients present with growth retardation, microcephaly, vision problems, and afebrile convulsions. The diagnosis of KABAMAS is made by demonstrating a homozygous or compound heterozygous mutation in the YIF1B gene on chromosome 19q13110. KABAMAS usually results in death during infancy or early childhood. In this case study, we will present our patient who presented with incontinent and feeding difficulties, had hypotonia, developed significant respiratory distress and head hyperextension in the follow-up, and was diagnosed with KABAMAS, the pathogenic variant of the newly homozygous YIF1B gene.

Keywords: Hypotonia, Kaya- Barakat-Masson, YIF1B

A Rare Pediatric Case of Neurobrucellosis with Cerebral Salt Wasting

Buşra Zeynep YILMAZ¹, Özge METİN AKCAN², Refik OLTULU³

¹Necmettin Erbakan University Meram Faculty Of Medicine, Department Of Pediatrics, Konya, Turkey

²Necmettin Erbakan University Meram Faculty Of Medicine, Departments Of Pediatric Infectious Diseases

³Necmettin Erbakan University Meram Faculty Of Medicine, Departments Of Ophthalmology

Corresponding Author: busrazeynepyilmaz@gmail.com

Turkey is one of the endemic countries for brucellosis. The central nervous system involvement is a serious complication of brucellosis which is known as neurobrucellosis but it is rarely seen. The clinical spectrum is very diverse; most commonly presents with atypical meningitis, headache, confusion, myelitis, peripheral and cranial neuropathies, and psychiatric manifestations. Here in we presented a previously healthy 14 years-old girl was referred to our hospital with refractory hyponatremia despite 3% serum saline infusion. She had headache, double vision and eye pain for five days. On examination, she had restriction in the right eye movements while looking left sideways and papilledema in fundus examination. Her family was dealing with animal husbandry. The Brucella tube agglutination titer was positive at 1/5120 titer and in her blood culture *Brucella spp* grew. Brain MRI, arteriography and venography were normal. In her detailed eye examination, retinal nerve fiber layer thickness of the right and left eyes were 388µm, 298 µm respectively. The patient was treated with doxycycline, rifampin, ceftriaxone, gentamicin and isotonic saline infusion. Despite serum saline infusion, hyponatremia was not corrected in the first day of treatment. But with treatment of brucellosis serum Na level increased to 136 mmol/L in her follow-up on the 5th day. On the 10th day restricted to outward gaze decreased and 11th day diplopia decreased. Our final diagnosis with clinical and laboratory examination; was cerebral salt wasting due to neurobrucellosis.

Keywords: neurobrucellosis, cerebral salt wasting, hyponatremia

Kırık Sonrası Nadir Oluşan Bir Tablo; Yumuşak Doku Apsesi

Özge Metin AKCAN², Şeyma Nur AVAN ŞAYİN¹, Fadime KORKMAZ¹, İrem Pelin NEVRUZ¹, Tahsin Sami ÇOLAK³

¹Neü Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd.

²Neü Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd. Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bd.

³Neü Meram Tıp Fakültesi Ortopedi Ve Travmatoloji Abd.

Sorumlu Yazar: s.avan0010@gmail.com

Apse, enfeksiyöz bir kaynağa yanıt olarak iltihaplanma ve granülasyon ile çevrili lokalize bir pürülan materyal topluluğudur. Basit apselerin çoğu klinik muayene ile teşhis edilebilir ve drenaj ve antibiyoterapi ile güvenle tedavi edilebilir. Pediatri pratiğinde lokalizasyon nedeniyle nadir görülen klavikula kırığı sonrası hematoma takibinde yumuşak doku apsesi gelişen bir a grup beta hemolitik streptokok olgusu sunulmuştur. Bilinen hastalığı ve travma öyküsü olmayan 14 ay erkek hasta on gün önce başlayan sol omuzda şişlik şikayetiyle dış merkeze başvurmuş. Hastaya omuz grafisi çekilmiş, çatlağa bağlı kanama ve ödem olduğu düşünülmüş takibinde sekizli bandaja alınarak taburcu edilmiş. 1 hafta sonra şişlik yerinde kızarıklık ve hassasiyet olması üzerine hasta tarafımıza başvurdu. Hastanın başvurusunda sol klavikula üzerinde fluktuasyon veren, kızarıklık ve ısı artışının eşlik ettiği şişlik mevcuttu. Hastaya yüzeysel doku usg ve osteomyelit açısından kontrastlı mr çekildi. 4x2 cm ebatlı apse ile uyumlu lezyon görüldü. Osteomyelit düşünülmedi. Hastaya seftriakson ve klindamisin başlanarak drenaj açısından ortopediye danışıldı. Drenaj aspiratından gönderilen kültürde *S. pyogenes* üredi. Günlük pansuman yapılan hastanın takiplerinde herhangi bir komplikasyon gelişmedi, yara yeri iyileşen hasta çocuk enfeksiyon poliklinik takibi önerilerek taburcu edildi. Bu vakamızda pediatri pratiğinde lokalizasyon nedeniyle nadir görülen klavikula kırığı sonrası hematoma takibinde yumuşak doku apsesi gelişen hastanın klinik muayene ve usg yardımıyla hızlıca tanınıp drenaj ve antibiyoterapi ile güvenle tedavi edilebileceğini tekrar hatırlatmak istedik.

Anahtar Kelimeler: *S. pyogenes*, apse, kırık

A Rare Table After Fracture; Soft Tissue Abscess

An abscess is a localized collection of purulent material surrounded by inflammation and granulation in response to an infectious source. Most simple abscesses can be diagnosed by clinical examination and can be treated safely with drainage and antibiotic therapy. A case of beta-hemolytic streptococcus, which developed soft tissue abscess in the follow-up of hematoma after clavicle fracture, which is rare due to its localization in pediatric practice, is presented. A 14-month-old male patient with no known disease or history of trauma applied to an external center with the complaint of swelling on the left shoulder that started 10 days ago. The patient had a shoulder X-ray, it was thought that there was bleeding and edema due to the crack, and he was discharged with 8 bandages. After 1 week, the patient applied to us because of redness and tenderness at the swelling site. At the patient's admission, there was swelling on the left clavicle with fluctuation, accompanied by redness and warmth. The patient underwent superficial tissue USG and MRI with contrast for osteomyelitis. The patient was started on ceftriaxone and clindamycin, and orthopedics was consulted for drainage. A lesion compatible with an abscess of 4x2 cm was observed. Osteomyelitis was not considered. *S. pyogenes* grew in the culture sent from the drainage aspirate. No complications developed in the follow-up of the patient who was dressed daily, and the patient, whose wound site healed, was discharged with the recommendation of follow-up in the outpatient clinic. In this case, we wanted to remind you again that the patient with soft tissue abscess in the hematoma follow-up after a rare clavicle fracture due to localization in pediatric practice can be quickly identified and treated with drainage and antibiotics with the help of clinical examination and USG.

Keywords: *S. pyogenes*, abscess, fracture

Rotavirüs Gastroenteritli Çocuk Vakada Gelişen Atipik Hemolitik Üremik Sendrom

Ümmü Seleme MUMCU¹, Bülent ATAŞ²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nefroloji Ve Romatoloji Bilim Dalı

Sorumlu Yazar: selemeozbek94@gmail.com

Giriş: Hemolitik üremik sendrom (HÜS) akut böbrek yetmezliği, mikroanjiopatik hemolitik anemi ve trombositopeni ile karakterize, hayatı tehdit edebilen bir hastalıktır. Olguların çoğunluğunu enteroinvaziv mikroorganizmaların neden olduğu diyare ilişkili HÜS oluşturmaktadır. Atipik HÜS olarak adlandırılan olguların bir kısmının da diyare sonrası geliştiği gösterilmiştir. Literatürde rotavirüs gastroenteriti sonrası bildirilen bir olguya rastlanılmadığı için bu hastayı sunuyoruz.

Olgu Sunumu: 13 aylık erkek hasta, dört gündür olan kansız ishal, kusma ve ateş şikayetiyle başvurdu. Kan tetkikleri üre 130 mg/dl, kreatinin 1,9 mg/dl, ürik asit 9 mg/dl, albümin 2,8 g/dl, laktat dehidrogenaz 2180 U/L, ferritin 799 ug/L, hemoglobin 6,9 g/dl, platelet 13.000/mm³, direkt coombs negatif olan hasta HÜS tanısıyla yatırıldı. Hastanın periferik yayması intravasküler hemolizle uyumluydu. Gaita tetkiklerinde *Escherichia coli* O157H7 suşu negatif, rotavirüs pozitif sonuçlandı. Spot idrarda mikroprotein/kreatinin oranı 8 olarak hesaplandı (<0,5). Hastamızda nefrotik düzeyde proteinüri ve mikroskobik hematüri vardı. C3, C4 ve ADAMTS13 düzeyi normal saptandı. Genetik mutasyonlar açısından CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, ADAMTS13, THBD, CFB, CFH, C3, DGKE, CD46, CFD, CFI genleri çalışıldı, patolojik varyant saptanmadı. Hastaya meningokok aşılı yapılarak ailenin onayı ile eculizumab tedavisi başlandı. Yaklaşık bir ay içinde hastanın kliniği, hemogram ve böbrek fonksiyon değerleri tamamen düzeldi. Hastanın tedavisi eculizumab ve idrarda hafif proteinürisi olduğu için enalapril olacak şekilde düzenlenip şifayla taburcu edildi. Hasta son kontrolüne tedavisinin dokuzuncu ayında geldi. Kan ve idrar tetkikleri normal olan, proteinürisi olmayan hastanın aldığı tedaviler sonlandırıldı.

Sonuç: HÜS birçok nedene bağlı olarak gelişen daha çok beş yaş altındaki çocuklarda görülen hayatı tehdit edebilen bir hastalıktır. HÜS olgularının %90'ı diyare ilişkili, %10'u diyare ilişkisiz olgulardır. Diyare ilişkili olgular öncelikle Shiga toksini üreten *Escherichia coli* (STEC) enfeksiyonlarından ve daha az sıklıkla *Shigella dysenteriae* tip 1 enfeksiyonundan kaynaklanmaktadır ve tipik HÜS olarak adlandırılmaktadır. HÜS'ün diğer tüm nedenleri atipik HÜS olarak adlandırılmıştır. Atipik HÜS'ün nedenlerinden bazıları kompleman sistemi ile ilgili genetik mutasyonlar, maligniteler, ilaçlar, otoimmün hastalıklar ve enfeksiyon etkenleridir. Atipik HÜS'lü bazı hastaların da diyare ile başvurduğu gösterilmiştir. Literatürde norovirüs, *Campylobacter upsaliensis*, *Clostridium difficile* gibi ishal etkenleriyle atipik HÜS olguları bildirilmiştir. Gaita tetkiklerinde rotavirüs pozitif gelen hastamız, invaziv bir patojen olmadığı için atipik HÜS olarak değerlendirilmiştir. Atipik HÜS'lü hastaların %50-60'ında kompleman ilişkili genetik mutasyon saptanırken %30-50'sinde tanımlanabilen bir mutasyon yoktur. Bizim hastamızda da genetik mutasyon saptanmamıştır. Hastamız literatürdeki rotavirüs gastroenteriti sonrası gelişen ilk HÜS vakasıdır. Beş yaş altında gastroenteritlerin en sık sebeplerinden birisi olan rotavirüsün nadiren de olsa atipik HÜS'e neden olabileceği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Atipik hemolitik üremik sendrom, rotavirüs, eculizumab

Atypical Hemolytic Uremic Syndrome in a Child with Rotavirus Gastroenteritis

A 13-month-old male patient presented with complaints of bloodless diarrhea, vomiting and fever for four days. Blood tests urea 130 mg/dl, creatinine 1.9 mg/dl, uric acid 9 mg/dl, albumin 2.8 g/dl, lactate dehydrogenase 2180 U/L, ferritin 799 ug/L, hemoglobin 6,9 g/dl, platelet 13.000/mm³, direct coombs negative, the patient was hospitalized with the diagnosis of HUS. The patient's peripheral smear was consistent with intravascular hemolysis. *Escherichia coli* O157H7 strain was negative and rotavirus positive in stool examinations. The microprotein/creatinine ratio in spot urine was calculated as 8 (<0.5). Our patient had nephrotic proteinuria and microscopic hematuria. C3, C4 and ADAMTS13 levels were found to be normal. In terms of genetic mutations, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, ADAMTS13, THBD, CFB, CFH, C3, DGKE, CD46, CFD, CFI genes were studied, no pathological variants were found. The patient was vaccinated against meningococcus and eculizumab treatment was started with the approval of the family. In about a month, the patient's clinical, hemogram and kidney function values were completely recovered. The patient was treated with eculizumab and enalapril since he had mild proteinuria in the urine, and he was discharged with full recovery. HUS is a life-threatening disease that develops due to many reasons, mostly seen in children under the age of five. 90% of HUS cases are diarrhea-related and 10% are unrelated. Diarrhea-related cases are primarily due to Shiga toxin producing *Escherichia coli* (STEC) infections and less frequently *Shigella dysenteriae* type 1 infection and are termed typical HUS. All other causes of HUS were named atypical HUS. Some of the causes of atypical HUS are genetic mutations related to the complement system, malignancies, drugs, autoimmune diseases and infectious agents. It has been shown that some patients with atypical HUS also present with diarrhea. Atypical HUS cases with diarrheal agents such as norovirus, *Campylobacter upsaliensis*, and *Clostridium difficile* have been reported in the literature. Our patient, who was positive for rotavirus in stool examinations, was evaluated as atypical HUS since it was not an invasive pathogen. While complement-related genetic mutations are detected in 50-60% of patients with atypical HUS, there is no identifiable mutation in 30-50% of them. In our patient wasn't found genetic mutation either. Our patient is the first case of HUS developed after rotavirus gastroenteritis in the literature.

Keywords: Atypical hemolytic uremic syndrome, rotavirus, eculizumab

PP9

Travmaya Sekonder Gelişen Apse

Fadime KORKMAZ¹, Özge METİN AKCAN²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

Sorumlu Yazar: fadimekorkmaz1641@gmail.com

Selülit, derin dermis ve deri altı yağ dokusunun akut bakteriyel bir enfeksiyonudur. Etken en sık gram (+) bakterilerdir. En sık alt ekstremitte tutulur. Tanısı klinik olarak koyulur, ciltte lokalize ödem, kızarıklık, ısı artışı ve hassasiyet ortaya çıkar. 17 yaşında travma sonrası toplum kaynaklı Metisilin duyarlı Stafilokokal aureus' un (MSSA) neden olduğu selülit şeklinde başlayıp takibinde derin doku enfeksiyonu ve abse gelişen hastamızı sunduk. Oral tedavi ile kliniği toparlamayan hasta ,kliniği kötüleşmesi üzerine hastaneye yatırıldı debridman ve parenteral tedavi ile devam edildi. 10 günlük tedaviden sonra hasta taburcu edildi.

Anahtar Kelimeler: travma, selülit, apse, Metisilin duyarlı Stafilokokal aureus

Cellulitis Secondary to Trauma

Cellulitis is an acute bacterial infection of the deep dermis and subcutaneous fat tissue. Its the most common cause is gram positive bacteria. It is the most common occurred in the lower extremity. Cellulite is diagnosed clinically and occur localized edema, redness, heat rise, sensitivity on the skin. We presented a 17 years old patient whose infection started as cellulite caused by community-acquired Metisilin sensitive Staphylococcal aureus after trauma and in the follow-up developed deep tissue infection and abscess. The patient was first followed up with oral treatment, but hospitalized and continued with parenteral treatment after his clinic was worse. The patient was discharged after 10 days of treatment.

Keywords: trauma, cellulitis, abscess, Metisilin sensitive Staphylococcus Aureus

Hipertansif Kronik Böbrek Yetmezliği Olan Çocukta Posterior Reversible Ensefalopati Sendromu

Ebru SÜMEN¹, Arif İsmet SOLAK¹, Mücahit TAŞER¹, Bülent ATAŞ²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

Sorumlu Yazar: ebrusumen24@gmail.com

Posterior reversibl ensefalopati sendromu (PRES), baş ağrısı, bilinç bulanıklığı, konvülsiyon ve hipertansiyon ile seyreden, manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ile tanısı konulan klinik ve radyolojik bir durumdur. Beyin MRG'de özellikle oksipital ve pariyetal bölgelerin etkilenip nörojenik ödemin olması ön plandadır. Genellikle geri dönüşümlü bir durumdur. Etiyolojik nedenler oldukça geniş bir dağılıma sahip olup, hipertansif ensefalopati, immünesupresif ve sitotoksik ilaç kullanımı, lupus nefriti, kollajen vasküler hastalıklar, trombotik trombositopenik purpura, hemolitik üremik sendrom, kronik böbrek yetmezliği, sepsis ve organ transplantasyonu belli başlı nedenler arasındadır. Tedavisi PRES'e yol açan durumun düzeltilmesine yöneliktir.

Bu makalede; sağ renal agenezi ve sol opere grade 5 veziko üreteral reflüye (VUR) bağlı kronik böbrek yetmezliği gelişen, hipertansiyon ve konvülsiyon ile başvuran bir çocuk hastadan bahsedildi. Hastanın özgeçmişinde miad doğum olduğu ve anal atrezi nedeniyle ameliyat edildiği öğrenildi. Takibinde tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonu olması sonucu yapılan tetkiklerde hastada sağ renal agenezi ve sol grade 5 VUR saptanmış ve hasta 2 kez reflüden opere olmuştu. Operasyondan sonra idrar yolu enfeksiyonu tekrarlamayan hasta kontrollerine düzenli devam etmemiş. Hasta merkezimize kısa süren jeneralize tonik klonik vasıfta afebril nöbet ile başvurdu. Başvuruda bilinç konfüze haldeydi. Başvuru esnasında tansiyonu 210/160 mmHg olan hastada klinik durum ve beyin MRG ile PRES düşünüldü. Başvuruda alınan kanlarında üre:71 mg/dL, kreatinin:1.33 mg/dL şeklindeydi. Anti hipertansif ve böbrek yetmezliği için uygulanan destek tedavisi sonucunda hastanın kliniği diyaliz tedavisi almadan tamamen iyileşti.

Sonuç olarak, hipertansiyon, bilinç değişikliği ve konvülsiyon ile başvuran hastaların ayırıcı tanısında PRES de düşünülmalıdır.

Anahtar Kelimeler: posterior reversibl ensefalopati, kronik böbrek yetmezliği, hipertansiyon, manyetik rezonans görüntüleme

Posterior Reversible Encephalopathy Syndrome In Child With Hypertensive Chronic Renal Failure

Posterior reversibl encephalopathy syndrome (PRES) is a clinical and radiological condition diagnosed with magnetic resonance imaging (MRI) that is monitored by headache, consciousness blurring, convulsion and hypertension. Typical MRI findings in PRES are of bilateral white-matter abnormalities in vascular watershed areas in the posterior regions of both cerebral hemispheres, affecting mostly the occipital and parietal lobes It's often recyclable. Ethiological causes have a fairly large distribution including hypertensive encephalopathy, immunosuppressive and cytotoxic drug use, lupus nephrite, collagen vascular diseases, thrombotic thrombocytopenic purpura, hemolytic uremic syndrome, chronic kidney failure, sepsis and organ transplantation. Treatment is intended to correct the condition which causes PRES. This article mentions a child patient who has developed chronic kidney failure due to right renal agenesis and left opere grade 5 vesicoureteral reflux, and who has been applying with hypertension and convulsion. Based on his resume, he was born mature and underwent surgery for anal atresia. A follow-up study of a recurring urinary tract infection found right renal agenesis and a left grade 5 vesicoureteral reflux, so he had two reflux surgeries. The patient, who did not repeat a urinary tract infection after the operation, did not resume his regular checks. The patient applied to our center with a short generalized tonic-clonic afebril seizure. He had been disoriented when he applied. During the application, the patient had 210/160 mmHg blood pressure. Patient due to clinical conditions and MRI findings was given PRES. The patient's application examinations concluded urea:71 mg/dL, creatinin:1.33 mg/dL. As a result of the support treatment for anti-hypertensive and kidney failure, the patient's clinic has completely recovered without treatment for dialysis. Consequently, a differential diagnosis of patients who have applied for hypertension, alteration of consciousness, and convulsion should also be considered for PRES.

Keywords: posterior reversible encephalopathy, chronic renal failure, hypertension, magnetic resonance imaging

Infant Diagnosed with Primary Intestinal Lymphangiectasia Presenting with Isolated Lymphedema

Buket DALDABAN SARICA¹, Arzu GÜLSEREN¹, Esra EREN¹

¹Kayseri Şehir Hastanesi

Corresponding Author: buketedaldaban@gmail.com

Introduction-Aim: Intestinal lymphangiectasia is a very rare cause of protein-losing enteropathy in patients with evidence of hypoalbuminemia. Growth retardation and chronic diarrhea are the most common findings. Lymphopenia and immunodeficiency are important causes of morbidity. In the diagnosis of intestinal lymphangiectasia, it is essential to exclude secondary causes with clinical and imaging methods as well as morphological findings. Diagnosis includes endoscopy, enteroscopy and intestinal lymphoscintigraphy. A somatostatin analog, octreotide, is an important option in the treatment. It is essential to start a diet rich in high protein, low-medium chain triglycerides. Other treatment options are corticosteroids, rapamycin/everolimus/sirolimus, lymphatic embolization and, in isolated cases, surgical removal of the lymphangiectatic segment. Herein, we showed a case of primary intestinal lymphangiectasia presenting only with lymphedema.

Case Presentation: A 7 months old female was admitted due to edema on her right hand and foot. She had a short-term diarrhea. Abdominal distension without vomiting was present. She was born at term. There was no consanguinity between her parents. At the time of admission, her respiratory rate was 32/minute, and pulse rate was 120/minute. Her body weight was 6,7 kg and height was 65 cm. During examination, skin dryness, periorbital edema, unilateral extremity edema, and abdominal distention were observed. The laboratory tests revealed albumin:1.3 g, INR:3.3, hb:15 g/dl, WBC:10780/mm³, lymphocyte:2610/mm³. Due to the patient's prolonged INR, 3 mg of vitamin K was administered. In her endoscopy, diffuse white-colored-lesions in duodenum were observed. Histopathological evaluation was compatible with lymphangiectasia. The patient was diagnosed with primary intestinal lymphangiectasia, after excluding secondary causes such as eosinophilic enteropathy, food-related enteropathy, cystic fibrosis, congestive heart failure/constrictive pericarditis, or fontan operation. Sandostatin was started. When edema and ascites persisted, prednisolone and sirolimus was added. Intermittent paracentesis was performed to reduce respiratory distress. Edema and diarrhea regressed.

Conclusion: The presence of unilateral lower extremity edema should not preclude the diagnosis of systemic disorders and a high index of suspicion is required in atypical presentations. In the presence of accompanying chronic diarrhea, hypoalbuminemia and lymphopenia, the diagnosis of intestinal lymphangiectasia should be kept in mind.

Keywords: *intestinal lymphangiectasia, diarrhea, lymphedema, hypoalbuminemia*

Yenidoğan Bir Bebekte Natal Diş

Büşra Sultan KİBAR¹, Ertuğrul KİBAR²

¹Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Sakarya Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Sakarya, Türkiye

²Sakarya Özel Adatıp Hastanesi, Kulak Burun Boğaz Hastalıkları Kliniği, Sakarya, Türkiye
Sorumlu Yazar: busrasultankibar@gmail.com

Süt dişleri genellikle altıncı-yedinci ayda alt ön bölgede sürerler. Nadiren doğum sırasında da sürmüş dişler görülebilir. Doğumda bebeğin ağızda görülen dişlere natal diş, doğumdan sonraki 30 gün içerisinde ağızda görülen dişlere ise neonatal diş adı verilir. Genellikle bu dişlerin kökleri tam olarak gelişmemiştir ve ağız içerisinde sadece diş etine tutunarak bulunurlar. Natal dişin görülme sıklığı 1:2000 ile 1:3500 arasında değişmektedir. Daha çok kız bebeklerde ve iki diş olarak görülürler. Natal diş, neonatal dişe göre daha sık görülmektedir. Olguların % 85'inde alt çene orta kesici, % 11'inde maksiller kesici, % 3'ünde mandibular kanin, % 1'inde ise maksiller kanin ve molar bölgelerde görülmektedir. Nadir görülmesine rağmen, natal dişler ağız içinde ülserasyona, dilde travmaya, aspirasyona ve emme sırasında annenin göğsünde laserasyona neden olabileceğinden önemlidir. Bu yazıda alt çenede iki tane orta kesici natal dişi olan yenidoğan bir bebek sunulmuştur.

Yirmi iki yaşındaki annenin ilk gebeliğinden 36. gebelik haftasında ikiz eşi olarak 2300 gr ağırlığında normal yolla doğan kız bebeğin doğumdan hemen sonra yapılan muayenesinde alt çenede iki adet orta kesici diş saptandı (Resim 1). Dişler oldukça hareketliydi. Olası aspirasyon ve yutma riski nedeniyle diş hekimi tarafından aseptik koşullarda çıkartıldı. Çıkartılan dişlerin kökü mevcut değildi (Resim 2). Natal diş etiolojisi tam olarak bilinmemektedir. Ateş, enfeksiyon, malnütrisyon, hormonal uyarı ve gebelikte annenin çevresel toksinlere maruz kalması etiolojide suçlanmaktadır. Sendromlara eşlik edebilmektedir. Bununla beraber en geçerli görüş diş tomurcuğunun daha yüzeyde gelişmesine bağlı olduğu düşüncesidir. Olgumuzdaki natal dişlerin izole bir bulgu olduğu, herhangi bir risk faktörüne ya da sendroma eşlik etmediği belirlendi. Ayrıca ikiz kardeşinde natal diş yoktu.

Natal dişler emmeye engel olmuyor ve asemptomatik ise herhangi bir girişim gerektirmez. Diş aşırı derecede hareketli ve fazlalık diş ise yutma ve aspirasyon riski nedeniyle çıkartılması gerekir. Olgumuzda bu dişler, aşırı hareketli olması nedeniyle aspirasyon riski oluşturduğu için çıkartıldı. Olgu bir hafta sonra kontrole çağrılarak muayenesi gerçekleştirildi ve yara iyileşmesi konusunda herhangi bir sorunla karşılaşılmadı. Sonuç olarak, natal dişler benign bir durum olmakla birlikte, annede ve bebekte oluşturacağı rahatsızlık ve aspirasyon riski nedeniyle genellikle çekilmesi gerekir.

Anahtar Kelimeler: natal diş, yenidoğan

Natal Teeth in a Newborn Baby

Baby teeth usually erupt in the lower anterior region in the sixth-seventh month. Rarely, erupted teeth can be seen during childbirth. Teeth that appear in the baby's mouth at birth are called natal teeth, and teeth that appear in the mouth within 30 days of birth are called neonatal teeth. The incidence of natal teeth varies between 1:2000 and 1:3500. They are mostly seen in baby girls and as two teeth. The natal tooth is more common than the neonatal tooth. It is seen in the mandibular central incisor in 85%, maxillary incisor in 11%, mandibular canine in 3%, and maxillary canine and molar regions in 1% of cases. Although rare, natal teeth are important as they can cause ulceration in the mouth, trauma to the tongue, aspiration, and laceration of the mother's chest during sucking. In this article, a newborn baby with two central incisor natal teeth in the mandible is presented.

Two middle incisors were found in the lower jaw in the examination performed immediately after the birth of a female baby who was born with a normal birth weight of 2300 g as a twin at the 36th gestational week of the 22-year-old mother's first pregnancy (Picture 1). The teeth were quite mobile. It was removed by the dentist due to possible aspiration and swallowing risk. The root of the extracted teeth was not present (Picture 2). The natal etiology is not known exactly. The most valid view is that the tooth bud develops more superficially. It was determined that the natal teeth in our case were an isolated finding and did not accompany any risk factor or syndrome.

If the natal teeth don't interfere with sucking and don't cause symptoms, they don't require treatment. If the tooth is extremely mobile and redundant, it should be removed due to the risk of swallowing and aspiration. In our case, these teeth were removed because they were excessively mobile, posing a risk of aspiration. In conclusion, although natal teeth are a benign condition, they usually need to be extracted due to the discomfort and aspiration risk for the mother and baby.

Keywords: natal tooth, newborn

İnfluenza Virüsüne Sekonder Gelişen Pnömoni Olgusu

Beyza URHAN¹, Özge METİN AKCAN¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Anabilim Dalı
Sorumlu Yazar: urhanbeyza75@gmail.com

Giriş: İnfluenza sağlıklı çocuklarda genelde kendini sınırlayan komplikasyonsuz ilerleyen bir hastalık olsa da nadiren komplikasyonlarla seyredebilir. Enfeksiyonun en sık komplikasyonu pnömoni olup primer influenza pnömonisi olabileceği gibi sekonder *S. aureus*, *S. pneumonia* ardından da gelişebilir.

Olgu: Ateş, öksürük şikayeti ile acil servise başvuran 4.5 yaşında kız hastada hızlı antijen testiyle influenza tanısı konulup oseltamivir tedavisi başlanmış ancak takibinde ateşi gerilmeyen, genel durum bozukluğu devam eden hasta fizik muayenede takipne, interkostal- subkostal çekilmeleri olması, bilateral yaygın ralleri gelişmesi üzerine pnömoni tanısı ile servise yatırıldı. Hastaya seftriakson ve klindamisin tedavisi başlandı. Yatışının 11. gününde göğüs ağrısı olan, ateşi tekrar eden hastanın fizik muayenesinde sağ bazalde solunum seslerinin az alınması üzerine çekilen akciğer grafisinde sağ sinüsün kapalı olduğu görüldü ve yapılan toraks ultrasonografisinde 3 cm plevral efüzyon saptandı. Hastaya torasentez yapıldı. Torasentez mayisi basit parapnömonik efüzyon ile uyumlu geldi. Tedavisi meropenem ve teikoplanin olarak düzenlendi. Bazal immünolojik değerlendirme yapıldı, herhangi bir patoloji saptanmadı. 11 gün tedavinin ardından klinik olarak toplayan, oksijen ihtiyacı olmayan hasta önerilerle taburcu edildi. Sonuç olarak influenza enfeksiyonları çocuklarda nadir de olsa pnömoni gibi komplikasyonla seyredebilmektedir ve influenza seyri sırasında kliniği toparlamayan hastalarda pnömoni düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: influenza, çocuk, pnömoni

A Case of Pneumonia Developing Secondary To Influenza Virus

Introduction: Although influenza is a self-limiting, uncomplicated disease in healthy children, it can rarely progress with complications. Pneumonia is the most common complication of infection, and it may be primary influenza pneumonia and secondary developed from *S. aureus*, *S. pneumonia*.

Case: A 4.5-year-old female patient who applied to the emergency department with fever and cough, was diagnosed with influenza by rapid antigen test and started oseltamivir treatment but in the follow-up, the patient whose fever got worse and general condition continued to deteriorate, was hospitalized because of tachypnea, intercostal-subcostal retractions, bilateral widespread rales on physical examination. Ceftriaxone and clindamycin treatment was started for the patient. On the 11th day of his hospitalization, the patient had chest pain and recurring fever. The chest X-ray taken due to low breathing sounds in the right basal on physical examination, showed that the right sinus was closed, and a 3 cm pleural effusion was detected in the thorax ultrasonography. The patient underwent thoracentesis. Thoracentesis fluid was consistent with simple parapneumonic effusion. Her treatment was arranged as meropenem and teicoplanin. Basal immunological evaluation was performed, no pathology was detected. After eleven days of treatment, the patient who recovered clinically and did not need oxygen was discharged with recommendations. As a result, although it is rare, influenza infections can progress with complications such as pneumonia in children and pneumonia should be considered in patients who do not recover clinically during the course of influenza.

Keywords: influenza, children, pneumonia

Pirüvat Kinaz Düzeyi Normal Tetkik Edilmesine Rağmen Pklr Homozigot Mutasyonu Saptanan Nadir Bir Olgu

Talha ÜSTÜNTAŞ¹, Anisa Nur URHAN ÖZALP², Semanur METİN², Hüseyin TOKGÖZ³, Mustafa BÜYÜKAVCI³

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi

³Necmettin Erbakan Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Çocuk Hematoloji Ve Onkolojisi

Sorumlu Yazar: talhaustuntas@gmail.com

Giriş ve Amaç: Pirüvat kinaz enzim eksikliği embden meyerhof yolağının en sık rastlanan doğumsal enzim eksikliğidir. Sıklıkla ilk olarak yenidoğan döneminde sarılık ile bulgu veren otomozal resesif bir hastalıktır ve hemolitik anemi ile beraber adenozeintrifosfat oluşumunda da kusurlara neden olur.

Tanı sıklıkla hemolitik anemi etyolojisi taramasında ve pirüvat kinaz enzim aktivitesinde azalma ile koyulurken, genetik tanısında PKLR geninde mutasyon saptanabilir.

Yöntem: Yenidoğan döneminde anemi nedeniyle tetkik edilen ve sonrasında kliniğimize yönlendirilen hasta etyoloji araştırması yapılmış.

Bulgular: Yenidoğan döneminde tetkik edilen hastanın takibinde Hb:5.6 g/dl'ye kadar düşmüş olup, retikülosit sayısı yüksek ve indirekt hiperbilirubinemi (20mg/dl) mevcut olan hastanın periferik yayması hemolitik anemi ile uyumlu bulunmuş. Hastaya transfüzyon yapılmış ve transfüzyon öncesinde bakılan tetkiklerden; direkt coombs testi negatif, G6PD, Pirüvat kinaz düzeyi ve Hb elektroforezi normal, EBV ve parvo serolojisi negatif gelmiş.

Anne kan grubu A Rh (+), hasta B Rh(-) geldiği için mevcut tablonun ABO uyumsuzluğuna bağlı olabileceği düşünülmüş. Daha sonra yeniden derinleşen anemi sonrası geniş araştırma için kliniğimize yönlendirilen hastanın; fizik muayenesinde; dismorfik bulgusu yok, cilt ve mukozalar soluk, skleralar hafif ikterik, organomegalisi yok, kalpte mezokardiyak odakta 1-2/6 sistolik üfürümü mevcuttu.

Tam kan sayımında BK:11000/mm³, ANS:2400/mm³, Hb:4.57gr/dL, RBC:2.2, MCV:78.9, MCHC:31.9 PLT:356000 idi. Düzeltilmiş retikülosit sayısı %2.1 ve direkt coombs testi negatif idi.

Periferik yaymasında eritrositler normokrom normositer, hafif anizositoz ve seyrek sferositler mevcut, %16 parçalı, %36 lenfosit, %20 monosit, %20 normoblast, %4 eozinofil mevcut, trombositler bol ve kümeli idi.

Serum immunglobulin düzeyleri yaşına göre normaldi. Hastanın aralıklı olarak transfüzyon gerektiren anemisi devam etti, retikülosit sayısı %1-2 civarında seyretti, organomegalisi olmadı. Periferik yaymasında eritrositler normokrom normositer olup seyrek sferosit bulunan ve normoblastemisi olmayan hasta, hemolitik anemi ön tanısı ile defalarca kez birden fazla merkezde tetkik edilmişti.

İlk bakılan pirüvat kinaz düzeyi 2012 yılında 207 mU/ml (111-406) gelmekle beraber genetik inceleme ile tanı konmuştur.

Tartışma ve Sonuç: Hemolitik anemi ön tanısı ile takip edilen ve etyoloji araştırılan hastalarda pirüvat kinaz eksikliği ön tanılarda yer alıyorsa düzey ile tetkik edilebilir fakat hastaya tanı koymak için genetik inceleme de akılda tutulmalıdır. Pirüvat Kinaz Enzim Düzeyleri daha önce yapılmış transfüzyonlar, retikülositlerde enzim düzeyinin yüksek olması ve lökosit, trombositlerin tam ayrıştırılmaması gibi nedenlerle enzim düzeyin normal saptanması pirüvat kinaz enzim eksikliğini ekarte ettirmez.

Anahtar Kelimeler: hemolitik anemi, pirüvat kinaz eksikliği, genetik mutasyon

A Rare Case in Which Pklr Homozygous Mutation Was Detected Despite Normal Pyruvate Kinase Level Examination

Introduction and Aim: Pyruvate kinase enzyme deficiency is the most common congenital enzyme deficiency of the Embden Meyerhof pathway. It is an autosomal recessive disease that often presents with jaundice in the newborn period and causes defects in adenosine triphosphate formation together with hemolytic anemia. While the diagnosis is often made by screening for the etiology of hemolytic anemia and decreased Pyruvate Kinase enzyme activity, mutations in the PKLR gene can be detected in the genetic diagnosis. **Method:** Etiology research was conducted on the patient who was examined for anemia in the neonatal period and then referred to our clinic. **Results:** In the follow-up of the patient who was examined in the neonatal period, Hb decreased to 5.6 g/dl, and the peripheral smear of the patient with high reticulocyte count and indirect hyperbilirubinemia (20 mg/dl) was found to be compatible with hemolytic anemia. The patient was transfused and from the examinations performed before the transfusion; direct Coombs test was negative, G6PD, Pyruvate kinase level and Hb electrophoresis were normal, EBV and parvo serology were negative. Since the mother's blood group was A Rh (+) and the patient was B Rh (-), it was thought that the current picture might be due to ABO incompatibility. Afterwards, the patient was referred to our clinic for extensive research after re-deepening anemia; on physical examination;

The patient's anemia requiring intermittent transfusion continued, the reticulocyte count was around 1-2%, and there was no organomegaly. In his peripheral smear, the erythrocytes were normochromic normocytic, with rare spherocytes and no normoblastemia. The patient was examined several times in more than one center with the preliminary diagnosis of hemolytic anemia. The first pyruvate kinase level was 207 mU/ml(111-406) in 2012, and it was diagnosed by genetic examination.

Discussion and Conclusion: If pyruvate kinase deficiency is included in the preliminary diagnosis in patients followed up with a preliminary diagnosis of hemolytic anemia and whose etiology is investigated, it can be examined by level, but genetic examination should also be kept in mind to diagnose the patient. Pyruvate kinase enzyme levels. A normal determination of the enzyme level due to reasons such as previous transfusions, high enzyme level in reticulocytes, and incomplete separation of leukocytes and thrombocytes does not exclude pyruvate kinase enzyme deficiency.

Keywords: hemolytic anemia, pyruvate kinase deficiency, genetic mutation

Çocuklarda Ani Görme Kaybının Nadir Bir Nedeni Tümöral Kitle; Olgu Sunumu

Sipil GENÇELİ¹, Saliha YAVUZ ERAVCI¹, Ahmet Sami GÜVEN¹, Hüseyin ÇAKSEN¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi
Sorumlu Yazar: sipiltopcu@gmail.com

Giriş: Beyin tümörleri çocukluk çağında görülen en sık solid tümör tipidir ve bu yaş grubundaki çocuklarda görülen kanserlerin %20'sini oluşturur. 15 yaş altında görülen malign hastalıklar içinde lösemilerden sonra ikinci sırayı alır. Ülkemizde ise lösemi ve lenfomalardan sonra üçüncü sıklıktadır. Ani görme kaybıyla başvuran çocuklarda ve nadir saptanan sebep olan tektum düzeyinde kitle olan olguyu sunmak istedik.

Olgu: Bilinen bir hastalığı olmayan 10 yaşında erkek hasta, 3 günden beri olan sağ gözde bulanıklık-az görme ve son bir haftadır olan frontal bölgede baş ağrısı şikayeti ile göz polikliniğine başvurdu. Yapılan göz muayenesinde sağ gözde tam görme kaybı, sol gözde optik disk silikliği, sağ gözde belirgin olmak üzere her iki gözde VEP (Görsel Uyarılmış Potansiyel) uzaması saptanan hasta tarafımız nöroloji polikliniğine yönlendirildi. Göz bulguları dışında muayenesinde patoloji saptanmadı. Özgeçmiş-soygeçmiş olağandı. Kan tetkikleri normal aralıkta saptandı. Kontrastlı kraniyal manyetik rezonans (MR) ve orbita MR çekildi. Supratentoriyal alanda ventriküler sistemde akut hidrosefali bulguları mevcut olup tektum düzeyinde yaklaşık 7 mm çapında akua duktusa bası yaptığı düşünülen nodüler kitlesel lezyon, sol optik diskte hafif intensite artışı izlendi. Hastaya kitleye yönelik acil operasyon yapıldı. Postoperatif izlemde hastanın görme problemi ve baş ağrısı geriledi.

Tartışma ve Sonuç: Semptom ve bulgular tümörün histolojisine, yerleşim yerine ve hastanın yaşına göre değişmektedir. Beyin tümörleri, normal santral sinir sistemi yapılarını infiltrate ederek veya beyin omurilik sıvısı yollarında obstrüksiyona ve intrakraniyal basınç artışına yol açarak nörolojik bozukluk meydana getirirler. İntrakraniyal basınç artışı (KİBAS) beyin tümörlerinde erken klinik bulguların ortaya çıkmasına neden olur. Bu bulgular baş ağrısı, kusma, görme kaybı, kranyal sinir paralizileri ve letarjidir. Bizim hastamızda da KİBAS'a bağlı son bir haftadır olan baş ağrısı ve görmeye bulanıklık şikayeti mevcut idi. KİBAS bulguları olması sebebiyle acil cerrahi işlem yapıldı. KİBAS bulguları olan hastalarda acil görüntüleme yapılarak sebebin ortaya konulması ve erken başlanması morbidite ve mortalitesinin önüne geçilmesi için önemlidir.

Anahtar Kelimeler: beyinde kitle, baş ağrısı, ani görme kaybı

A Rare Cause of Sudden Vision Loss in Children Is A Tumoral Mass; Case Report

Introduction: Brain tumors are the most common solid tumor type seen in childhood. It constitutes 20% of cancers seen in children in this age group. It takes the second place after leukemia among malignant diseases seen under 15 years of age. We wanted to present a rare case of tectumal mass in children presenting with sudden vision loss.

Case: A 10-year-old male patient with no known disease was admitted to the ophthalmology clinic with complaints of blurred vision in the right eye for 3 days and headache in the frontal region for the past week. The patient, who had complete visual loss in the right eye, blurred optic disc in the left eye, and prolongation of VEP (Visual Evoked Potential) in both eyes, which was evident in the right eye, was referred to the neurology clinic. Except for eye findings, no pathology was detected in the examination. Curriculum vitae were normal. Contrast-enhanced cranial magnetic resonance (MR) and orbital MRI were performed. There were signs of acute hydrocephalus in the ventricular system in the supratentorial area, and a nodular mass lesion with a diameter of approximately 7 mm at the level of the tectum, which was thought to be compressing the aqua duct, and a slight increase in intensity in the left optic disc were observed. The patient underwent an emergency operation for the mass. In the postoperative follow-up, the patient's vision problem and headache regressed.

Discussion and Conclusion: Symptoms and findings vary according to the histology of the tumor, location and age of the patient. Brain tumors cause neurological impairment by infiltrating normal central nervous system structures or by causing obstruction in the cerebrospinal fluid pathways and increased intracranial pressure. Increased intracranial pressure (ICP) causes early clinical findings in brain tumors. These findings are headache, vomiting, loss of vision, cranial nerve paralysis, and lethargy. Our patient also had headache and blurred vision for the last week due to ICP. It is important to reveal the cause and to start early by performing emergency imaging in patients with ICP findings in order to prevent morbidity and mortality.

Keywords: brain mass, sudden loss of vision, headache

Yumuşak Doku Enfeksiyonunun Nadir Nedeni: Shewanella Algae

Ayşe Hümeýra AKGÜL¹, Ezgi YILIK¹, Özge METİN AKCAN², Metin DOĞAN³

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

³Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Tıbbi Mikrobiyoloji Ana Bilim Dalı

Sorumlu Yazar: humeyra.akyurek@gmail.com

Shewanella algae, doğada yaygın bir mikroorganizma olduğu halde, insanlarda nadir görülen bir patojendir. Literatürde sıcak iklimlerde ve tuzlu su kaynaklarında insanlarda enfektif bir ajan olarak tanımlanmıştır. Ciltte ülser veya travma ile ilişkili deri ve yumuşak doku enfeksiyonlarında etken olarak bildirilmiştir. Göz, kulak, gastrointestinal sistem, solunum yolları ile de vücuda giriş yapıp enfeksiyon oluşturabilir. İmmün süpresif kişilerde bakteremi ve sepsis ile seyredebilir. Bu yazıda travma sonrası operasyon bölgesinde, yara iyileşme sürecinde meydana gelen yumuşak doku enfeksiyonu ve apseden alınan yara yeri numunesinden kültürde *Shewanella algae* üretilen on sekiz yaşında erkek bir olgu sunulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: *Shewanella Algae*, yumuşak doku enfeksiyonu, apse

Rare Cause of Soft Tissue Infection: Shewanella Algae

Although *Shewanella algae* is a common microorganism in nature, it is a rare pathogen in humans. It has been described in the literature as an infective agent in humans in hot climates and salt water sources. It has been reported as a causative agent in skin and soft tissue infections associated with skin ulceration or trauma. It can enter the body through the eyes, ears, gastrointestinal tract, respiratory tract and cause infection. It may progress with bacteremia and sepsis in immunosuppressed individuals. In this article, we present an eighteen-year-old male case in whom *Shewanella algae* was cultured from the wound site sample taken from the abscess and soft tissue infection that occurred during the wound healing process in the post-traumatic operation area.

Keywords: *Shewanella Algae*, soft tissue infection, abscess

İzole Penil Kurvaturda Modifiye Nesbit Tekniği

Müslim YURTÇU¹

¹Necmettin Erbakan Üni. Meram Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahi Anabilim Dalı
Sorumlu Yazar: myurtcu60@gmail.com

Olgu: 13 yaşında erkek adolesan, sağ taraf işeme ve stres nedeniyle değerlendirildi. 9 yıl önce, 3-4 yaşında iken bir doktor tarafından sünnet edilen hastanın; sünnetten önce sağ tarafa penis eğriliğinin olduğu bildirildi. Çeşitli sağlık kurumlarına başvuran hastaya herhangi bir cerrahi girişim yapılmadığı öğrenildi. Genel anestezi altında üretradan mesaneye 10 Fr Silikon Foley kateter yerleştirildi. Glans penis koronasının 1/2 cm proksimalinden sirküler cilt kesisi yapıldı; penis cildi radikse kadar çepeçevre diseke edildi. Bu sırada 3/0 vikril ile hemostaz sağlandı. Sağa kurvatur gösteren penisin sol tarafına, Buck Fasiası (fasia penis profunda) ve daha derindeki Tunika Albuginea'dan geçen 3/0 vikril ile 3 adet paralel plikasyon sütürü konularak kurvatur düzeltildi. Daha sonra klasik cerrahi sünnet yapıldıktan sonra penis sargıya alındı. Postoperatif dönemde kontrolleri yapılan hastada; 4 yıldan beri penil kurvatur görülmedi. Hastanın yaşam kalitesi ve psikolojik durumu düzeldi.

Anahtar Kelimeler: Ürogenital sistem, penil kurvatur, ambiguous genitalia.

Modification of Nesbit's Technique in Penile Curvature

Case: A 13-years-old boy was evaluated for penile curvature which causes voiding to the right side and recurrent stress. It was reported that the patient had penile curvature 9 years ago when he was 4 years old during his circumcision performed by a surgeon. We learnt that he did not undergo any surgical approach although he consulted different health institutions. A 10 Fr Foley Catheter was settled to his bladder via urethra as an urethral catheter under general anaesthesia. An incision was made in a circumferential manner from 1/2 cm proximal section of corona of glans penis. Cutis of the penis was freed completely down to the penoscrotal junction. Hemostasis was performed with 4/0 vicryl during the operation. Penile curvature was corrected with three parallel lateral plication sutures with 3/0 vicryl which passed Buck's Fascia (fascia penis profunda) and Tunica Albuginea in the left side of the body of the penis. Dressing was performed with gauze after traditional surgical circumcision. Postoperative evaluation documented no penile curvature for 4 years' follow-up. The patient has high life quality and has no social problem.

Keywords: Urogenital system, Penile curvature, ambiguous genitalia

Cor triatriatum sinister: An unusual cause of respiratory symptoms

Buşra Zeynep YILMAZ¹, Ebru SÜMEN¹, Ahsen Nur SAYLIK¹, Ahmet Osman KILIÇ¹, Tamer BAYSAL², Mehmet Burhan OFLAZ²

¹Necmettin Erbakan University Meram Faculty Of Medicine, Department Of Pediatrics, Konya, Turkey

²Necmettin Erbakan University Meram Faculty Of Medicine, Department Of Pediatric Cardiology, Konya, Turkey

Corresponding Author: busrazeynepyilmaz@gmail.com

Cor triatriatum is a rare congenital cardiac anomaly which an abnormal septation within the atrium leading to inflow obstruction to the ventricles. Cor triatriatum accounts for % 0.4 of all congenital cardiac anomalies but it is more common (%0.1) with other congenital cardiac defects such as tetralogy of Fallot, atrial septal defect, and ventricular septal defect. Cor triatriatum sinister (CTS) is the most common form and usually diagnosed in childhood period. Patients may present with cough, dyspnea, wheezing, pulmonary congestion, tachycardia, heart murmur, palpitations, pallor, and/or failure to thrive. In this article, we presented two children with CTS. Our first case a 40-day-old girl with the complaint of cough and rapid breathing and diagnosed with CTS. In our second case, a 9-month-old female patient who had a 28-week delivery history and was intubated in the neonatal intensive care unit for 2 months during the neonatal period was referred to our hospital due to low blood oxygen saturation; diagnosed with CTS. In this case series, we would like to emphasize that patients with cor triatriatum sinister may present with only respiratory symptoms. In cases of cor triatriatum, it is important to diagnose early and send to surgery without delay for survival and quality of life.

Keywords: Cor triatriatum sinister, children, respiratory symptoms

Lesch Nyhan Sendromlu Çocuk Hastada Ksantin Taşı

Zeynep ÇELİKTAŞ¹, Bülent ATAŞ¹

*1Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anbilim Dalı.
Sorumlu Yazar: bulentatas@hotmail.com*

Lesch Nyhan Sendromu, hipoksantin- guanin fosforibozil transferaz (HPRT) enzim eksikliğinden kaynaklanan, X' e bağlı nadir görülen bir pürin metabolizması bozukluğudur. Buna bağlı olarak hastalarda hiperürisemi önemli bir sorundur. Hiperürisemi, etkilenen bireyleri gut, ürolitiazis ve urat nefropatisi gibi çeşitli böbrek hastalıklarına yatkın hale getirir. Hiperürisemi tedavisinin temelini, serum ürik asit ve ksantin seviyeleri arasındaki dengeyi sağlayan allopurinol oluşturur ancak aşırı dozda allopurinol kullanımı, ksantin ve hipoksantin aşırı üretimine ve bunların idrarla atılımının artmasına neden olur. Ksantin ve hipoksantin ise suda çözünürlüğü azdır. Ksantin taşları, allopurinol tedavisi alan Lesch- Nyhan sendromlu hastalarda ve kalıtsal ksantinüri hastalarında ortaya çıkan nadir bir durumdur. Bu olgu sunumunda Lesch Nyhan sendromlu, hiperürisemi nedeni ile 4 yıldır allopurinol kullanan 10 yaşında bir erkek hastada ortaya çıkan ksantin taşının tanı, takip ve tedavisi anlatılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Lesch Nyhan, ksantin, nefrolitiazis, allopurinol

Xanthine Stone in a Child Patient with Lesch Nyhan Syndrome

Lesch Nyhan Syndrome is a rare X-linked purine metabolism disorder caused by hypoxanthine-guanine phosphoribosyl transferase (HPRT) enzyme deficiency. Accordingly, hyperuricemia is an important problem in patients. Hyperuricemia predisposes affected individuals to various kidney diseases such as gout, urolithiasis, and urate nephropathy. The basis of hyperuricemia treatment is allopurinol, which maintains the balance between serum uric acid and xanthine levels, but excessive use of allopurinol causes xanthine and hypoxanthine overproduction and increased urinary excretion. Xanthine and hypoxanthine are less soluble in water. Xanthine stones are a rare condition that occurs in patients with Lesch-Nyhan syndrome and hereditary xanthinuria who receive allopurinol therapy. In this case report, the diagnosis, follow-up and treatment of xanthine stone in a 10 years old male patient with Lesch Nyhan syndrome who has been using allopurinol for 4 years due to hyperuricemia is described.

Keywords: Lesch Nyhan, xanthine, nephrolithiasis, allopurinol

Nadir Bir Hastalık, Kalıtsal Ksantinüri: Olgu Sunumu

Ahmet KOÇAK¹, Fatma Zehra ÖZTEK ÇELEBİ¹, Melahat Melek OĞUZ¹, Kardelen Yağmur IŞIN¹, Muazzez Asburçe Bike OLGAÇ KILIÇKAYA²

¹Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Departmanı, Etlik Şehir Hastanesi, Ankara, Türkiye

²Çocuk Metabolizma Hastalıkları Departmanı, Etlik Şehir Hastanesi, Ankara, Türkiye

Sorumlu Yazar: kocakmd@outlook.com

Giriş: Ksantin oksidaz (XO) NAD⁺ veya O₂'nin redüksiyonuyla pürin metaboliti olan hipoksantin kstantine, ksantinin ürik asite dönüşümünü katalize eden enzimdir. XO eksikliği idrarda ksantin atılımı görülmesi nedeniyle ksantinüri olarak adlandırılmıştır. Ksantinüri asemptomatik seyredebilir, ürik asit düşüklüğü veya nefrolitiazise neden olabilir. Bu sunumda rutin laboratuvar değerlendirmesinde ürik asit düşüklüğü saptanarak tanı almış bir Ksantinüri tip 1 olgusu bildirilmektedir.

Olgu: Öncesinde sağlıklı olan 2 aylık erkek bebek akut gastroenterit tanısıyla acil serviste değerlendirildi. Öyküsünden; annede nefrolitiazis, ebeveynler arasında 3. derece akrabalık olduğu öğrenildi. Fizik muayenesi normal olarak tespit edildi. Laboratuvar incelemelerinde tam kan sayımı, kan gazı, elektrolitler, karaciğer ve böbrek fonksiyon testlerinin normal; ancak ürik asit düzeyinin tekrarlanan testlerde 0mg/dL (3,4-7,0) olduğu görüldü. Ürik asit düşüklüğü etiyolojisine yönelik bakılan kan aminoasitleri, amonyak, laktat, idrar organik asit analizi ve idrar amino asit analizi normaldi. Renal ultrasonografide bilateral renal milimetrik kristaloid tespit edildi. Ksantinüri ön tanısıyla yapılan genetik incelemede ksantinüri Tip 1 ile uyumlu XDH geninde homozigot mutasyon saptandı. Aile taramasında annede ve kardeşlerde ürik asit düşüklüğü tespit edildi, ileri inceleme açısından takibe alındı.

Tartışma: Ksantinüri OR kalıtılan, asemptomatik olabilen; nefrolitiazis, serum ürik asit düşüklüğü (<1 mg/dL), idrar ksantin atılımında artış görülen nadir bir hastalıktır. Ksantinürinin 2 alt tipi tanımlanmıştır: XDH genindeki değişiklikler sonucunda ortaya çıkan, izole XO eksikliğine bağlı tip I klasik ksantinüri ve MOCOS gen defektlerine bağlı görülen, hem XO hem de aldehit oksidaz(AO) enzimlerinin eksikliği sonucunda gelişen tip II klasik ksantinüri. Tip I ve tip II ksantinüri vakalarının yaklaşık üçte birinde nefrolitiazis görülür. Nefrolitiazis herhangi bir yaşta ortaya çıkabilir; hematüri, renal kolik ve akut böbrek hasarına neden olabilirler. Ksantin birikiminin neden olduğu, egzersizle tetiklenen ağrı ve tutukluğun görüldüğü miyopati gelişebilir. Tip I ve II ksantinüri çoğunlukla iyi huyludur ancak böbrek taşlarını önlemek için düşük pürinli diyet ve sıvı alımı artırılması önerilmelidir.

Sonuç: Olgumuz 2 aylıkken serum ürik asit düşüklüğü ile tanı alması, erken dönem tedavi ve takip planlanması, aile taraması ve genetik danışmanlığın yapılabilmesi açısından önem taşımaktadır. Olgumuzda görüldüğü gibi rutin tetkiklerin dikkatle değerlendirilmesi bazı nadir hastalıkların dahi erken saptanmasını sağlayabilmektedir. Böylece morbiditeler ve mortalitelerin önüne geçilebilmekte ve ailelere genetik danışmanlık şansı verilebilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Hipöürisemi, Ksantinüri, Böbrek taşı, XDH geni

A Rare Disease, Hereditary Xanthinuria: A Case Report

Introduction: Xanthine oxidase (XO) is the enzyme that catalyzes the conversion of the purine metabolite hypoxanthine to xanthine, and xanthine to uric acid by reduction of NAD⁺ or O₂. XO deficiency leads to excretion of xanthine in the urine. Xanthinuria may be asymptomatic and may cause low uric acid or nephrolithiasis. In this presentation, a case of xanthinuria type 1 diagnosed with low uric acid in routine laboratory evaluation is reported.

Case: A previously healthy 2-month-old boy was evaluated in the emergency department with the diagnosis of acute gastroenteritis. His mother had nephrolithiasis and his parents were consanguineous. Physical examination was insignificant. Laboratory analyses were normal apart uric acid that was found to be 0 mg/dL (3.4-7.0). Metabolic tests were also inconclusive. Bilateral renal millimetric crystalloids were detected in renal ultrasonography. A homozygous mutation in the XDH gene was detected in the gene analysis performed for the pre-diagnosis of xanthinuria. The patient was diagnosed as xanthinuria Type 1. Low uric acid was detected in the mother and siblings, and they were followed up for further examination.

Discussion: Xanthinuria is a rare autosomal recessive disease that can be asymptomatic and is characterized by nephrolithiasis, low serum uric acid, and increased urinary xanthine excretion. Two subtypes of xanthinuria have been defined: type I classical xanthinuria due to isolated XO deficiency as a result of changes in the *XDH* gene, and type II that occurs due to deficiency of both XO and aldehyde oxidase (AO) enzymes as a result of *MOCOS* gene variations. Kidney stones occur in approximately one-third of type I and II xanthinuria cases, that can occur at any age and may cause hematuria, renal colic, and acute kidney injury. Myopathy may also develop due to the accumulation of xanthine. Type I and II xanthinurias are mostly benign, but a low-purine diet and increased fluid intake should be recommended to prevent kidney stones.

Conclusion: As seen in our case, careful evaluation of routine tests can enable early detection of even some rare diseases. Thus, morbidities and mortality may be prevented and genetic counseling can be given.

Keywords: Hypouricemia, Xanthinuria, Kidney stone, XDH gene

Dev Konjenital Melanositik Nevüs Olgusu Sunumu

Hilal BAKIR¹, Zehra MERAL¹, Sinan TAŞ¹, Mustafa DİLEK², Bilgi SAYGI¹, Furkan DİNÇER¹

¹Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı.

²Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi Tıp Fakültesi Neonatoloji Anabilim Dalı.

Sorumlu Yazar: hilalbt@gmail.com

Giriş: Konjenital melanositik nevusler (KMN) 20 000 – 500 000 canlı doğumda 1 görülen, doğumda veya doğumdan kısa bir süre sonra, genellikle ilk 1 yıl içinde ortaya çıkan melanositlerin proliferasyonudur. En sık gövdede, sırasıyla ekstremiteler ve kafa derisinde görülür. Boyutuna göre küçük (<1,5 cm), orta (1,5-19,9 cm), büyük (≥20 cm), dev (≥40 cm) olarak sınıflandırılır. Diğer bir sınıflamaya göre yüzey alanı tüm vücut yüzey alanının %2 sinden fazla olan nevusler dev KMN olarak değerlendirilebilmektedir. Eksizyon, lazer tedavisi, dermabrazyon tedavileri uygulanabilmektedir. Tedavide hastanın yaşı, nevusün yeri ve boyutu, eşlik eden malign melanom ve NKM (nörokutanöz melanoz) riski, ebeveynler ve hasta üzerindeki psikolojik ve kozmetik sorunlar dikkate alınmalıdır. Bu vakada kliniğimizde takip edilen ve doğumda dev KMN tespit edilen yenidoğan olgumuz sunulmuştur.

Olgu: 34 yaşındaki annenin 1. gebeliğinden 38 hafta 5 günlük gebelik sonrası, APGAR 7/8, 3230 gr ağırlığında spinal sezaryen ile erkek bebek olarak doğdu. Doğum salonunda yapılan ilk muayenesinde oksipitoparyetal bölgede 18x15 cm bir adet KMN tespit edildi. Lezyon bölgesi keskin sınırlı gri kahverengi deriden kabarık görünümde idi. Fizik muayenede cilt bulguları dışında anormal bulguya rastlanmadı. Cilt dışı ek patolojiler açısından yapılan transfontanel ultrasonografisi normal, tüm abdomen ultrasonografisi renal pelviste belirginleşme olarak raporlandı. Hasta dermatoloji, çocuk hastalıkları ve plastik cerrahi polikliniğinde aylık takiplere alındı.

Tartışma: Dev KMN %2 oranında malign melanoma dönüşebilmesi ve NKM gelişebilmesi nedeni ile klinik olarak aralıklı takip edilmesi gerekmektedir. Vakamızdaki lezyon saçlı deride olması nedeni ile eksizyon yapılmadı. Gelişebilecek malign melanom ve NKM riski nedeni ile nevus boyutları aylık ölçümler ve dermatoskopik muayene ile poliklinik takiplerine alındı.

Anahtar Kelimeler: Dev konjenital melanositik nevus, melanom, yenidoğan

Giant Congenital Melanocytic Nevus Case Report

Introduction: Congenital melanocytic nevi (CMN) are proliferation of melanocytes that occur at birth or shortly after birth, usually within the first year, seen in 1 in 20 000 – 500 000 live births. It is most commonly seen on the trunk, extremities and scalp, respectively. It is classified according to its size as small (<1.5 cm), medium (1.5-19.9 cm), large (≥20 cm), giant (≥40 cm). According to another classification, nevi with a surface area of more than 2% of the whole body surface area can be considered as giant CMN. Excision, laser therapy, dermabrasion treatments can be applied. The age of the patient, the location and size of the nevus, the accompanying malignant melanoma and NCM (neurocutaneous melanosis) risk, the psychological and cosmetic problems on the parents and the patient should be considered in the treatment. In this case, we present a newborn who was followed up in our clinic and who was found to have giant CMN at birth.

Case: After 38 weeks and 5 days of pregnancy from the first pregnancy of a 34-year-old mother, APGAR 7/8 was born as a male baby with a weight of 3230 g by spinal cesarean section. In his first examination in the delivery room, a 18x15 cm CMN was detected in the occipitoparietal region. The lesion area had a sharply circumscribed gray-brown skin with a raised appearance. In the physical examination, no abnormal findings were found except for the skin findings. Transfontanel ultrasonography performed in terms of additional extracutaneous pathologies was reported as normal, and ultrasonography of the whole abdomen was reported as prominence in the renal pelvis. The patient was followed up monthly in the dermatology, pediatrics and plastic surgery outpatient clinics.

Discussion: Giant CNM should be followed up clinically intermittently because it can transform into malignant melanoma at a rate of 2% and NCM can develop. Since the lesion in our case was on the scalp, excision was not performed. Due to the risk of malignant melanoma and NCM, nevus dimensions were followed up in the outpatient clinic with monthly measurements and dermatoscopic examination.

Keywords: Giant congenital melanocytic nevus, melanoma, newborn

Ondansetrona Bağlı Nadir Bir Yan Etki: Konvülsiyon

Anida FİRZİ BALA¹, Saliha YAVUZ ERAVCI², Ahmet Sami GÜVEN², Hüseyin ÇAKSEN²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Sorumlu Yazar: anidafirzi@gmail.com

Selektif 5-HT₃ reseptör antagonisti olan ondansetron, kemoterapiye bağlı ve post-operatif ağır bulantı ve kusmanın tedavisinde yan etkisinin görece daha az olması nedeniyle tercih edilen antiemetik bir ajandır. Merkezi sinir sistemi yan etkileri arasında en sık görüleni baş ağrısıdır. Bunun dışında baş dönmesi, sedasyon ve nadiren de olgu sunumları şeklinde konvülsiyona neden olabileceği bildirilmiştir. Kusma nedeniyle ondansetron (Kemoset 4 mg ampül®; 0,06 mg/kg/doz IV) tedavisinden kısa süre sonra jeneralize tonik-klonik konvülsiyon gelişen 16 yaşında kız olgu hastanemize başvurdu. Hemogram, biyokimya, beyin manyetik rezonans görüntüleme, beyin omurilik sıvısı ve elektroensefalografi incelemeleri normaldi. Literatürde ondansetron ilişkili 4 yaşında bir olgu bildirilmiş, ancak onun nöbet esnasında hipoglisemisinin olduğu da belirtilmiştir. Bu yazımızda tek doz intravenöz ondansetron tedavi sonrasında konvülsiyonu olan ve direkt ondansetronla ilişkilendirilebilen ilk çocuk olguyu bildiriyoruz.

Anahtar Kelimeler: Konvülsiyon, Ondansetron, Çocuk

A Rare Side Effect Due to Ondansetron: Convulsion

As a selective 5-HT₃ receptor antagonist, ondansetron is a preferred antiemetic agent in the treatment of chemotherapy-induced and post-operative severe nausea and vomiting due to its relatively low side effects. Headache is the most common central nervous system side effect. In addition, it may cause dizziness and sedation. It has been reported that it may rarely cause convulsion in the form of case reports. A 16-year-old girl was admitted to our hospital who developed generalized tonic-clonic convulsion shortly after ondansetron (Kemoset 4 mg ampoule ®; 0,06 mg/kg/dose IV) treatment due to vomiting. Hemogram, biochemistry, brain magnetic resonance imaging, cerebrospinal fluid and electroencephalography examinations were normal. A 4-year-old case associated with ondansetron was reported in the literature, but it was also stated that she had hypoglycemia during seizures. In this article, we report the first pediatric case of convulsion after a single dose of intravenous ondansetron treatment, which may be directly associated with ondansetron.

Keywords: Convulsion, Ondansetron, Child

PROP-1 Genetik Kusuru ve Hipofiz Aplazisi Olan Bir Hipopituitarizm Olgusu

Zeynep Nisa DERViŞ¹, Beray Selver EKLİOĞLU², Mehmet Emre ATABEK², Mahmut Selman YILDIRIM³

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

³Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

Sorumlu Yazar: z.nisadervis07@gmail.com

Giriş: Hipopituitarizm ön hipofiz bezinde üretilen hormonların çalıştırılması ile çocuklar arasındaki erken teşhis istenmeyense ciddi büyüme ve gelişme geriliğine yol açabilen klinik bir tablodur. Etiyolojisinde edinsel ve kalıtsal birçok faktör suçlanmaktadır. Burada, konjenital hipofiz aplazisi ve hipofiz izleme görevlilerinin gözetiminde bir transkripsiyon factor olan Prop-1 gen defekti bulunan bir hipopituitarizm olgusu sunulmuştur.

Olgu: 20 aylık kız hasta huzursuzluk ve kilo alamama şikayetleriyle başvurdu. Hasta spontan vajinal doğum ile 3270 gr 50 cm doğduğu öğrenildi. Soy geçmişinde babanın akrabalarında hipotiroidi öyküsü olduğu öğrenildi. Fizik muayenede vücut ağırlığı 10,6 kg (21.48p, -0.79 SDS), boyu 75 cm (0,99p -2,33 SDS) olup bilateral epikantus ve 1/6 sistolik üfürüm mevcuttu. Hastada yaşadığı boy kısalığı tespit edildi. Dış genital muayenesi doğaldı. Kemik yaşı 9 ay ile uyumluydu. Laboratuvar tetkiklerinde TSH 0,175 mU/L (N:0,27-4,7), serbest T4 0,488 ng/dL (N:0,93-1,7) düşük bulundu. Santral hipotiroidisi olan uzunluklara bakılan somatomedin-C (IGF-1)değeri <7,0 ng/mL (N:15-272) düşük bulunurken ACTH 16,41 ng/dL(n:7,2-63,3) ve kortizol 14,2µg/dL (N:<18,4) olarak saptandı. Hastaya hipopituitarizm ön alımıyla hidrokortizon, L-tiroksin ve büyüme hormonu tedavisi verilmeye başlandı. Hastaların başındaki hipofiz manyetik rezonans incelemesinde hipofiz aplazisi, hipofiz sapı yokluğu vefiz bezinde belirgin hipoplazi hipogüldü. 18 kg(94.18p,1.57SDS) ve 96.5 cm(52,79p,0.07SDS) ulaşan hasta takiplerimiz devam etmektedir.

Sonuç: Hipopituitarizmin etiyolojisinde olgumuzda olduğu gibi genetik faktörler de sorumlu olabilir. Aile öyküsü olan erken düşünülüp tanı koymayı erken erişim açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Hipopituitarizm ,PROP-1 geni, Hipofiz Aplazisi

A Case of Hypopituitarism with PROP-1 Genetic Defect and Pituitary Aplasia

Introduction: Hypopituitarism is a clinical picture that can lead to severe growth and developmental retardation in children, which is characterized by an insufficiency of hormones produced in the anterior pituitary gland, if not diagnosed early. Many acquired and hereditary factors are accused of its etiology. Here, a case of hypopituitarism with congenital pituitary aplasia and Prop-1 gene defect, which is a transcription factor involved in the development of pituitary cells, is presented.

Case: A 20-month-old female patient complained of restlessness and inability to gain weight. It was learned that the patient was born 3270 gr 50 cm by spontaneous vaginal delivery. In his family history, it was known that hypothyroidism was common in his father's relatives. On physical examination, his body weight was 10.6 kg (21.48p, -0.79 SDS), his height was 75 cm (0.99p -2.33 SDS), and he had bilateral epicanthus and 1/6 systolic murmur. Proportional short stature was detected in the patient. The external genital examination was routine. Bone age was compatible with 9 months. Laboratory tests revealed low TSH 0.175 mU/L (N:0.27-4.7), free T4 0.488 ng/dL (N:0.93-1.7). At the same time, the somatomedin-C (IGF-1) value of the patient with central hypothyroidism was found to be <7.0 ng/mL (N: 15-272), ACTH 16.41 ng/dL (n: 7.2-63.3) and cortisol It was found to be 14.2 µg/dL (N:<18.4). The patient was started on hydrocortisone, L-thyroxine, and growth hormone therapy with a preliminary diagnosis of hypopituitarism. A pituitary MRI of the patient showed pituitary aplasia, the absence of a pituitary stalk, and marked hypoplasia in the pituitary gland. When a genetic examination was performed, a PROP-1 (paired like homeodomain) heterozygous mutation (C.109+15C>T) was detected in the patient. The follow-up of our patient, who reached 18 kg (94.18p, 1.57SDS) and 96.5 cm (52.79p, 0.07SDS) per year, continues.

Conclusion: As in our case, genetic factors may also be responsible for the etiology of hypopituitarism. Early consideration and diagnosis in patients with a family history are essential for early access to treatment.

Keywords: Hypopituitarism ,PROP-1 gene, Pituitary Aplasia

Bir Ataksi Telenjiektazi Olgusu

Nazire Nur ONAT¹, İsmail REISLİ²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi

²Meram Tıp Fakültesi Çocuk İmmünoloji Ve Alerji Bd

Sorumlu Yazar: nnuronat@icloud.com

Giriş: Ataksi telenjiektazi (AT), ATM genindeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkar ve otozomal çekinik geçişlidir. Serebellar ataksi, kutanöz ve/veya konjunktival telenjiektaziler ve immün yetmezlik ile karakterizedir.

Olgu: 5 yaşında erkek hasta ateş, halsizlik ve veziküler döküntü ile başvurdu. Fizik muayenesinde bilateral kreptan raller, yüzde ve gövdede yaygın ve farklı evrelerde papülo-veziküler lezyonları mevcuttu. Vücut ağırlığı 16,5kg (10-25 persentil) ve boyu 105 cm (3-10 persentil) idi. Laboratuvar incelemesinde lokositoz ve posteroanterior akciğer grafisinde pnömonik infiltrasyon saptandı. Suçiçeği ve pnömoni tanılarıyla parenteral sıvı ve antibiyotik tedavileri başlandı. Hastanın kliniği düzeldiğinde dengesiz yürüdüğü fark edildi. Öykü derinleştirildiğinde son bir yıldır dengesiz yürüdüğü, son 3 ayda 4 kez ateşli hastalık geçirdiği öğrenildi. Anne ve baba aynı köyden. İmmün yetmezlik açısından yapılan ileri incelemelerde IgG ve IgA düzeyleri düşük, IgM düzeyi yüksek saptandı. Ataksik yürüyüşü nedeniyle çalışılan alfafetoprotein (AFP) değeri yüksek bulundu. İmmünglobulin tedavisi başlanan hastanın ATM gen analizinde compound heterozigot mutasyon saptandı (Asp1853Asn/Term3057Ser).

Sonuç: Hastaların geliş şikayetleri ve tanıları ne olursa olsun hastaların düzenli yapılan fizik muayeneleri ve detaylı öyküleriyle hastaların daha iyi değerlendirileceği ve gerçek tanılarının konulabileceği unutulmamalıdır. Dengesiz yürüme ve sık enfeksiyon geçirme şikayeti olan hastalarda Ataksi Telenjiektazi hastalığı akılda tutulmalı ve şüphelenilen hastalarda serum alfafetoprotein düzeyi, immünolojik testler ve genetik analiz yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Ataksi telenjiektazi, Alfafeto protein, İmmün yetmezlik

A Case of Ataxia Telangiectasia

Introduction: Ataxia telangiectasia (AT) occurs as a result of mutations in the ATM gene and is autosomal recessive. It is characterized by cerebellar ataxia, cutaneous and/or conjunctival telangiectasias and immunodeficiency.

Case: A 5-year-old male patient presented with fever, malaise and vesicular rash. On physical examination, there were bilateral crepitant rales, widespread and different stages of papulo-vesicular lesions on the face and trunk. Her body weight was 16.5kg (10-25 percentile) and her height was 105 cm (3-10 percentile). Laboratory examination revealed leukocytosis and pneumonic infiltration on chest X-ray. Parenteral fluid and antibiotic treatments were started with the diagnosis of chickenpox and pneumonia. When the patient's clinic improved, it was noticed that he was walking unsteadily. When the history was deepened, it was learned that he had been walking unsteadily for the last year and had febrile illness 4 times in the last 3 months. The mother and father were from the same village. Further examinations in terms of immunodeficiency revealed low IgG and IgA levels, and high IgM levels. Because of his ataxic gait, the studied alfafetoprotein (AFP) value was found to be high. Compound heterozygous mutation was found in the ATM gene analysis of the patient who was started on immunoglobulin therapy (Asp1853Asn/Term3057Ser).

Conclusion: Regardless of the patients' complaints and diagnoses, it should be kept in mind that regular physical examinations and detailed histories of the patients will be better evaluated and the true diagnosis can be made. Ataxia Telangiectasia should be kept in mind in patients with unsteady gait and frequent infections, and serum alfafetoprotein level, immunological tests and genetic analysis should be performed in suspected patients.

Keywords: Ataxia Telangiectasia, Alfafeto protein, Immunodeficiency

Pnömomediastinum Kliniği ile Gelen Yabancı Cisim Aspirasyonu Olgusu

Seyda GÖKALP¹, Sevgi PEKCAN¹, Aşlı İMRAN YILMAZ¹, Gökçen ÜNAL¹, Hanife Tuğçe ÇAĞLAR¹, Fatih ERCAN¹
¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı.

Sorumlu Yazar: seydagokalp@hotmail.com

Giriş: Çocuklarda yabancı cisim aspirasyonu (YCA), özellikle 1-3 yaş grubunda önemli morbidite ve mortalitesi olan yaygın bir acil durumdur. Hastalar YCA sonrası striktür, hemoptizi, larenks ödemi, postobstruktif pnömoni, atelektazi, akciğer ödemi, granülasyon, pnömotoraks, mediastinit, lokalize bronşektazi, bronkoplevral fistül, trakeabronşial rüptür ve kardiyak arrest gibi komplikasyonlarla gelebilirler. Bu olgu sunumuyla da boyunda şişlik şikayeti ile başvurup pnömomediastinum saptanan; YCA öyküsü başlangıçta alınmayan bir hasta sunuyoruz.

Olgu Sunumu: Bilinen bir hastalığı olmayan 2 yaş 2 aylık kız hastanın 3 gündür devam eden öksürük, ateş şikayeti ile gittiği dış merkezde bakılan influenza testi negatif gelmiş, boğaz kültüründe streptokok pyogenes pozitif gelmiş bunun üzerine tek doz deposilin yapılp akut üst solunum yolu enfeksiyonu teşhisi ile amoksisilin-klavulonik asit tedavisi başlanmış. Şikayetlerinin geçmemesi, boğulur tarzda öksürük ve boyunda şişlik şikâyeti başlaması üzerine hasta tarafımıza başvurdu. Fizik muayenesinde sağda solunum sesleri azalmış, boyunda şişlik ve krepatasyon mevcuttu. Oksijen saturasyonu oda havasında %94 idi. Akciğer grafisinde yaygın subkutan amfizem ve sağda havalanma artışı mevcuttu. Hava kaçağı sendromu açısından çekilen toraks tomografisinde sağ ana bronşta yabancı cisme ait olabilecek dolmuş defekti, sağ akciğer alt ve orta lobda atelektazi, sağ üst lobda hiperinflasyon, sağ hemitoraksta 1,5cm derinliğe ulaşan pnömotoraks, göğüs duvarı cilt-cilt altı dokularda hava dansiteleri (cilt altı amfizem), mediastende ve spinal kanalda yaygın hava dansiteleri (pnömomediastinum) izlendi. Aile tekrar sorgulandığında 3 gün önce fındık yeme sonrası yoğun öksürük şikayeti olduğu öğrenildi. Hastanın klinik tablosu YCA' ya bağlandı. Hasta göğüs cerrahisi bölümüne konsulte edildi; hastaya rijid bronkoskopi yapılarak sağ ana bronşu tıkayan yaklaşık 4x3 mm büyüklüğünde fındık parçası çıkarıldı. Hastanın takibinde komplikasyon gelişmemesi; klinik durumunun iyiye gitmesi üzerine taburcu edildi.

Sonuç: Çocuklarda YCA asemptomatik olabileceği gibi hayatı tehdit eden komplikasyonlarla da karşımıza çıkabilir. YCA tanısında öykü önemli yer tutar. Klinik şüphe durumunda öykü tekrar tekrar sorgulanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: yabancı cisim aspirasyonu, pnömomediastinum, çocuk

A Case of Foreign Body Aspiration Presenting to the Pneumomediastinum Clinic

Introduction: Foreign body aspiration (FBA) in children is a common emergency with significant morbidity and mortality, especially in the 1-3 age group. Patients may present with complications such as stricture, hemoptysis, laryngeal edema, postobstructive pneumonia, atelectasis, pulmonary edema, granulation, pneumothorax, mediastinitis, localized bronchiectasis, bronchopleural fistula, tracheobronchial rupture and cardiac arrest after FBA. In this case report, pneumomediastinum was detected, who applied with the complaint of swelling in the neck; We present a patient whose history of FBA was not obtained at baseline.

Case Report: A 2-year-old, 2-month-old female patient with no known disease had complaints of cough and fever for 3 days, and the influenza test was negative, and the throat culture was positive for streptococcus pyogenes. Amoxicillin-clavulanic acid treatment was started. The patient applied to us after his complaints did not go away, suffocating cough and neck swelling started. On physical examination, there was decreased breathing sounds on the right, swelling and crepitation in the neck. Oxygen saturation was 94% on room air. Chest X-ray showed diffuse subcutaneous emphysema and increased aeration on the right. In the thorax tomography taken for air leak syndrome, filling defect that may belong to foreign body in the right main bronchus, atelectasis in the lower and middle lobes of the right lung, hyperinflation in the right upper lobe, pneumothorax reaching a depth of 1.5 cm in the right hemithorax, air densities in the chest wall skin-subcutaneous tissues (subcutaneous tissue emphysema), diffuse air densities (pneumomediastinum) were observed in the mediastinum and spinal canal. When the family was questioned again, it was learned that he had an intense cough after eating hazelnut 3 days ago. The clinical picture of the patient was attributed to FBA. The patient was consulted to the thoracic surgery department; Rigid bronchoscopy was performed on the patient, and a hazelnut piece of approximately 4x3 mm blocking the right main bronchus was removed. No complications in the follow-up of the patient; He was discharged after his clinical condition improved.

Conclusion: FBA in children may be asymptomatic or may present with life-threatening complications. History plays an important role in the diagnosis of FBA. In case of clinical suspicion, the history should be questioned repeatedly.

Keywords: foreign body aspiration, pneumomediastinum, child

Bir Kızda Tiktok'ta Meydan Okuma Videosu Nedeniyle Akut Ebastin Zehirlenmesi

Sadiye SERT¹

¹Konya Beyhekim Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü
Sorumlu Yazar: sadiyesert@yahoo.com.tr

Giriş: Antihistaminikler dünyada en yaygın kullanılan ilaçlar arasındadır. Ebastin, uzun etkili, ikinci kuşak ve seçici H1-reseptör ters agonisti olan bir antihistaminiktir. Diğer yaş gruplarına kıyasla ergenler arasındaki intihar oranını gösteren birkaç faktör vardır; özellikle ilişki problemlerinde artış, eğitim sıkıntısı, sosyal medya kullanımı, depresyon, kaygı ve travma. TikTok, ergenler arasında en çok kullanılan sosyal medya platformlarından biridir. TikTok son yıllarda sosyal medya ortamında özellikle gençler açısından önemli rol oynamaktadır. Bu başarımın ana faktörlerinden biri, meydan okuma fikri, yani belirli bir konuda bir kullanıcının başlatabileceği ve diğerlerinin katılabileceği video yarışmalarıdır. Zorlukların çoğu eğlenceli ve zararsızdır. Ancak, tehlikeli meydan okumalar başlatan kullanıcılar da vardır. Son zamanlarda, pediatrik popülasyon arasında TikTok'ta meydan okuma video trendlerinde bir artış olduğu bildirildi. TikTok tehdidi nedeniyle akut ebastin zehirlenmesinin neden olduğu QTc aralığının geçici olarak uzaması olan on iki yaşında altı aylık bir kız çocuğu bildiriyorum.

Olgu: İlk elektrokardiyogramda sinüs aritmisi (72 atım/dk) ve QTc aralığında uzama (QTc 482 milisaniye) görüldü. Gastrik lavaj yapıldı. İntravenöz sıvı verildi ve aktif kömür (1 gr/kg/doz) verildi. İlaç alımından 9 saat sonra elektrokardiyogram sinüs ritmi ve normal QTc aralığı (QTc 414 milisaniye) gösterdi. Takip sırasında elektrokardiyogram monitörizasyonu ile elektrokardiyogram anormalliği saptanmadı. 2. gün komplikasyonsuz olarak taburcu edildi.

Sonuç: Bu vaka raporu, TikTok'ta QTc aralığının geçici olarak uzamasına yol açan meydan okuma videosu nedeniyle ebastine ile akut zehirlenmeyi gösteren literatürdeki ilk vakadır. Ayrıca bu vaka sunumu ile TikTok gibi sosyal medya kullanımının uygun şekilde denetlenmesinin ve TikTok videolarının içeriklerinin gözden geçirilmesinin önemli olduğunu düşünüyorum.

Anahtar Kelimeler: meydan okuma; ebastin; zehirlenme; QT aralığı; TikTok

Acute Ebastine Intoxication Due To Challenge Video On Tiktok In A Girl

Introduction: Antihistamines are among the most widely used medications in the world. Ebastine is an antihistaminic which is long-acting, second-generation, and selective H1-receptor inverse agonist. There are few factors that signify the suicide rate among adolescents compared with other age groups, particularly an increase in relationship problems, educational distress, social media use, depression, anxiety, and trauma. TikTok is one of the most used social media platforms among adolescents. In recent years, TikTok has become a major player in the social media environment, especially with regard to teenagers. One of the key factors of this success is the idea of challenges, that is, video competitions on a certain topic, which a user can launch and other ones can join. Most of the challenges are funny and harmless. However, there are also users who launch challenges that are dangerous. Recently, it has been reported that there has been an increase in challenge video trends on TikTok among paediatric populations.

Case: I report a twelve-year-and-six-month-old girl with temporary prolongation of the QTc interval caused by acute ebastine intoxication due to TikTok challenge. Initial electrocardiogram showed sinus arrhythmia (72 beats/min) and prolongation of the QTc interval (QTc 482 millisecond). Gastric lavage was performed. Intravenous fluid was administered, and activated charcoal (1 g/kg/per dose) was given. Electrocardiogram 9 h after drug ingestion showed sinus rhythm and normal QTc interval (QTc 414 millisecond). During follow-up, no electrocardiogram abnormalities were detected with electrocardiogram monitoring. She was discharged on day 2 without any complications.

Conclusion: This case report is the first in the literature to show acute intoxication with ebastine due to challenge video on TikTok, which leads to a temporary prolongation of the QTc interval. Also, with this case report, I think the fact that it is important to properly supervise the use of social media, such as TikTok and to review the content of TikTok videos.

Keywords: challenge; ebastine; intoxication; QT interval; TikTok

Dirençli Membranoproliferatif Glomerülo nefritli Çocuk Hastada Eculizumab Deneyimi

Hüsna KALAY¹, Bülent ATAŞ²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

Sorumlu Yazar: palmiye_93@hotmail.com

Giriş: Membranoproliferatif glomerülo nefrit (MPGN), artmış mezengial matriks ve mezengial hücre artışı, glomerüllerde lobüler görünüm, glomerüler kapiller duvarda kalınlaşma ve bazal membranda bölünme ile karakterize kronik bir glomerül hastalığıdır. Bu hastalar çoğunlukla nefrotik ve nefritik sendrom tablosuyla başvururlar ve tedaviye cevap iyi değildir.

Olgu: Bu olguda, nefrotik sendrom kliniğiyle gelen, çoklu ilaç ve eculizumab tedavisine cevap vermeyerek kronik böbrek yetmezliğine ilerleyen MPGN'li 13 yaşında bir erkek vaka sunulmuştur

Anahtar Kelimeler: Membranoproliferatif glomerülo nefrit, nefrotik sendrom, kronik böbrek yetmezliği

Eculizumab Experience in a Pediatric Patient with Resistant Membranoproliferative Glomerulonephritis

Introduction: Membranoproliferative glomerulonephritis (MPGN) is a chronic glomerular disease characterized by increased mesangial matrix and mesangial cells, lobular appearance of the glomeruli, thickening of glomerular capillary wall and division of basement membrane. These patients mostly present with the clinical of nephrotic and nephritic syndrome and the response to treatment is not well.

Case: In this case, a 13-year-old male case of MPGN presenting with the clinical of nephrotic syndrome and progressing to chronic renal failure by not responding to multi-drug and eculizumab treatment is presented

Keywords: Membranoproliferative glomerulonephritis, nephrotic syndrome, chronic kidney failure

Dehidrate Hastada Görülen Todd Paralizi Benzeri Klinik

Aynur KAYA KARACA¹, Hilal Seda YILMAZ¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
Sorumlu Yazar: aynurkaya.mtf@gmail.com

Giriş: Todd paralizi bir nöbetin ardından ortaya çıkan nörolojik defisitlerden oluşan klinik bir tablodur. Semptomlar dakikalar içinde düzelebileceği gibi günlerce devam edebilir. Nörolojik sekel olmaksızın tamamen iyileşme beklenir. Todd paralizisinin altında yatan patofizyolojik değişiklikler halen bilinmemekle birlikte son çalışmalar nöbetlerden sonra hipoperfüzyonun neden olduğu iskemi ve hipoksi ile ilişkili olduğunu ileri sürmüştür.

Olgu: Bu olgu sunumunda gastroenterite bağlı dehidrate kalan hastada nöbet olmaksızın gelişen todd paralizi kliniği sunulmuştur.

Sonuç: Nöbet olmasa dahi serebral perfüzyonun etkilendiği durumlarda todd paralizi kliniği gelişebileceğinin akla getirilmesi amaçlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Todd paralizi, dehidratasyon, çocuk

Todd's Paralysis like Clinic: In Dehydrated Children

Introduction: Todd's paralysis is a neurological deficits that occur after a seizure. Symptoms can improve within minutes or persist for days. It ends with complete recovery without neurological sequelae. The underlying pathophysiological cause of Todd's paralysis are still unknown. Recent studies have suggested that it is associated with ischemia and hypoxia caused by hypoperfusion after seizures.

Case: In this case we present, Todd's paralysis without seizure in a dehydrated patient due to gastroenteritis.

Conclusion: We want to emphasize that Todd's paralysis can occur where cerebral perfusion is affected, even without seizure.

Keywords: Todd's paralysis, Dehydration, Children

Üre Döngüsü Bozukluğu Olan Bir Yenidoğan Olgusu

Ayşe Sümeyra ENGİN¹, Fatma Erva KAYA¹, Fatih KARAARSLAN², Nuriye EMİROĞLU², Hüseyin ALTUNHAN²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Yenidoğan Bilim Dalı

Sorumlu Yazar: engnayse@yahoo.com

Giriş: Üre döngüsü bozuklukları (ÜDB) karaciğerde amonyaktan ürenin üretildiği metabolik yolakta enzim ve/veya taşıyıcı proteinlerin herhangi birinin eksiliğinden kaynaklanan kalıtsal bir hastalıktır. Belirti ve bulgular bulantı-kusma, hiperamonemi, hipoglisemi, karaciğer yetmezliği, konvülsiyonlar, uykuya meyil, koma ve zihinsel geriliktir. Neonatal dönemden başlayarak tüm yaş gruplarında görülebilir.

Olgu: 37+5 hafta olarak ikiz eşi 2960 gr ağırlığında doğan bebek (invitro fertilizasyon tekniğiyle hamile kalan anneden) ilk gün anne yanında takip edilmiş. Doğumun ikinci günü solunum sıkıntısı, beslenme bozukluğu gelişmesi üzerine sepsis ve pnömoni ön tanılarıyla yatırılarak antibiyoterapisi başlanmış. Yatarken hipoglisemi, konvülsiyon gözlenen hastada ensefalopati tablosu gelişmesi üzerine doğumunun 4. gününde entübe edilerek tarafımıza sevk edildi. Fizik muayenede Ağırlık:2830gr (30p), Baş çevresi: 35cm(70-90p), Boy: 50cm (50-70p), Vücut ısısı: 36⁰C, Nabız:146/dk, Tansiyon arteriyel: 64/24 mmHg bulunan hasta entübe idi. Hipotonik, kapiller dolum zamanı uzamış ve karaciğer 3-4 cm ele geliyordu. Ensefalopati tablosunda olan hasta kan şekeri 30mg/dl ve bu sırada alınan Amonyak 3532mcg/dl olması üzerine metabolik hastalık düşünüldü. Hastadan metabolik tarama için kan ve idrar alındıktan sonra protein alımı kesildi. Karglumik asit, sodyum benzoat, sodyum fenilbütirat tedavisi başlandı. Öncelikle periton diyalizi başlandı ve kısa sürede hemodiyofiltrasyon için katater takılarak hemodiyofiltrasyona başlandı. Yirmi dört saat içerisinde amonyak 363mcg/dl'ye düştü. Metabolik tetkikleri ÜDB ile uyumlu olan hastanın gönderilen moleküler genetik analizinde CPS1 geninde homozigot mutasyon tespit edildi. Karbamoil Fosfat Sentetaz I Eksikliği tanısı konuldu. Gerekli beslenme düzeni sağlandı. Hastanın halen takip ve tedavisi kliniğimizde devam etmektedir.

Sonuç: Neonatal dönemde kısa iyilik halinden sonra (1-2 gün) solunum sıkıntısı, beslenme bozukluğu, hipoglisemi ve ensefalopati ile kötüleşen hastalarda amonyak düzeyi ölçülmelidir. Halen üre döngüsü defekti yenidoğan tarama programı kapsamında değildir. Ülkemizde akraba evliliği sıklığının fazla olduğu bilinmektedir. Erken tanı için yenidoğan tarama programına üre döngüsü defektinin de alınmasını önermekteyiz.

Anahtar Kelimeler: yenidoğan, metabolik hastalık, üre döngü bozukluğu

Case Report Of A Newborn With Urea Cycle Defect

Introduction: The urea cycle disorders(UCDs) are inherited diseases caused by the deficiency of any of the enzymes and/or carrier proteins in a metabolic pathway in the liver where urea is produced from ammonia. Signs and symptoms are nausea-vomiting, hyperammonemia, hypoglycemia, hepatic failure, convulsions, drowsiness, coma and mental retardation. It can be seen in all age groups starting from the neonatal period.

Case: The baby (from pregnancy by in vitro fertilization) born as second twin weighing 2960 g at 37+5 weeks in the hospital from a primiparous mother, was followed up at maternity ward on the first day. Upon the development of respiratory distress and feeding problems on the second day of birth, he was hospitalized with the prediagnoses of sepsis and pneumonia, and antibiotherapy was started. The patient, who had hypoglycemia and convulsions while hospitalization, was intubated on the fourth day of his birth and was referred to us due to the development of encephalopathy. The patient, whose Weight:2830 g, Head Circumference:35 cm, Height:50 cm, Body temperature:36⁰C, Pulse:146/min, Blood pressure:64/24 mmHg were found on physical examination. He was intubated. He was hypotonic, the capillary refill time was prolonged, the liver was palpable 3-4cm. Metabolic disease was considered because the blood sugar of the patient with encephalopathy was 30 mg/dl and the ammonia taken at the same time was 3532 mcg/dl. Protein intake was discontinued after blood and urine were collected from the patient for metabolic screening. Carglumic acid, sodium benzoate, sodium phenylbutyrate treatment was started. First, peritoneal dialysis was started and in a short time, a catheter was inserted for hemodiafiltration and then hemodiafiltration was started. Within 24 hours, ammonia decreased to 363 mcg/dl. A homozygous mutation in the CPS1 gene was detected in the molecular genetic analysis of the patient whose metabolic tests were compatible with UCDs. A diagnosis of Carbamoyl Phosphate Synthetase I Deficiency was made. Required diet was provided. Patient follow-up and treatment still continues in our clinic.

Conclusion: After a wellness state(1-2 days) in the neonatal period, ammonia level should be measured in patients who worsen with respiratory distress, feeding problems, hypoglycemia and encephalopathy. UCDs has not been covered by the newborn screening program yet. It is known the frequency of consanguineous marriage is high in our country. We recommend to include UCDs in the newborn screening program for early diagnosis.

Keywords: newborn, metabolic disease, urea cycle disorder

Derin boyun enfeksiyonu kliniği ile prezente olan Kawasaki olgusu

Enes Furkan DEDE¹, Buşra Zeynep YILMAZ¹, Fadime KORKMAZ¹, Özge METİN AKCAN²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

Sorumlu Yazar: E.furkan.dede@gmail.com

Giriş: Kawasaki hastalığı sistemik bir vaskülitir. En çok orta boy arterleri tutar. Gelişmiş ülkelerde çocuklarda edinsel kalp hastalıklarının en sık nedenidir. Halen etiyojisi ve patogenezi tam aydınlatılmamıştır. Kawasaki hastalığı tanısı en az 5 gün süren ateşe ek olarak; bilateral konjunktivit; orofarenks hiperemisi, dudaklarda çatlama ve çilek dili; el ve ayaklarda eritem ve şişlik, daha sonra periungual soyulma, eritematöz döküntü ve 1.5cm'den büyük servikal lenfadenopatiden dört bulgunun olması ile koyulur. Koroner arter etkilenmesine bağlı ani ölüm ve kronik hastalık riski intravenöz immünglobulin tedavisi sonrası belirgin azalmaktadır. Bu nedenle erken ve doğru tanı prognoz açısından çok önemlidir.

Vaka: Bu olgu sunumumuzda atipik prezentasyonlu; derin boyun enfeksiyonu kliniği ile başvuran Kawasaki tanısı alan hastamızı sunmaktayız. Bilinen hastalığı olmayan 32 aylık erkek hasta, altı gündür ateş ve üç gündür sol kulak arkasında olan şişlik şikayetiyle kulak burun boğaz hastalıklarına başvurdu. Hastamız akut faz yanıtlarında yükseklik olması nedeniyle hasta akut lenfadenit ön tanısıyla ileri tetkik ve tedavi açısından kliniğimize yönlendirildi. Fizik muayenede; ateş 39°C ve sol arka üst servikal bölgede 3x3 cm'lik alanda hiperemi ve boyun hareketlerinde kısıtlılık saptandı. Derin boyun enfeksiyonu ön tanısı ile çocuk enfeksiyon hastalıkları servisine yatırıldı, intravenöz antibiyotik tedavisi başlandı. Takibinde dudaklarda hiperemi, bilateral nonpürülan konjunktivit, bilateral ayaklar ve ellerde ödem tespit edildi. Laboratuvar tetkiklerinde beyaz küre: 22.820/mm³, hemoglobin:10gr/dl, eritrosit sedimentasyon hızı:83 mm/saat, C-reaktif protein: 171 mg/L, procalcitonin: 1.29 ug/L saptandı. Hastaya Kawasaki ön tanısı ile ekokardiyografik inceleme yapıldı. Ekokardiyografide mitral yetmezlik ve birinci derecede triküspit yetmezlik görüldü. Hastaya intravenöz immünglobulin tedavisi verildi. Hastanın ateşi tedavi başlandığı gün geriledi. Takibinde parmak uçlarında soyulmalar görüldü. Kontrol ekokardiyografik görüntülemelerinde mitral yetmezlik ve triküspit yetmezlik bulgularının tamamen normale döndü.

Sonuç: Kawasaki hastalığında erken tanı ve tedavi hayati öneme sahiptir. Kawasaki hastaları atipik semptomla da prezente olabilmektedirler. Beş günden uzun süren ateş ile başvuran hastalarda Kawaski tanısının akılda tutulması gerektiğini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: Kawasaki, derin boyun enfeksiyonu, çocuk

Kawasaki case presenting with deep neck infection

Introduction:Kawasaki disease is a systemic vasculitis, that mostly affects medium-sized arteries. The most common cause of acquired heart disease in children in developed countries. Etiology and pathogenesis are still not fully understood. Diagnosis of Kawasaki disease; fever lasting at least 5 days plus the presence of four of these signs; bilateral conjunctivitis, oropharyngeal hyperemia, chapped lips, and strawberry tongue; redness and swelling of the hands and feet, followed by periungual peeling, erythematous rash, and cervical lymphadenopathy greater than 1,5cm. The risk of sudden death and chronic disease due to coronary artery involvement decreases significantly after intravenous immunoglobulin treatment. Therefore, early and accurate diagnosis is important in terms of prognosis.

Case: In this case report, we present an atypical Kawasaki patient who presented with the clinic with deep neck infection. A 32-month-old male patient with no known disease was admitted to ear-nose-throat with fever and neck swelling for three days. Our patient referred to our clinic for further investigation and treatment of acute lymphadenitis. In her physical examination; fever was 39oC, hyperemia in a 3x3 cm area in the left posterior upper cervical region and limitation in neck movements detected. He admitted to the pediatric infectious diseases service with a diagnosis of deep neck infection. Intravenous antibiotic treatment started. In his follow-up, hyperemia of the lips, bilateral nonpurulent conjunctivitis, and edema of the bilateral food and hands detected. In laboratory tests, white blood cell: 22.820/mm³, hemoglobin: 10 gr/dl, erythrocyte sedimentation rate: 83 mm/h, C-reactive protein: 171 mg/L, procalcitonin: 1.29 ug/L. An echocardiography was performed on the patient due to suspicion of diagnosis Kawasaki. Echocardiography revealed mitral regurgitation and first-degree tricuspid regurgitation. Intravenous immunoglobulin therapy started. The patient's fever disappeared when the treatment started. Mitral regurgitation and tricuspid regurgitation findings returned to normal in control echocardiographic imaging.

Conclusion: Early diagnosis and treatments are important Kawasaki disease and patients may present with an atypical symptoms. We wanted to emphasize that the diagnosis of Kawaski should be kept in mind in patients presenting with fever lasting longer than five days.

Keywords: Kawasaki, deep neck infection, children

Kusma ile Prezente Olan Perkütan Endoskopik Gastrostomi Malpozisyonu

Talha ÜSTÜNTAŞ¹, Hatice Büşra ARICI², Ayşe Nur KÜÇÜK², Aylin YÜCEL³, Fatih AKIN¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı.

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi I ve 2 aynı???

³Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Ve Hepatoloji

Sorumlu Yazar: talhaustuntas@gmail.com

Giriş: Perkütan Endoskopik Gastrostomi (PEG) ağızdan beslenmenin sağlanamadığı fakat gastrointestinal fonksiyonların normal olduğu hastalarda parenteral beslenmeye göre fizyolojiye daha uygun olması nedeniyle sıklıkla tercih edilen bir beslenme tekniğidir.

PEG ile beslenme en az 30 gün boyunca PEG'e ihtiyaç duyacak hastalara uygulanır. Bu işlem hasta anatomisi müsaade ettiği sürece endoskopik olarak uygulanabilir. Bununla beraber anatomik zorluklarla, başarısız endoskopik girişim gibi nedenlerle cerrahi tercih edilebilir.

PEG takılması ve kullanımı her işlem gibi belirli risk ve komplikasyonları içerisinde bulundurmaktadır. Yara yeri enfeksiyonları, kanama, pnömoperitoneum gibi minör komplikasyonlar görülebileceği gibi hastalarda nekrotizan fasiit, kolokütanöz fistül ve burried bumper sendromu gibi majör komplikasyonlarda gözlenebilir.

Bu olgumuzda ise nadiren görülen PEG tüpünün malpozisyonlarından birisinin kusma ile başvurusunu sunmak istedik.

Vaka: Serebral Palsi ve Mikrosefali ile takipli ve mevcut santral hadiseleri nedeniyle 1 ay önce PEG yerleştirilmiş 5 yaşında kız hasta acil servise kusma şikayetleri ile başvurdu.

Hastamızın başvuru esnasında yapılan muayenesinde batın rahat, defans ve rebound negatifti. Kusma etiyojisi tarandığında herhangi bir neden bulunamayan tam idrar tetkiki normal sonuçlanan ve biyokimya parametrelerinde elektrolit bozukluğu olmayan hastamızın CRP 80 mg/L olarak sonuçlandı.

Hastanın PEG tüpünden beslenmesi yapıldığında akışta herhangi bir sorun karşılaşılmamasına rağmen ağlama ataklarının özellikle beslenme sonrasında tekrarlaması ve kusmanın sebat etmesi üzerine hastaya öncelikle abdomen ultrasonografisi çekildi.

'Morisonda 6x1cm ebatlı içinde hava imajları olan yoğun içerikli koleksiyon' izlenmesi üzerine hastaya kontrastlı batın tomografisi (BT) çekildi.

Kontrastlı batın BTsi ise ' Epigastrik bölgeden yerleştirilmiş olan perkütan gastrotomi kanülünün distal ucu duodenum düzeyinde duvarı aşarak sağ böbrek anteriorunda sonlanmaktadır. Sağ perirenal ve subhepatik alanda sıvı lokülasyonu izlenmiş olup içerisinde hava dansiteleri mevcuttur ' şeklinde sonuçlanması üzerine hasta ilk cerrahi müdahalesi yapılan merkeze sevk edilerek opere edilmiştir.

Gastrotomi değişimi sonrasında şikayetlerinde gerileme olan hasta önerilerle taburcu edildi.

Sonuç: Gastrotomi basit cerrahi müdahalelerden birisi olarak görülüyor olsa da hastanın sık kullanması ve vücut içerisinde tam olarak sabitlenmesinin sağlanmaması nedeniyle malpozisyon nadir komplikasyonlar arasında akılda tutulmalı ve şüphe halinde ileri tetkik ve tedavi planlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: perkütan gastrotomi , enteral beslenme , perforasyon

Percutaneous Endoscopic Gastrostomy Malposition Presenting with Vomiting

Introduction: Percutaneous Endoscopic Gastrostomy (PEG) is a frequently preferred nutrition technique because it is more suitable for physiology than parenteral nutrition in patients who cannot be fed orally but have normal gastrointestinal functions.

Nutrition with PEG is applied to patients who will need PEG for at least 30 days. This procedure can be performed endoscopically as long as the patient's anatomy allows. However, surgery may be preferred due to anatomical difficulties and unsuccessful endoscopic intervention.

In this case, we wanted to present one of the rare malpositions of the PEG tube with vomiting.

Case: A 5-year-old female patient, who was followed up with Cerebral Palsy and Microcephaly, and had a PEG implanted 1 month ago due to her current central events, applied to the emergency department with complaints of vomiting.

In the examination of our patient at the time of admission, the abdomen was relaxed, defense and rebound were negative. When the etiology of vomiting was screened, no cause could be found. The patient's CRP was 80 mg/L, with normal urinalysis and no electrolyte disturbances in biochemistry parameters.

Although there was no problem in the flow when the patient was fed from the PEG tube, as the crying attacks recurred especially after feeding and the vomiting persisted, abdominal ultrasonography was first performed on the patient.

Contrast-enhanced abdominal tomography (CT) was performed on the patient following the observation of the '6x1cm sized collection with air images in Morison'.

Contrasted abdominal CT: The distal end of the percutaneous gastrostomy cannula placed from the epigastric region exceeds the wall at the level of the duodenum and ends in the anterior of the right kidney. Fluid loculation was observed in the right perirenal and subhepatic area, and air densities were found in it, and the patient was transferred to the center where the first surgical intervention was performed and operated.

The patient, whose complaints regressed after gastrostomy replacement, was discharged with recommendations.

Conclusion: Although gastrostomy is seen as one of the simple surgical interventions, malposition should be kept in mind among rare complications due to the frequent use of the patient and the lack of complete fixation in the body, and further examination and treatment should be planned in case of doubt.

Keywords: *percutaneous gastrostomy , enteral feeding , perforation*

X'e Bağlı Hipofosfatemik Rikets'te Erken Tanımın Önemi

Kamil Uğur ŞANAL¹, Saime ERGEN DİBEKLİOĞLU², Beray SELVER EKLİOĞLU², Mehmet Emre ATABEK²,
Mahmut Selman YILDIRIM³, Betül OKUR ALTINDAŞ³

¹Konya Meram Devlet Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

³Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

Sorumlu Yazar: drugursanal@gmail.com

Giriş: X'e bağlı hipofosfatemik rikets, phosphate regulating endopeptidase X-linked (PHEX)'in inaktivasyonu ile fibroblast growth faktör 23(FGF23) düzeyi artışı, böbrek proksimal tübülde fosfat emiliminde azalma ve D vitamini aktivasyonunda defektin tedavisiz kalan vakalarda ağır rikets bulguları, kemik deformiteleri, orantısız boy kısalığı, diş abseleri, motor gelişim basamaklarında gerilik, kraniyosinostoz, Chiari malformasyonu kliniğine sebep olabildiği, nadir görülen bir tablodur.

Olgu: Vakamız 1 yaş 8 aylık kız hasta, yürümeye başladığı tarihten itibaren yaklaşık 2 aydır olan paytak yürüme şikâyetiyle tarafımıza başvurdu. Aralarında akrabalık olmayan sağlıklı anne ve babanın ilk çocuğu idi, özgeçmiş ve soy geçmişinde özellik yoktu. Hastamızın antropometrik değerlendirmesinde vücut ağırlığı 9.75 kg (-1.62 SDS), boyu 83 cm (0.08 SDS) olarak ölçüldü, fizik muayenede raşitizm bulguları yoktu. Hastanın tetkiklerinde serum kalsiyum değeri 9.75 mg/dl (8.8-10.8 mg/dl) ile normal aralıkta iken, alkalen fosfataz 537 U/L (142-469 U/L) yüksek olup serum fosfor değeri ise 2.7 mg/dl (3.8-6.5 mg/dl) yaşına göre düşüktü. 25(OH) D vitamini 31 µg/L (30-100 µg/L) ve PTH 44 ng/L (15-65 ng/L) normal olarak saptandı. Hastanın çekilen ekstremitte grafilerinde radius ve ulna distal metafizlerinde genişleme, hafif kadeh bulgusu, fırçamsı görünüm mevcuttu. Beslenme yetersizliği olmayan ve diyetle yetersiz fosfat alımı dışlanan hastanın spot idrar Ca/Cre: 0.06 ile normal, tübüler fosfor reabsorpsiyonu % 82.4 (normalde > %85) olarak düşük aralıkta hesaplandı ve hastaya hipofosfatemik rikets tanısıyla joule solüsyonu ve kalsitriol başlandı. Hastanın genetik analizinde PHEX geninde c.1735G>A (p.G579R), ACMG tanı kriterlerine göre patojenik varyant olarak değerlendirildi. Tedavi sonrası hastanın takibinde şikâyetinin tamamen gerilediği, nöromotor gelişiminin yaşına uygun olduğu, laboratuvar verilerinde serum fosfor düzeyinin normal aralığın alt sınırına ulaştığı, ALP ve PTH değerlerinin normal aralıkta olduğu görüldü. Tedavinin altıncı ayında radyolojik görüntülerinde düzelme kaydedildi

Sonuç: Hipofosfatemik rikets sık görülmemekle birlikte, kan fosfor düzeyinin çocuğun yaşına göre değerlendirilmesi gerektiği, henüz iskelet deformiteleri, boy kısalığı ve diğer bulgular gelişmeden tanının konulması, tedavinin uygun şekilde düzenlenmesinin önemi akılda bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Hipofosfatemik Rikets, X'e Bağlı, D vitamini, PHEX

The Importance of Early Diagnosis in X-Linked Hypophosphatemic Rickets

Introduction: X-linked hypophosphatemic rickets is a rare condition caused by the inactivation of phosphate-regulating endopeptidase X-linked (PHEX) leading to an increase in fibroblast growth factor 23(FGF23) levels, decreased phosphate absorption in the proximal tubule of the kidney, and severe rickets in untreated cases of deficiency in vitamin D activation, causing bone deformities, disproportionate short stature, dental abscesses, delays in motor development, craniosynostosis, and Chiari malformation.

Case: Our patient was a 1-year-8-month-old girl who was referred to us with a history of clumsiness while walking for approximately 2 months since she started walking. She was the first child of healthy parents without any history of relatives. The body weight of the patient was 9.75 kg (-1.62 SDS) and height was 83 cm (0.08 SDS) in the anthropometric evaluation, and had no signs of rickets. The patient's calcium level was 9.75 mg/dL (8.8-10.8 mg/dL) within normal limits, while alkaline phosphatase was 537 U/L (142-469 U/L) high and serum phosphorus was 2.7 mg/dL (3.8-6.5 mg/dL) low for her age. 25(OH)D Vitamin was 31 µg/L (30-100 µg/L) and PTH was 44 ng/L (15-65 ng/L) and was normal. Distal metaphysis of the radius and ulna showed signs of enlargement, slight cup deformity, and brush-like appearance in the patient's extremity radiographs. The patient was diagnosed with hypophosphatemic rickets as the result of inadequate phosphate intake, and the patient was given joule solution and calcitriol. The patient's genetic analysis revealed a c.1735G>A (p.G579R) variant in the PHEX gene, which was considered a pathogenic variant according to ACMG criteria. After treatment, the patient's complaint was completely relieved, and the patient's neuromotor development was in line with her age. The laboratory data showed that the serum phosphorus level reached the lower limit of the normal range and ALP and PTH values were within normal limits. In the sixth month of treatment, improvements were recorded in radiological images (Photo 1).

Conclusion: Hypophosphatemic rickets, although not common, should be considered by evaluating the level of blood phosphorus in relation to the child's age and diagnosed before skeletal deformities, short stature, and other symptoms develop. The treatment must be properly regulated to prevent further complications.

Keywords: Hypophosphatemic Rickets, X-Linked, Vitamin D, PHEX

Çocuk Hastada Sırt Ağrısının Nadir Nedeni: Spinal Tümör Vakası

Aynur KAYA KARACA¹, Büşra Zeynep YILMAZ¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
Sorumlu Yazar: aynurkaya.mtf@gmail.com

Giriş: Spinal tümörler pediatrik yaş grubunda nadir görülen lezyonlardır. En sık görülen bulgular boyun, sırt ve bel ağrısıdır. Özellikle inatçı gece ağrısı, lokalize ağrı ve aktivite ile ilgili olmayan ağrı dikkate alınmalıdır.

Olgu: Bu olgu sunumunda, bilinen hastalığı olmayan 9 yaş erkek hasta, bir gün önce aniden başlayan sağ bacağı hareket ettirememeye, yürüyememe ve bacağı hissetmeme şikayetiyle acil servise başvurdu. Hastanın 3 aydır sürekli olan ancak günlük aktivitesini etkilemeyen sırt ağrısı olduğu öğrenildi. Travma öyküsü yoktu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenede; sağ bacak kas gücü: 2/5 sol bacak kas gücü 4/5 olarak değerlendirildi. Sağ babinski pozitifliği vardı ve alt ekstremitelerde derin tendon refleksi belirgin artmıştı. Diğer sistem muayeneleri normaldi. Çekilen tüm spinal manyetik rezonans görüntüleme de torakal 3.vertebra korpusu düzeyinde korpusta ekspansiyon yapan spinal kanal içerisine taşan, özellikle sağ pedikülü tutan tümöral lezyon saptandı. Hasta beyin cerrahisi tarafından acil opere edildi. Tümöral lezyon tümüyle rezeke edildi. Lezyon patolojisi benign kemik tümörü olarak sonuçlandı. Hastanın takibinde, fizik tedavi ile birinci yılın sonunda alt ekstremitelerde kas gücü tamamen düzeldi.

Sonuç: Spinal tümörlerde erken tanı mortalite ve morbidite açısından çok önemlidir. Bizim vakamızda olduğu gibi, travma olmaksızın, uzun süredir devam eden lokalize ağrıların etyolojisinin aydınlatılması gerekliliğini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: ağrı , çocuk, spinal tümör

A Rare Cause Of Back Pain In a Child Patient: Spinal Tümör

Introduction: Spinal tumors are rarely seen in pediatric patient. The most common symptoms are neck, back and abdominal pain. Particularly, persistent nighttime pain, localized pain and pain unrelated to activity should be taken into account.

Case: In this case report, a 9-year-old male patient with no known disease was admitted to the emergency department with complaints of sudden onset of not feeling, and inability to move and walk in his right leg the day before. It was learned that the patient had back pain that persisted for three months but did not affect his daily activities There was no history of trauma. No specific feature was detected in the patient's history and family history. The physical examination revealed; right leg muscle strength was evaluated as 2/5, and left leg muscle strength was evaluated as 4/5. There was right Babinski positivity, deep tendon reflexes were significantly increased in the lower extremity. Other system examinations were normal. All spinal magnetic resonance imaging revealed a tumoral lesion at the level of the thoracic 3 vertebrae, extending into the spinal canal and expanding in the corpus, especially involving the right pedicle. The patient was operated urgently by neurosurgeon. The tumoral lesion was completely resected. The lesion pathology resulted in a benign bone tumor. In the follow-up, the lower extremity muscle strength of the patient completely recovered at the end of the first year with physical therapy.

Conclusion: Early diagnosis of spinal tumors is very important in terms of mortality and morbidity. We wanted to emphasize the necessity of elucidating the etiology of long-standing localized pain without trauma, as in our case.

Keywords: pain, children, spinal tumor

Eğitimsiz anne faktörüne bağlı bir ihmal vakası: Kwashiorkor

Hilal Seda YILMAZ¹

¹Ereğli Devlet Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Konya

Sorumlu Yazar: h.seda.akcan@gmail.com

Giriş: Protein enerji malnütrisyonu özellikle çocukluk yaş grubunda görülen yaygın mortalite ve morbidite ile seyreden önemli bir küresel sağlık sorunudur. Kwashiorkor ise yetersiz ve yanlış beslenme sonucunda özellikle 1-5 yaş arası çocuklarda ve ihmale bağlı görülen malnütriyon tipidir. Gelişmemiş ülkelerde daha sık görüldüğünden gelişmiş veya gelişmekte olan ülkelerde tanısı atlanmakta veya gecikmektedir. Ancak son zamanlarda gıda alerjileri veya intoleransı nedeniyle diyet kısıtlamalarına bağlı olarak gelişmiş ülkelerde de arttığı görülmektedir. Cilt bulguları, ödem, hypoalbuminemi en sık görülen bulgularıdır. Biz burada istismar ön tanısı ile tarafımıza yönlendirilen doğduğundan beri yanlış dozlarda formül mama ile beslenen muayene bulguları ve kan sayımına göre kwashiorkor tanısı koyduğumuz 4 aylık adli vakayı sunacağız.

Olgu: Hastanın özgeçmişinde özellik yoktu soy geçmişinde anne yaşı 16 , baba yaşı 17 idi. Fizik muayenesinde pellegra benzeri döküntüler, cushingoid yüz, diaper dermatit, alopesi, pretibial ödem ve hepatomegalisi mevcuttu. Hastanın yaşa göre ağırlığı % 70 idi. Kan sayımında patolojik olarak albumin 2,5 g/dL , C-reaktif protein 44 mg/L idi. Hastanın annesi 16 yaşında ve ilköğretim mezunu olup anne sütü verememiş, formül mamayı da lölçek 250 ml olarak yanlış dozda vermişti.

Sonuç: Halen çok sık görülen önemli bir sağlık sorunu olan kwashiorkoru, aynı zamanda ihmal açısından değerlendirilmeli ve aileler beslenme açısından eğitilmelidir.

Anahtar Kelimeler: kwashiorkor, ihmal, malnütrisyon

A case of neglect due to the uneducated mother factor: Kwashiorkor

Introduction: Protein energy malnutrition is an important global health problem with widespread mortality and morbidity, especially in childhood. Kwashiorkor is a type of malnutrition that is seen as a result of malnutrition and malnutrition, especially in children between the ages of 1-5 years and due to neglect. Since it is more common in undeveloped countries, diagnosis is missed or delayed in developed or developing countries. However, it has recently been seen to increase in developed countries due to dietary restrictions due to food allergies or intolerance. Skin manifestations, edema, hypoalbuminemia are the most common findings. Here we will present the 4-month forensic case in which we diagnosed kwashiorkor according to the examination findings and blood count that were fed with formula formula in the wrong doses since birth, which was directed to us with a preliminary diagnosis of abuse.

Case: There were no features in the patient's history, the mother's age was 16 and the father's age was 17. On physical examination, pellegra-like rashes, cushingoid face, diaper dermatitis, alopecia, pretibial edema and hepatomegaly were present. The weight of the patient according to age was 70%. Pathologically on blood count, albumin was 2.5 g/dL and C-reactive protein was 44 mg/L. The patient's mother was 16 years old and graduated from primary education and could not give breast milk, and she gave the formula in the wrong dose as 1 scale 250 ml.

Conclusion: Kwashiorkoru, which is still a very common and important health problem, should also be evaluated for neglect and families should be educated in terms of nutrition

Keywords: kwashiorkor, neglect, malnutrition

İlk Dekatta Ağır Seyirli Hipertrofik Kardiyomiyopati Vakası

Ahsen Nur SAYLIK¹, Sinan SAYLIK¹, Tamer BAYSAL², Mehmet Burhan OFLAZ²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

Sorumlu Yazar: ahsn.nr.clk@gmail.com

Giriş: Hipertrofik kardiyomiyopati (HKMP) en sık görülen kalıtsal kalp kası hastalığıdır. Sistolik ve diastolik disfonksiyon, açıklanamayan izole miyokardiyal hipertrofi, ani kardiyak ölüm ve miyokardiyal fibrozis gibi histopatolojik değişiklikler ile tanımlanabilir. HKMP kalp kası hücrelerinin sarkomer veya hücre iskeleti bileşenlerindeki mutasyonlar nedeniyle ortaya çıkar. Kardiyak β -miyozin ağır zincirini (MYH7) ve miyozin bağlayıcı protein C'yi (MYBPC3) kodlayan genlerin mutasyonu en sık olanlarıdır. Fizik muayenede çabuk yorulma, dispne ve göğüs ağrısı görülebilir. Yaygın görülen EKG bulguları ise; sol ventrikül hipertrofisi, ST-T değişiklikleri ve anormal derinlikte Q dalgalarıdır. HKMP tanısında ekokardiyografi tanısaldır. En karakteristik anormallik ise sol ventrikül kavite hacmi normal veya küçükken, sol ventrikülün hipertrofik olmasıdır. İnterventriküler septum orantısız şekilde büyür ve asimetrik septal hipertrofi olarak tanımlanır. Subaortik obstrüksiyon ise genellikle mitral kapağın sistolde öne hareketi sonucu oluşur. Hastalığın seyri çocukluk çağında başvuran hastalarda çok değişken iken bir kısmı da ileri yaşlara kadar asemptomatik olabilir. Rekabete dayalı sporların ve yorucu fiziksel aktivitenin kısıtlanması tedavide çok önemlidir. β -adrenerjik bloke edici ajanlar sol ventrikül hipertrofisinin modifiye edilmesinde, ventrikül dolumunun arttırılmasında yararlı olabilir ayrıca antiaritmik bir fayda sağlarlar ve semptomları azaltabilirler. Bazı durumlarda implante edilebilir kardiyak defibrilatör (ICD) ve miyektomi uygulanabilmektedir.

Olgu: Biz bu makalede genetik olarak MYH7 geninde homozigot mutasyon tespit edilmiş, takibinde miyektomi ve ICD implantasyonu yapılan; anne, baba ve kız kardeşinin genetik olarak taşıyıcı olduğu saptanan 8 yaşında erkek hastayı sunmak istedik.

Anahtar Kelimeler: Hipertrofik kardiyomiyopati (HKMP), ani kardiyak ölüm, miyektomi

Severe Case of Hypertrophic Cardiomyopathy in the First Decade

Introduction: Hypertrophic cardiomyopathy (HCM) is the most common inherited heart muscle disease. Defined by unexplained isolated progressive myocardial hypertrophy, systolic and diastolic ventricular dysfunction, arrhythmias, sudden cardiac death and histopathologic changes, such as myocardial fibrosis. HKMP occurs due to mutations in the sarcomere or cytoskeleton components of the cardiac muscle cell. Mutations of genes encoding cardiac β -myosin heavy chain (MYH7) and myosin-binding protein C (MYBPC3) are most common. On physical examination, fatigue, dyspnea and chest pain may be seen. Common ECG findings are; left ventricular hypertrophy, ST-T changes, and abnormally deep Q waves. Echocardiography is diagnostic in the HCM. The most characteristic abnormality is hypertrophic left ventricle when the left ventricular cavity volume is normal or small. The interventricular septum is disproportionately enlarged and is defined as asymmetric septal hypertrophy. Subaortic obstruction usually occurs as a result of forward movement of the mitral valve in systole. The clinical course of the disease varies greatly with some patients presenting during childhood while others remain asymptomatic until late in life. Restriction of competitive sports and strenuous physical activity is very important in treatment. β -adrenergic blocking agents may be useful in modifying left ventricular hypertrophy, increasing ventricular filling, and may provide an antiarrhythmic benefit and reduce symptoms. In some cases, an implantable cardiac defibrillator (ICD) and myectomy may be used. In this article, we found genetically homozygous mutation in MYH7 gene, followed by myectomy and ICD implantation;

Case: We wanted to present an 8-year-old male patient whose mother, father and sister were genetically carriers.

Keywords: Hypertrophic cardiomyopathy (HCM), sudden cardiac death, myectomy

Uygunsuz Antidiüretik Hormon Salınımı sendromu İle Guillain-Barré Sendromlu bir olgu sunumu

Arzu EROĞLU¹

¹Balıkesir Atatürk City Hospital

Sorumlu Yazar: mdarzueroğlu@hotmail.com

Giriş: Guillain barre sendromu (GBS) hızlı ilerleyen simetrik kas güçsüzlüğü ve derin tendon reflekslerinin kaybı ile karakterize, akut inflamatuvar bir polinöropatidir. Dünyadaki GBS insidansının 18 yaş altı çocuklarda 0,5-1,5/100.000 olduğu belirtilmektedir. Uygunsuz Antidiüretik Hormon Salınım Sendromu (UAHSS), GBS gibi demiyelinizan hastalıklarda karşılaşılan önemli bir elektrolit bozukluğudur. Bu vaka ile özellikle UAHSS 'nun GBS 'unda görülebilen bir bulgu olduğunun unutulmaması vurgulanmıştır.

Materyal- Yöntem: Sağlıklı ve gelişimi normal olan, aşırı huzursuzluk, uyuyamama şikayeti ile 17 aylık bir hasta görüldü. Hastanın aşırı iritabl durumu nedeniyle fizik muayenesi net yapılamadı. Hastanın vital bulguları stabil (solunum, nabız, kan basıncı ve kan şekeri değerleri normal) ve laboratuvar değerlerinde, hiponatremi (serum Na: 125 mEq/L) olması dışında biyokimyasal değerleri normal idi. Hiponatreminin etyolojisine yönelik değerlendirmede ek bir hastalık, ilaç kullanımı yada dehidratasyon tespit edilmedi. Modifiye Bartter ve Schwartz kriterine göre UAHSS olarak değerlendirildi. Hastanın öncesinde enfeksiyon hikayesi olması sebebiyle demiyelinizan hastalıklar (Akut Dissemine Encefalomyelit, Transvers Myelit, GBS..) ve kitle şüphesi ile yatırılarak takip edildi.

Sonuç: Klinik takibi sırasında derin tendon refleksleri alınamadı. Beyin ve spinal görüntülemesi normal idi. Hastaya lomber ponksiyon yapılarak beyin omurilik sıvısı (BOS) değerlendirildi. BOS albuminositoljik dissosiasyon bulgusu görüldü . GBS tanısı konuldu. İntravenöz immünglobulin tedavisi (0.4gr/kg/gün) 7 gün verildi. Hasta 3. gününde oturmaya 5. gününde yürümeye başladı.

Tartışma: Uygunsuz Antidiüretik Hormon Salınım Sendromu, hiponatreminin en sık sebebidir. Santaral sinir sistemi hastalıklarında iyi tanımlanmış ve kötü prognostik olarak değerlendirilmektedir. Buna rağmen UAHSS sıklıkla gözden kaçan bir durumdur. GBS olgularında UAHSS akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Uygunsuz Antidiüretik Hormon Salınım Sendromu, Guillain barre sendromu

A case report of Inappropriate Antidiuretic Hormone Release Syndrome and Guillain-Barré Syndrome

Objective: Guillain-barre syndrome (GBS) is an acute inflammatory polyneuropathy characterized by rapidly progressive symmetrical muscle weakness and loss of deep tendon reflexes. It is stated that the incidence of GBS in the world is 0.5-1.5/100.000 in children under the age of 18. Syndrome of inappropriate antidiuretic hormone release (SIADH) is an important electrolyte disorder encountered in demyelinating diseases such as GBS. In this case, it was emphasized that SIADH is a finding that can be seen in GBS.

Material and Method: The 17-month-old patient, who was healthy and had normal development, was admitted with complaints of excessive restlessness and inability to sleep. The physical examination could not be done clearly because of the patient's extremely irritable condition. The patient's vital signs were stable (respiration, pulse, blood pressure, and blood glucose values were normal), and laboratory values were normal except for hyponatremia (serum Na: 125 mEq/L). In the evaluation for the etiology of hyponatremia, no additional disease, drug use, and dehydration were found. It was evaluated as SIADH according to the modified Bartter and Schwartz criteria. Since the patient had a previous history of infection, he was hospitalized and followed up with suspicion of demyelinating diseases (Acute Disseminated Encephalomyelitis, Transverse Myelitis, GBS..) and a mass.

Results: Deep tendon reflexes could not be obtained in clinical follow-ups. Brain and spinal cord imaging were normal. Cerebrospinal fluid (CSF) was evaluated by lumbar puncture. CSF albuminocytological dissociation was observed. He was diagnosed with GBS. Intravenous immunoglobulin treatment (0.4gr/kg/day) was given for 7 days. The patient started sitting on the 3rd day and walking on the 5th day.

Conclusion: Syndrome of Inappropriate Antidiuretic Hormone Release is the most common cause of hyponatremia. It is well defined and evaluated as poor prognostic in central nervous system diseases. Despite this, SIADH is an often overlooked condition. SIADH should be kept in mind in cases of GBS.

Keywords: Syndrome of Inappropriate Antidiuretic Hormone Release, Guillain barre syndrome

Transvers Miyelit Sonrası Gelişen Nörojen Mesane ve Paralitik İleus Olgusu

Mehmet SARIKAYA¹, Mesut GÜNGÖR¹, Fatma ÖZCAN SIKI¹

¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Sorumlu Yazar: drmehmetsarikaya@hotmail.com

Giriş: Transvers miyelit motor güçsüzlükle birlikte kendisini daha çok mesane ve barsak disfonksiyonu ile gösteren otonomik işlev bozukluklarına da yol açabilmekte ve bu durum hastanın günlük yaşamını sürdürmede motor problemlerin de önüne geçebilmektedir. Transvers miyelit sonrasında nörojen mesane ve paralitik ileus gelişen 8 yaşında erkek olguyu sunmaktayız.

Olgu: Transvers miyelit geçiren 8 yaşında bir erkek hastanın tanı anında alt ekstremitte paraplejisi mevcuttu. Sonrasında hastada üriner retansiyon gelişti ve otonom etkilenme düşünülerek sonda ile takibe alındı. Hastanın takipleri sırasında gaz gayta çıkışlarının durması, fizik muayenede batında hassasiyetin artması ve karın grafisinde geniş tabanlı hava sıvı seviyelenmelerinin olması üzerine hasta paralitik ileus tanısıyla opere edildi ve ileostomi açıldı. İleostomi sonrası hastanın ileal barsak pasajı başladı hasta tam oral beslenmeye geçilebildi ancak takiplerinde sfinkter tonusunun düzelmemesi ve kolon hareketlerinin başlamaması üzerine hastaya anorektal manometri yapıldı. Manometri bulguları nörojenik bağırsak ile uyumlu idi. Hastaya pridostigmin oral tedavi başlandı. Tedavi sonrası birinci ayda hastanın muayenesinde anal sfinkter tonusunun geliştiği görüldü ve hastaya tekrar anorektal manometri yapıldı. Manometrik incelemede anal sfinkter tonusunun ve sakral aksın normal olduğu görüldü. Aynı zamanda hastanın bilinçli şekilde rektumdan normal dışkılama da yaptığı öğrenildi. Bununla birlikte mesane fonksiyonları normale döndü ve hasta spontan istemli idrar yapmaya başladı. Bu gelişmelerin sonunda hastanın kolostomisi kapatıldı. Hastanın şu anda mesane ve barsak işlevleri normal şekilde devam etmektedir. Pridostigmin tedavisinin 3. ayında takibine devam edilmekte.

Sonuç: Transvers miyelit takibi sırasında olgumuzda olduğu gibi nörojen mesane ve paralitik ileus gelişebilir. Benzer olguların cerrahi tedavisinde ileostomi açılarak takibi uygun bir seçenektir. Gelişen otonomik işlev bozukluklarında, cerrahi öncesi ve/veya sonrasında asetil kolin esteraz inhibitörlerinin kullanımı hastanın mesane ve barsak fonksiyonlarının geri dönmesi için oldukça etkilidir.

Anahtar Kelimeler: Transvers Miyelit, Nörojen Mesane, Paralitik İleus, İleostomi, Pridostigmin

A Case of Neurogenic Bladder and Paralytic Ileus Developing After Transverse Myelitis

Introduction: Transverse myelitis can lead to autonomic dysfunctions, mostly manifested by bladder and bowel dysfunction, along with motor weakness, and this can also prevent motor problems in the patient's daily life. We present an 8-year-old male patient who developed neurogenic bladder and paralytic ileus after transverse myelitis.

Case: An 8-year-old male patient with transverse myelitis had lower extremity paraplegia at the time of diagnosis. Afterwards, the patient developed urinary retention and was followed up with a catheter, considering autonomic involvement. During the follow-up of the patient, gas stool outputs stopped, abdominal tenderness increased in physical examination, and wide-based air-fluid levels were found in the abdominal X-ray. The patient was operated with the diagnosis of paralytic ileus and ileostomy was opened. After ileostomy, the patient's ileal bowel passage started, the patient was able to switch to full oral feeding, but anorectal manometry was performed on the patient, since the sphincter tone did not improve and colonic movements did not start in the follow-up. Manometry findings were compatible with neurogenic bowel. The patient was started on pyridostigmine oral therapy. In the first month after the treatment, anal sphincter tone developed in the patient's examination, and anorectal manometry was performed again. Manometric examination revealed normal anal sphincter tone and sacral axis. At the same time, it was learned that the patient consciously made normal defecation from the rectum. However, bladder functions returned to normal and the patient began to urinate spontaneously. At the end of these developments, the patient's colostomy was closed. The patient's bladder and bowel functions currently continue normally. He is being followed up in the 3rd month of pridostigmine treatment.

Conclusion: Neurogenic bladder and paralytic ileus may develop during the follow-up of transverse myelitis, as in our case. In the surgical treatment of similar cases, follow-up by opening an ileostomy is a suitable option. In developing autonomic dysfunctions, the use of acetylcholine esterase inhibitors before and/or after surgery is very effective for the patient's bladder and bowel functions to return.

Keywords: Transverse Myelitis, Neurogenic Bladder, Paralytic Ileus, Ileostomy, Pridostigmine

Pseudohipertrofik Kardiyomyopati: Pompe Hastalığı

Ebru SÜMEN¹, Tamer BAYSAL², Mehmet Burhan OFLAZ²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Çocuk Kardiyoloji Bd

Sorumlu Yazar: ebrusumen24@gmail.com

Pompe hastalığı, asit maltaz eksikliği ya da glikojen depo hastalığı tip II olarak da bilinir ve lizozomal depo bozukluğu olan nadir bir genetik hastalıktır. Klasik infantil form, klasik olmayan infantil form ve geç başlangıçlı formu olmak üzere üç tip Pompe hastalığı vardır. Klasik infantil başlangıçlı pompe hastalığı en yaygın olarak bilinen formudur ve ağır kalp hastalıklarını, hipotoniyi içerir. Klasik olmayan formunda ise kardiyomyopatinin ciddiyeti daha az olup hastalığın ilerlemesi klasik formdan daha yavaştır. Geç başlangıçlı form ise yetişkinlerde gelişir ancak çocukluk ve ergenlik döneminde de ortaya çıkabilir. Bu olgu sunumunda infantil form Pompe hastalığından bahsettik. Vakamız öksürük şikayeti olan 6 aylık bir kız hastaydı. Öksürük nedeniyle bir hafta hastane yatışı olan hastanın özgeçmişinde plevral efüzyon olduğu, yenidoğan yoğun bakım ünitesinde takip edilip toraks tüpü takıldığı öğrenildi. Ayrıca hipotonik olarak da takip edilmiş. Hastane yatışı esnasında yapılan ekokardiyografide sol ventrikülde global, konsatrik hipertrofi izlenmiştir. Sistolik anterior hareket, mitral yetmezlik ve intrakaviter darlık izlenmemiştir. Bu bulgular pseudohipertrofik kardiyomyopati ile ilişkili bulunmuştur. Hastada pseudohipertrofik kardiyomyopati ve hipotoni olması sonucu ön planda kardiyometabolik hastalıklar düşünüldü. Tanı amacıyla yapılan analizde alfa glukosidaz enzim seviyesi: 0.46 µmol/L/saat (normal değer: 4 µmol/L/saat) olarak azalmış sonuçlandı. Verilere göre hastada Pompe hastalığı düşünüldü. Kesin tanı için genetik tetkikler gönderildi. Ancak genetik testler sonuçlanmadan hastaya enzim replasman tedavisi başlandı. Burada vurgulamak istediğimiz, Pompe hastalığında erken tanı koymak ve enzim replasman tedavisine başlamak hayatta kalma ve yaşam kalitesi açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: hipotoni, hipertrofik kardiyomyopati, ekokardiyografi, alfa glukosidaz

Pseudohypertrophic Cardiomyopathy: Pompe Disease

Pompe disease also known as acid-maltase disease and glycogen storage disease II is a rare genetic disorder that a lysosomal storage disorder. There are three types of Pompe disease: classical infantile form, non-classical infantile form and late-onset Pompe disease. The classic infantile-onset is the most broadly known form of Pompe disease, which presents with severe heart involvement and hypotonia. In the non-classical infantile form of the Pompe disease, the cardiomyopathy is less severe and progression of the disease is slower than classical form. Late-onset Pompe disease develops in adults, but it may also occur during childhood or adolescence. In this article, we presented a case of infantile form. Our case is a 6 month girl with the complaint of cough. A patient who was hospitalized for a week with a cough complaint has a resume that turns out to be pleural effusion and has been tracked and tubed in a newborn intensive care unit. She's also considered hypotonic infant. A global, concentric hypertrophy in the left ventricle was found in an echocardiography on a hospitalization. Besides the echocardiography did not show systolic anterior motion, mitral regurgitation and intracavitary narrowness. These findings were found to be consistent with pseudohypertrophy. The patient had pseudohypertrophic cardiomyopathy and hypotonia, so cardiometabolic diseases were considered at the forefront. Blood analysis detected alpha glucosidase enzyme level: 0.46 µmol/L/h (normal value: >4 µmol/L/h). According to the data, the patient was considered a pompe disease. Genetic testing has been sent in for exact diagnosis. However, the enzyme replacement therapy began before the test was completed. We would like to emphasise that in cases of pompe disease, it is important to diagnose early and start enzyme replacement treatment for survival and quality of life.

Keywords: hypotonia, hypertrophic cardiomyopathy, echocardiography, alpha glucosidase

Yedi Aylık Bebekte Juvenil Granuloza Hücreli Tümör Ve Psödo-Meigs Sendromu Kombinasyonu

Mehmet SARIKAYA¹, Fatma ÖZCAN¹, Metin GÜNDÜZ¹, Tamer SEKMENLİ¹, Yavuz KÖKSAL¹, İlhan ÇİFTÇİ¹

¹Selçuk University Faculty of Medicine

Sorumlu Yazar: drmehmetsarikaya@hotmail.com

Over tümörleri çocuklarda çok nadir görülür. Çocuklarda görülen solit tümörlerin yaklaşık %1-2' sini oluşturur. Juvenil granuloza hücreli tümör (JGHT) gonad stromasından köken alır, %90 prepubertal dönemde görülür ve over tümörlerinin %5-6' sını oluşturur. Literatürdeki en küçük yaşta tanı olan Pseudo-Meigs Sendromu ve JGHT birlikteliğini sunuyoruz. Karın şişliği ve kusma şikayeti olan 7 aylık kız hastanın fizik muayenesinde pubik bölgede kıllanma (Evre-2) , telarş (Evre-2 a) ve vajinal kanamasının olduğu görüldü. Abdominal ultrasonografide sağ adneks kaynaklı solid kistik komponentleri bulunan 47x85x67 mm boyutlarında kitle ve batında yaygın asit olduğu görüldü. Akciğer grafisinde bilateral pleural efüzyonu mevcuttu. CA-125 değeri normalden yüksekti. JGHT nedeni Pseuo-Meigs sendromu olduğu düşünüldü ve sağ salphingooferektomi yapıldı. Patoloji sonucu JGHT olduğunu doğruladı. Ameliyat sonrası tüm semptomları gerileyen hastanın takibine devam edilmektedir. JGHT ve Pseudo Meigs sendromu birlikteliği çok nadir görülür. Literatürde henüz iki yaş altında tanı olan olgu bildirilmemiştir. Bu nedenle olgunun tanı ve başarılı tedavi sürecini paylaşmanın değerli olduğunu düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: over tümörü, Pseudo-meigs sendromu, Juvenil granuloza hücreli tümör, çocuk

Combination of Juvenile Granulosa Cell Tumor and Pseudo-Meigs Syndrome in A Seven Months-Old Baby

Ovarian tumors are very rare in children. They constitute 1-2% of solid tumors seen in children. Juvenile granulosa cell tumor (JGCT) originates from the gonad stroma, occurs in 90% of prepubertal period and constitutes 5-6% of ovarian tumors. We present the patient with the coexistence of Pseudo-Meigs Syndrome and JGHT, diagnosed at the youngest age in the literature.

In the physical examination of a 7-month-old female patient with abdominal distension and vomiting, pubarche (Stage-2), thelarche (Stage-2 a) and vaginal bleeding were observed. Abdominal ultrasonography revealed a 47x85x67 mm mass with solid cystic components originating from the right adnexa and diffuse ascites in the abdomen. There was bilateral pleural effusion on chest X-ray. CA-125 value was higher than normal. Pseuo-Meigs syndrome caused by JGHT was considered and right salphingoopherectomy was performed. Pathology result confirmed JGHT. All findings of the patient returned to normal after surgery.

The coexistence of JGHT and Pseudo Meigs syndrome is very rare. No case diagnosed under the age of two has been reported in the literature yet. For this reason, we think that it is valuable to share the diagnosis and successful treatment process of the case.

Keywords: ovarian tumor, Pseudo-meigs syndrome, Juvenile granulosa cell tumor, child

Akut Karın Şikayeti İle Başvuran Çocukta Bilateral Over Disgerminomu

Fatma ÖZCAN¹, Mehmet SARIKAYA¹, Metin GÜNDÜZ¹, Tamer SEKMENLİ¹, Yavuz KÖKSAL¹, İlhan ÇİFTÇİ¹

¹Selcuk University Faculty of Medicine

Sorumlu Yazar: doktorozcan@hotmail.com

Çocuklarda over tümörleri , tüm çocukluk çağı tümörlerinin yaklaşık %1' idir ve bunun önemli bir kısmını germ hücreli tümörler oluşturur. En sık görülen türler arasında disgerminomlar yer alır. Akut batın kliniği ile başvuran , tek tarafı torsiyone olan bilateral disgerminom nedeniyle ameliyat edilen 10 yaşında kız hastayı sunuyoruz.10 yaşında kız hasta; ani başlayan karın ağrısı sonrasında kusma şikayeti ile başvurdu. Bilinen başka hastalığı yoktu ve yapılan kan tetkiklerinde patolojik bir değer yoktu. Acil şartlarda yapılan karın ultrasonografisinde her iki over görülemedi ve pelvik bölgede 5x5 cm'lik kitle olduğu görüldü. Hasta ameliyata alındı, her iki overde kitle yapısı olduğu ve sağ overin torsiyone olduğu görüldü. Operasyon sırasında alınan frozen patolojide her iki overde over dokusu olmadığı, bilateral disgerminom olduğu doğrulandı. Hastaya bilateral salphingooferektomi yapıldı. Prepubertal dönemde over torsiyonu görülen hastalarda primer patoloji over tümörü olabilir. Kontralateral over kontrol edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Disgerminom, over torsiyon,bilateral over tümörü, prepuberte

Bilateral Ovarian Dysgerminoma In A Child Presenting With The Complaint of Acute Abdomen

Ovarian tumors in children constitute approximately 1% of all childhood tumors, and germ cell tumors constitute an important part of this. Dysgerminomas are among the most common types. We present a 10-year-old female patient who was acute abdomen and was operated for bilateral dysgerminoma with unilateral ovary torsion.

10-year-old female patient; she applied with the complaint of vomiting after sudden onset of abdominal pain. She did not have any additional disease and her blood tests were normal. Both ovaries could not be seen and a 5x5 cm mass was observed in the pelvic region in the abdominal ultrasonography. The patient underwent operation. It was observed that there was mass in both ovaries and the right ovary was torsioned. In the frozen pathology taken during the operation, it was confirmed that there was bilateral dysgerminoma and no ovarian tissue in both ovaries. The patient underwent bilateral salpingoophorectomy.

The primary pathology in patients with ovarian torsion in the prepubertal period may be ovarian tumor. The contralateral ovary must be checked.

Keywords: Dysgerminoma, ovarian torsion, bilateral ovarian tumor, prepuberty

Psikiyatrik Bozukluğu Olan Ergende Diş Fırçasının Endoskopik Çıkarılması

Mehmet SARIKAYA¹, Fatma OZCAN SIKI¹, Metin GÜNDÜZ¹, Tamer SEKMENLİ¹, İlhan ÇİFTÇİ¹, Numan KILIÇLI¹

¹Selçuk University Faculty of Medicine

Sorumlu Yazar: doktorozcan@hotmail.com

Çocuklarda yabancı cisimlerin yutulması, sık görülen bir durumdur; ancak çocuk veya adolesan yaşta diş fırçası yutulması literatürde görülmemektedir. Bu yazıda diş fırçası yutan adolesan yaşta hasta sunuldu. Bulimia nevroza hastalığı belirtileri mevcut 17 yaşında kız hasta, diş fırçası yuttuktan sonra karın ağrısı şikayeti ile başvurdu. Genel anestezi altında snare kullanarak endoskopik çıkarma gerçekleştirdik. İşlemden herhangi bir komplikasyon olmadı ve hasta birkaç saat sonra taburcu edildi. Literatürde diş fırçasının yutulması çocuk ve adolesan yaşta nadirdir. Bir diş fırçasının genel anestezi altında endoskopik olarak çıkarılması güvenli ve başarılı bir prosedür olabilir. Ancak endoskopik olarak çıkarma başarısız olursa ameliyat yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: adolesan , diş fırçası, endoskopi

Endoscopic Removal of Toothbrush In Adolescent With Psychiatric Disorder

Ingestion of foreign bodies in children is a common occurrence; however, toothbrush ingestion in children or adolescents is very rare in the literature. In this article, an adolescent patient who swallowed a toothbrush is presented. A 17-year-old girl has symptoms of bulimia nervosa. She applied with the complaint of abdominal pain after swallowing a toothbrush. We performed endoscopic removal using snare under general anesthesia. There were no complications in the procedure and the patient was discharged a few hours later. In the literature, swallowing a toothbrush is very rare in children and adolescents. Endoscopic removal of a toothbrush under general anesthesia can be a safe and successful procedure. However, if endoscopic removal is unsuccessful, surgery should be performed.

Keywords: Adolescent, toothbrush, endoscopy, psychiatric disorder

Çocukta Brusellozla İlişkili Sakroileit ve İliakus Kasında Apse

Ayşe Büşra PAYDAŞ¹, Özge METİN AKCAN¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi
Sorumlu Yazar: aysbsra93@gmail.com

Giriş: Brusellozis, hücre içi gram negatif Brucella basillerinin neden olduğu bir zoonozdur. Literatüre baktığımızda bruselloza bağlı iliakus kasında apse oldukça nadir bir komplikasyondur. Bu olgu sunumunda brusella enfeksiyonuna bağlı sakroileit ve sol iliakus kasında apsesi olan 15 yaşında kız hastadan bahsetmekteyiz. Çocuk yaş grubunda bildirilen ilk vaka olması bu olgu sunumunu değerli kılmaktadır.

Olgu: Bilinen bir hastalığı olmayan 15 yaşında kız hasta üç haftadır olan sol kalçada, bacakta ve sol dizde ağrı şikayeti ile dış merkeze başvurdu. Rose Bengal testi pozitif ve brusella tüp aglütinasyon testi 1/1280 olarak sonuçlandı. Hastaya doksisisiklin ve gentamisin tedavileri başlandı. Hasta tedavinin beşinci gününde yürüyememe şikayeti ile hastanemize başvurdu. Ailesi küçükbaş hayvancılık ile geçimini sağlıyordu. Hastanın çiğ süttten peynir tüketimi vardı. Fizik muayenesinde sol servikalde ve bilateral inguinal bölgede 0,5 cm çaplı birkaç adet lenfadenopati mevcuttu. Dalak kot altı 1 cm ele geliyordu, traube kapalıydı. Karaciğer ele gelmiyordu. Sol kalça ve diz palpasyonla ağrılıydı, hareket kısıtlılığı mevcuttu.

Laboratuvarında hemogram ve karaciğer fonksiyon testleri normaldi. Eritrosit sedimentasyon hızı 54 mm/h, C-reaktif protein 53 mg/L idi. Brusella immuncapture testi 1/640 olarak sonuçlandı. Kan kültüründe üreme olmadı. Tedavisine rifampisin eklenerek üçlü tedaviye geçildi. Hastanın kliniğinin giderek kötüleşmesi sebebi ile sakroiliak manyetik rezonans görüntüleme (MRG) yapıldı. Sol sakroiliak eklem anteriorunda iliakus kasında 5 mm apse ve sakroileit ile uyumlu görünüm saptandı. Lokalizasyonu ve küçük boyutta olması nedeni ile apse boşaltılmadı. Hastaya bel ve kalçaya yönelik eklem hareket açıklığı ve izometrik egzersizler yaptırıldı. Şikayetleri geriledi ve tekrar mobilize oldu. Doksisisiklin ve rifampisin tedavilerinin en az üç aya tamamlanması planlandı. Tedavinin ikinci ayındaki sakroiliak MRG'de apsenin gerilediği, sakroileit bulgularının devam ettiği görüldü.

Tartışma: Brusellozis en sık retiküloendotelyal sistem ve kas iskelet sistemini tutar. Bruselloza bağlı kas apseleri genellikle psoas ve paravertebral kaslarda saptanmıştır. Literatüre baktığımızda bruselloza bağlı iliakus kasında apse oldukça nadir bir komplikasyondur. Daha önce 25 yaşında bir erkek ve 22 yaşında bir kadın vaka bildirildiği görülmüştür.

Sonuç: Brusellozis pek çok sistemi tutabildiği gibi çok farklı klinik tablolarla da karşımıza çıkabilir. Brusellanın özellikle endemik olduğu bölgelerde klinisyenlerin yüksek bir klinik şüpheye sahip olması önem taşır. Brusellozis tedavisine yeterli yanıt alınamayan hastalarda komplikasyonların gözden kaçmaması için ileri görüntüleme yöntemlerinin önemi vurgulanmaktadır.

Anahtar Kelimeler: brusella, çocuk, apse

Brucellosis-Related Sacroileitis and Abscess of Iliacus Muscle in A Child

Introduction: Brucellosis is a zoonosis caused by intracellular gram-negative *Brucella* bacilli. In the literature, abscess in the iliacus muscle due to brucellosis is a very rare complication. In this case report, we present 15-year-old girl with sacroileitis and an abscess in the left iliacus muscle due to brucellosis.

Case: A 15-year-old girl with no known disease was admitted to an external center with complaints of pain in the left hip, leg and knee for three weeks. Rose Bengal test was positive and the brucella tube agglutination test was 1/1280. Doxycycline and gentamicin treatments were started. The patient presented to our hospital on the fifth day of treatment with the complaint of inability to walk. The patient's family was engaged in animal husbandry. The patient consumed cheese from raw milk.

Physical examination, spleen was palpable 1 cm and the traube was closed. The liver was not palpable. The left hip and knee were painful on palpation and restriction of movement.

The erythrocyte sedimentation rate was 54 mm/h and the C-reactive protein was 53 mg/L. Brucella immunocapture test resulted in 1/640.

Rifampicin was added to the treatment. Sacroiliac magnetic resonance imaging (MRI) was performed due to worsening of the patient's clinical condition. In the left iliacus muscle was seen a 5 mm abscess. In the left sacroiliac joint was seen sacroileitis. The abscess was not drained because of its localization and small size. His complaints regressed and he became mobilized again. Doxycycline and rifampicin treatments were planned to be completed for at least three months. Sacroiliac MRI in the second month of treatment showed regression of the abscess loculation and persistence of sacroileitis findings.

Discussion: Brucellosis most commonly involves the reticuloendothelial system and musculoskeletal system. In the literature, brucellosis-associated abscess in the iliacus muscle is a very rare complication. A 25-year-old male and a 22-year-old female case have been reported previously.

Conclusion: Brucellosis can involve many systems, as well as presenting with very different clinical findings. Clinicians need to have a high clinical suspicion, especially in areas where brucella is endemic. The importance of advanced imaging methods is emphasized so that complications are not overlooked in patients who do not respond adequately to brucellosis treatment.

Keywords: *brucella, child, abscess*

Coexistence of Hypotonia and Hypothyroidism: Allan-Herndon-Dudley Syndrome

Emine GÖKTAŞ², Betül TURAN², Saime ERGEN DİBEKLİOĞLU¹, Ayşe Gül ZAMANI²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı
Corresponding Author: drsaimeergen@yahoo.com

Introduction: Allan-Herndon-Dudley syndrome (AHDS) is an X-linked inheritance neuromuscular disease characterized by infantile hypotonia, intellectual disability, seizures, generalized muscle weakness, pyramidal and extrapyramidal findings in males. The prevalence is unknown. Pathogenic variants of the SLC16A2 gene are responsible for etiopathogenesis. Monocarboxylate transporter 8 (MCT8), the product of the SLC16A2 gene, provides the transport of the T3 hormone, in the neuron cell membrane. Serum tetraiodothyronine is usually low in patients, and TSH and T3 are slightly elevated. We aimed to present three patients diagnosed with AHDS from two unrelated families.

Material&Methods: In this study, three male patients who applied to the Medical Genetics Clinic to investigate the etiology of hypotonia were evaluated with history, physical examination, pedigree, laboratory and radiology findings. Patients were examined by using clinical exome analysis (CES). Variants are classified according to ACMG standards.

Results: Proband-1; Presented with an absence of sitting and speaking at 17 months. The patient was weight: 8 kg (<3p), height:83 cm (50-75p), head circumference: 46 (3-10p). It was learned that his 13-year-old brother (Proband-2) had cryptorchidism, spasticity, scoliosis and motor developmental delay, and an uncle with similar findings died at the age of 16. Proband-3 (2 years old) was on medication due to hypothyroidism and seizures that started when he was 4 months old. Brain MRI showed cerebral atrophy with thin corpus callosum. Proband-3 with strabismus and mask face weight: 9.7 kg (3-10p), height:89 cm (75-97p), head circumference:44.6 (<3p). He had a brother with congenital hypothyroidism who died at age 6. TFT(thyroid function test) profile of all patients was compatible with AHDS. The hemizygous pathogenic variant was detected in SLC16A2 gene in all patients [proband-1; NM_0065517.5: c.467_469del (F156del)/ proband-3; NM_0065517.5: c.1468G>A (G490R)]. It was confirmed by Sanger analysis that the variant detected in Proband-1 and shown to be maternal was also found in his older brother (Proband-2).

Conclusion: CES can help to identify specific disorder when diagnosis cannot be made based on symptoms alone. In men presenting with congenital hypotonia, intellectual disability and muscle weakness, thyroid function tests and then SLC16A2 gene analysis are valuable in terms of reaching the T3-analog treatment in these cases where conventional thyroxine treatment is not suitable. In addition, the molecular diagnosis of AHDS is necessary for families to reach the proper genetic counseling.

Keywords: Allan-Herndon-Dudley syndrome, fT3, SLC16A2, X linked inheritance

Marcus Gunn Sendromu: Olgu Sunumu

Bilgi SAYGI¹, Ayşegül DANIŞ², Fatma HANCI²

¹Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi

²Bolu Abant İzzet Baysal Eah

Sorumlu Yazar: bilgisaygi@gmail.com

Marcus Gunn Jaw Winking Sinkinezis (MGJWS), levator palpebra superior kasının, trigeminal sinirin çiğneme kaslarını innerve eden motor dalı tarafından aberran olarak innervasyonu ile ortaya çıkan bir sinkinezidir. Genellikle tek taraflı ve sporadik olarak görülmekle beraber literatürde çok az sayıda bilateral, sistemik veya oküler ek tutulumların eşlik ettiği olgular da bulunmaktadır. Biz de doğumdan itibaren emme-çiğneme, konuşma gibi hareketler esnasında anormal yüz hareketleri ile başvuran ve MGJWS tanısı alan bir olguyu sunacağız. 22 aylık erkek hasta (H.A.Ş.), çocuk nöroloji polikliniğine doğumdan itibaren fark edilen emme-çiğneme sırasında ortaya çıkan anormal göz kapağı hareketi (açılıp-kapanma) şikayeti ile başvurdu. Prenatal, natal ve postnatal özelliği bulunmamakta, gelişim basamakları normal, antropometrik ölçümleri yaşıyla uyumlu idi. Fizik muayenesinde çiğneme ile eş zamanlı olarak başlayan, sol göz kapağında ortaya çıkan aşağı yukarı hareketler dışında patolojik bulguya rastlanmadı. Göz muayenesinde anterior ve posterior segment normaldi. Tam kan sayımı, rutin biyokimya tetkikleri, tiroid fonksiyon testleri, kranial manyetik rezonans görüntülemeleri (kranial + orbita) normaldi. Elektrofizyolojik değerlendirmesinde sol hemisfer santroparyetalinden köken alan fokal epileptik bozukluk tespit edildi, klinik nöbeti olamayan hasta çocuk nöroloji kliniğinde takibe alındı. Olguda tedavi olarak operasyon düşünülmüdü.

Anahtar Kelimeler: Margus Gunn Sendromu, pitozis, sinkinezi

Marcus Gunn Jaw Winking Syndrome

Marcus Gunn Jaw Winking Synkinesis (MGJWS) is a synkinesis caused by aberrant innervation of the levator palpebrae superior muscle by the motor branch of the trigeminal nerve that innervates the masticatory muscles. Although it is generally seen as unilateral and sporadic, there are very few cases in the literature accompanied by bilateral, systemic or ocular additional involvement. We will present a case who presented with abnormal facial movements during movements such as sucking-chewing and speaking from birth and was diagnosed with MGJWS. A 22-month-old male patient (H.A.Ş.) was admitted to the pediatric neurology outpatient clinic with the complaint of abnormal eyelid movement (opening-closing) occurring during sucking and chewing, which had been noticed since birth. He had no prenatal, natal and postnatal features, her developmental stages were normal, and her anthropometric measurements were compatible with his age. In his physical examination, no pathological findings were found except for the up and down movements in the left eyelid, which started simultaneously with chewing. Anterior and posterior segments were normal on eye examination. Complete blood count, routine biochemistry tests, thyroid function tests, cranial magnetic resonance imaging (cranial + orbital) were normal. In his electrophysiological evaluation, focal epileptic disorder originating from the left hemisphere centroparietal was detected. The patient who did not have clinical seizures was followed up in the pediatric neurology clinic. Surgery was not considered as a treatment in the case.

Keywords: Margus Gunn Syndrome, ptosis, synkinesis

IgA Vaskülitisi Döküntüsünde Kolşisin Tedavisi: Bir Olgu Sunumu

Esra BABAYIĞIT¹, Bülent ATAŞ²

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı

Sorumlu Yazar: esra-dereli18@hotmail.com

IgA vaskülitisi veya Henoch Schönlein Purpurası 19. yüzyılın başlangıcından bu yana bilinen bir hastalık olup nontrombositopenik purpura, artrit, karın ağrısı ve böbrek tutulumu ile seyreden çocukluk çağının en sık görülen küçük damar vaskülitidir. Bu olgu sunumunda IgA vaskülitinde kolşisin tedavisinin etkisi vurgulanmıştır. Bilinen bir hastalığı olmayan 11 yaşında erkek hasta, 2 gün önce başlayan ayak bileğinde şişlik, ağrı, döküntü ve kaşıntı şikayeti ile başvurdu. Başvurusundan bir hafta önce üst solunum yolu enfeksiyonu geçirdiği ve antibiyotik tedavisi aldığı öğrenildi. Fizik muayenesinde alt ekstremitelerde yaygın palpabl purpura şeklinde döküntüleri ve ayak bileğinde ödemi mevcuttu. Laboratuvar incelemelerinde tam kan, idrar tetkikleri ve sedimentasyon normal, CRP:99 mg/dl, gaitada gizli kan negatifti. Döküntüleri ağır seyreden ve artritli olan hastaya metilprednizolon 2x30 mg, ibuprofen ve antihistaminik tedavileri başlandı. Takibinde döküntülerinde iyileşme olmayan hastanın şikayetlerine karın ağrısı, ishal ve gaitada kan eklendi. Batın ultrasonografi yapıldı, pelviste 4 cm sıvı izlendi ve invajinasyon saptanmadı. Yüzde ve dudaklarda da anjiödem gelişmesi üzerine iki doz pulse steroid verildi. 7. gününde şikayetleri gerileyen hasta metilprednizolon 2x30 mg ile taburcu edildi. Tedavinin 12. gününde döküntülerinde belirgin artış gözlemlendi. Fizik muayenesinde ayaklardan başlayıp gluteal bölgeye yayılan yaygın ekimotik lezyonlar ve purpurik döküntüler, her iki kolunda ve vücudunda da benzer döküntüleri mevcuttu. Tekrarlanan laboratuvar tetkiklerinde farklılık gözlenmedi. Olgunun izleminde steroid tedavisi altında döküntülerin alevlenmesi üzerine 3x0,5 mg kolşisin başlandı. Kolşisinin 3. gününde döküntülerde belirgin azalma oldu ve 10. gününde hastanın döküntülerinin tamamen kaybolduğu görüldü. Metilprednizolon azaltılarak kesildi. Kolşisin; pediatrik hastalarda ailesel Akdeniz ateşi, tekralayan aftöz stomatitlerde, Behçet hastalığı ve kutanöz vaskülitlerde kullanılmaktadır. Sonuç olarak kolşisin, IgA vaskülitinde tedaviye rağmen gerilemeyen döküntülerde alternatif bir tedavi olarak kullanılabilir.

Anahtar Kelimeler: Henoch Schönlein Purpurası, IgA vaskülitisi, Kolşisin

Colchicine Treatment in IgA Vasculitis Rash: A Case Report

IgA vasculitis or Henoch Schönlein Purpura is a disease known since the 19th century, and it is the most common small vessel vasculitis of childhood with nonthrombocytopenic purpura, arthritis, abdominal pain and renal involvement. In this case report, the effect of colchicine treatment on IgA vasculitis was emphasized. An 11-year-old male patient with no known disease was admitted with complaints of swelling, pain, rash and itching in the ankle that started 2 days ago. It was learned that he had an upper respiratory tract infection a week before his admission and received antibiotic treatment. Physical examination revealed diffuse palpable purpura rash on the lower extremities and edema in the ankle. In laboratory examinations, complete blood count, urinalysis and sedimentation were normal, CRP:99 mg/dl, and occult blood in stool was negative. Methylprednisolone 2x30 mg, ibuprofen and antihistamine treatments were started in the patient who had severe rashes and arthritis. Abdominal pain, diarrhea and blood in the stool were added to the complaints of the patient whose rash did not improve in the follow-up. Abdominal ultrasonography was performed, 4 cm of fluid was observed in the pelvis and no intussusception was detected. Due to the development of angioedema on the face and lips, two doses of pulse steroid were given. On the 7th day, the complaints regressed and the patient was discharged with methylprednisolone 2x30 mg. On the 12th day of the treatment, a significant increase in the rash was observed. In his physical examination, there were widespread ecchymotic lesions and purpuric rashes starting from the feet and spreading to the gluteal region, and similar rashes on both arms and body. No difference was observed in repeated laboratory tests. In the follow-up of the case, 3x0.5 mg colchicine was started due to exacerbation of the rash under steroid treatment. On the 3rd day of colchicine, a significant decrease was observed in the rashes and on the 10th day, the patient's rashes completely disappeared. Methylprednisolone was tapered and discontinued. Colchicine is used in pediatric patients with familial Mediterranean fever, recurrent aphthous stomatitis, Behçet's disease and cutaneous vasculitis. As a result, colchicine can be used as an alternative treatment for rashes that do not regress despite treatment in IgA vasculitis.

Keywords: Colchicine, Henoch Schönlein Purpura, IgA Vasculitis

Yenidoğanda Hiperbilirubinemi ile Seyreden Bilateral Sürrenal Hemoraji Olgusu

Abdullah AKKUŞ¹, Fatma Hilal Yılmaz YILMAZ², Fatih ERCAN³, Adem ÖZDEMİR⁴, Ertuğrul YALINKILINÇ⁵,
Osman ULUSAL⁶

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Konya, Türkiye,

²Dr. Ali Kemal Belviranlı Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi Yenidoğan Bölümü, Konya, Türkiye,

³Necmettin Erbakan Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Konya, Türkiye

⁴Dr. Ali Kemal Belviranlı Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi Çocuk Cerrahisi Bölümü, Konya, Türkiye

⁵Dr. Ali Kemal Belviranlı Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi Radyoloji Bölümü, Konya, Türkiye

⁶Karamanoğlu Mehmetbey Üniversitesi Tıp Fakültesi Halk Sağlığı, Karaman, Türkiye

Sorumlu Yazar: abdullahakkus29@gmail.com

Yenidoğan döneminde, sürrenal hemoraji neonatal hiperbilirubineminin nadir görülen nedenlerinden birisidir. Sürrenal kanama için risk faktörleri; zor doğum, büyük doğum ağırlığı (LGA) olan bebek, asfiksi, sepsis ve hemorajik hastalıklardır. Klinikte; abdominal kitle, anemi, eritrosit yıkımı ve reabsorbsiyonuyla oluşan nedeni açıklanamayan sarılık gibi bulgular görülebilir. Bu yazıda hiperbilirubinemi için fototerapi uygulanıp, tedavi sonrası yeterli bilirubin azalması sağlanamayan, patolojik hiperbilirubineminin nedene yönelik tetkiklerinde bilateral sürrenal hemoraji tanısı konmuş yenidoğan olgusu sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Neonatal hiperbilirubinemi, sürrenal hemoraji

A Neonatal Case of Bilateral Adrenal Hemorrhage Presenting with Hyperbilirubinemia

During the neonatal period, adrenal hemorrhage is among rare causes of neonatal hyperbilirubinemia. Risk factors for adrenal hemorrhage include dystocia, being large for gestational age (LGA), asphyxia, sepsis and hemorrhagic disorders. It may present with signs including an abdominal mass, anemia, and jaundice due to degradation reabsorption of erythrocytes. In this manuscript, a neonatal case which was diagnosed with bilateral adrenal hemorrhage via extensive testing for pathological causes of hyperbilirubinemia which was performed after phototherapy that failed to make the bilirubin levels reduce insufficiently.

Keywords: Neonatal hyperbilirubinemia, surrenal hemorrhage

Nefrotik Sendromun Nadir Bir Nedeni: Koenzim Q10 Eksikliği

Harun AK¹, Bülent ATAŞ²

¹Neu Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A. B.D.

²Neu Meram Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji Bd.

Sorumlu Yazar: drharunak@hotmail.com

Giriş: Nefrotik sendrom, çocukluklarda idrarda protein atılımının artması, hipoalbuminemi ve ödem ile seyreden böbrek hastalığıdır. Minimal değişiklik hastalığı, fokal segmental glomerüloskleroz, membranoproliferatif glomerülonefrit, membranöz nefropati gibi primer nedenler ve sistemik hastalıklara sekonder olarak gözlenebilir. Nadir nedenler arasında koenzim q10 eksikliği görülebilir.

Olgu: Bilinen hastalığı olmayan on beş yaşında erkek hasta 15 gündür olan gözlerde ve bacaklarda şişlik şikayetleriyle başvurdu. Ek şikayeti yoktu. Özgeçmişinde 1 ay önce üst solunum yolu enfeksiyonu geçirme öyküsü mevcuttu. Soygeçmişinde anne baba arasında akrabalık öyküsü ve ailede benzer şikayetleri olan yoktu. Yapılan fizik muayenede hastanın kilosu 74 kg(>97p) gözlerde şişlik, bilateral (+1) pretibial ödem ve skrotal ödemi mevcuttu. Ölçülen tansiyon 130/85 mmHg idi. Diğer sistem muayeneleri doğaldı. Laboratuvar bulgularında, tam idrar tetkikinde (+2) protein, spot idrarda mikroprotein (MP)/kreatinin oranı 3,5 serum albumini 2 gr/dl, kolesterol 383 mg/dl, trigliserit 277 mg/dl olarak sonuçlandı. C3 ve C4 düzeyleri normaldi. Hastaya 2 mg/kg/gün metilpredizolon ve antitrombotik tedavi başlandı. Böbrek biyopsisi yapıldı. Fokal segmental glomerüloskleroz açısından genetiğe yönlendirildi. Hastanın patolojisinde; 1 adet glomerülde periglomerüler fibrozis mevcut olup global skleroz, segmental skleroz ve kresent oluşumu görülmedi. Glomerüllerin birkaçında hafif orta derecede mezengial hücre artışı ve polimorfonükleer lökosit infiltrasyonu izlendi. İnterstisyumda bir glomerül çevresinde fibroinflamatuvar değişiklikler görüldü. Mezengial proliferatif glomerülonefrit tanısı konuldu. Düşük doz steroid tedavisiyle takip edildi. Takiplerinde ilaçları düzenli kullanmasına rağmen şikayetleri devam eden hastaya takrolimus 2 hafta, mikofenolat mofetil 1,5 ay ve siklosporin 15 ay kullanılmasına rağmen kliniğinde gerileme gözlenmedi. Dirençli nefrotik sendrom olarak takip edilen hastaya koenzim q10 2x100 mg olarak başlandı. Hastanın koenzim q10 tedavisinin sonrasında idrarda protein negatif, spot idrarda MP/Kreatinin oranı 0,7 ve serum albumini 4,5 gr/dl olarak gözlemlendi. Hasta koenzim q10 ilişkili nefrotik sendrom olarak tanımlandı ve ADCK4 mutasyonu gönderildi. Hasta halen koenzim q10 ile takip ediliyor.

Sonuç: Dirençli nefrotik sendrom olarak takip edilen hastaya koenzim q10 başlandı. Tedaviden fayda gören ve proteinürisi gerileyen hasta koenzim q10 ilişkili nefrotik sendrom olarak kabul edildi.

Anahtar Kelimeler: koenzim q10 , proteinüri , nefrotik sendrom , mezengial proliferatif glomerülonefrit

A Rare Cause Of Nephrotic Syndrome: Coenzyme Q10 Deficiency

Introduction: Nephrotic syndrome is a kidney disease characterized by increased urinary protein excretion, hypoalbuminemia and edema in childhood. It can be observed secondary to systemic diseases and primary causes such as minimal change disease, focal segmental glomerulosclerosis, membranoproliferative glomerulonephritis, membranous nephropathy. Coenzyme q10 deficiency can be seen among rare causes.

Case: A fifteen-year-old male patient was admitted with complaints of swelling in eyes and legs for 15 days. He had history of upper respiratory tract infection 1 month ago. There was no family history between the parents and no similar complaints in the family. Weight of the patient was 74 kg(>97p) Swelling in the eyes, bilateral (+1) pretibial edema and scrotal edema were in the physical examination. Blood pressure was 130/85 mmHg. Urine analysis revealed 2+ proteinuria. Spot urine protein-to-creatinine ratio was 3,5 and serum albumin was 2 gr/dl. Total cholesterol elevated at 383 mg/dL, elevated triglycerides at 277 mg/ dL with normal complements C3 and C4. The patient was treated with metilprednisolone (2 mg/kg/day) and antithrombotic therapy. Kidney biopsy was performed. Pathology report; "Periglomerular fibrosis was present in a glomeruli. Global sclerosis, segmental sclerosis and crescent formation were not observed. Mesangial cell increase and leukocyte infiltration were observed in a few of glomeruli. Fibroinflammatory changes were seen around one glomeruli in the interstitium." The patient was referred to mesangial proliferative glomerulonephritis. Treatment was maintained with low-dose steroid therapy. Despite using tacrolimus for 2 weeks, mycophenolate mofetil for 1.5 months and cyclosporine for 15 months, any regression wasn't seen. The patient was started on koenzimq10 for resistant nephrotic syndrome. After coenzyme q10, protein were negative in urinalysis, spot urine protein-to-creatinine ratio was 0.7. Serum albumin was 4,5 gr/dl. The patient was defined as coenzyme q10 related nephrotic syndrome. The patient is still being followed up with coenzyme q10.

Conclusion: Coenzyme q10 was started to patient who was followed up with resistant nephrotic syndrome. The patient who benefited from the treatment was accepted as coenzyme q10 related nephrotic syndrome.

Keywords: koenzim q10, proteinuria, nephrotic syndrome, mesangial proliferative glomerulonephritis

Göğüs Ağrısı ile Başvuran Hastalarda Nadir Bir Tanı: Kardiyak Kist Hidatik

Onur KAYA¹, Talha ÜSTÜNTAŞ¹, Rumeysa Zehra URHAN², Mehmet Burhan OFLAZ³, Sevgi PEKCAN⁴, Özge
Metin AKCAN⁵

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D.

²Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi

³Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı

⁴Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

⁵Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

Sorumlu Yazar: kayaaonurr01@gmail.com

Giriş: Kist hidatik *Echinococcus granulosus* isimli parazitin yetişkin halinin köpek gibi etçillerin barsaklarından atılmasıyla insanlara veya koyun gibi dışkı teması olan canlılara bulaşması ve sonrasında farklı organ ve bölgelere yerleşerek prezente olan bir klinik tablodur. Sıklıkla karaciğer (%60-70) ve akciğer (%20-30) yerleşimli kist hidatikler ile karşılaşılıyor olsak da nadiren dalak, böbrek, santral sinir sistemi ve kalpte yerleşimi görülebilir.

Bu hastalarda farmakolojik tedavi ilk seçenek olsa da yerleşimi dolayısıyla etkilenmenin fazla olduğu bölgelerde cerrahi tedavi akılda tutulmalıdır.

Literatürde nadiren görülen ve hayati organlarımız arasında yer alan kalp yerleşimli bir kist hidatik olgusunu sunmak istedik.

Olgu: Bilinen kist hidatik tanılı ve daha önce sağ akciğer alt lobdan dev kist hidatik rezeksiyonu yapılmış hasta göğüs ağrısı şikayeti ile tarafımıza başvurdu. Hastanın başvurusunda çekilen elektrokardiyografisinde D2-D3 ve AVF derivasyonlarında T negatifliği mevcuttu. Hastanın yapılan fizik muayenesinde herhangi bir özellik yoktu. Çekilen posteroanterior akciğer grafisinde ise herhangi bir bulgu saptanmadı.

Mevcut kliniği ile kardiyoloji konsültasyonu istenen hastamızın yapılan ekokardiyogramında “kalbin sol ventrikül arkasında yer yer hipoekoik alanlar içeren etrafı düzgün sınırlı ancak posterior duvarı etkileyen kistik lezyona” rastlanması üzerine hastanın kontrastlı toraks bilgisayarlı tomografisi çekildi. Daha önceki akciğer bulgularına ek olarak “sol ventrikül diyafram sınırında hipodens, yaklaşık 4x3 cm boyutlu septasyon içeren kisti hidatik ile uyumlu oval kitlesel lezyon izlendi. Kardiyak manyetik rezonans ile ileri inceleme planlandı. Bu süreçte cerrahi açıdan da değerlendirme yapıldı. Kist hidatiğin organize olması ve tip 4-5 gibi düşünülmesi nedeniyle ön planda cerrahi müdahale düşünülmedi.

Sonuç: Kist hidatik için kalp yerleşimi nadir bir lokalizasyon olsa da göğüs ağrısı ile başvuran kist hidatik hastalarında kist hidatiğin diğer lokalizasyonları akla gelmeli ve özellikle sık karşılaşılan bölgeler taranmalıdır. Çünkü akciğer veya karaciğer yerleşimi %20-30 oranında sıklıkla ikisinin birlikteliği olmakla beraber ikinci bir lokasyona eşlik etmelidir.

Anahtar Kelimeler: kist hidatik, kardiyak, göğüs ağrısı

Chest Presenting With Pain in Patients Rare One Diagnosis : Cardiac Cyst Hydatid

Introduction: Hydatid cyst Echinococcus granulosus named parasite adult your mood dog like carnivores in your intestines by discarding to people or sheep like feces theme the one which... to living things contagion And after that different organs and to regions settling down presenting the one which... One it is clinical .

Often liver (60-70%) and lung (20-30%) localized cyst hydatids with encountering even if rarity spleen, kidney, central border system And in the heart placement can be seen . (5-10%)

In these patients pharmacological treatment first choice though the placement therefore to be affected more is in the regions surgical treatment in mind should be kept .

Ours This on the subject in our case in the literature rarely seen And vital our organs -most at the beginning place area heart settled One cyst hydatid seen And tracking it

Case: Known cyst hydatid diagnosed And more before giant cyst of right lower lobe hydatid resection made sick chest pain complaint with to us applied . The patient's in his application taken T negativity in leads D2-D3 and AVF on electrocardiography (ECG) was available . The patient's made physical in the examination any One feature did not exist . And retracted posteroanterior lung on the X- ray (PAAG) any One finding not detected .

Available clinic with cardiology consultation wanted our patient made Echocardiogram (ECHO) “ left ventricle of the heart behind place place hypoechoic fields including around smooth annoyed but posterior wall affecting cystic occurrence of ' lesion ' over the patient with contrast thorax computerized tomography withdrew . More former lung In addition to the findings of “left ventricular diaphragm on the border hypodense , approx. 4x3 cm in size septation including cyst hydatid with harmonious oval mass lesion followed . And cardiac magnetic resonance with forward examination planned . In this process surgical evaluation in terms of done . Organization of hydatid cyst and like type4-5 to consider because of front in the background surgical intervention not considered .

Conclusion: Hydatid cyst for heart placement is rare localization though the chest pain with applicant cyst hydatid in patients cyst hydatid other localizations mind must come And especially chic encountered regions should be scanned . Because lung or liver localization at a rate of 20-30 % often of the two togetherness by being together second One to location accompaniment should .

Keywords: *hydatid cyst, cardiac*

Ses Kısıklığı İle Başvuran Hastada Subglottik Stenoz

Talha CERAN¹, Sevgi PEKCAN¹, Aslı İMRAN YILMAZ¹, Gökçen ÜNAL¹, Hanife Tuğçe ÇAĞLAR¹, Fatih ERCAN¹

¹NEÜ Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Sorumlu Yazar: tlh_5858@hotmail.com

Giriş: Subglottik stenoz (SGS), çocukluk çağında kronik üst solunum yolu obstrüksiyonunun en sık nedenlerinden biridir. Konjenital veya edinsel nedenlerle oluşabilir. En sık endotrakeal tüp veya trakeostominin oluşturduğu hasara bağlı anormal yara iyileşmesi sonucu oluşmaktadır. Bu nedenle; tanısında ayrıntılı anamnez önemlidir. Risk faktörleri varlığında SGS araştırılmalıdır. Stridor en sık semptomdur ancak diğer solunum sistemi bulguları ile de karşımıza çıkabilir. Bu yazıda geç yaşta hırıltı, ses kısıklığı şikâyetiyle başvuran, şikayetleri uzun süre devam eden hastamıza bronkoskopi yöntemiyle subglottik stenoz tanısını koyduğumuz için yer veriyoruz.

Olgu: Alerjik astım tanılı 12 yaşında kız hasta doğumundan itibaren olan ve yaşı büyüdükçe belirginleşen hırıltı ve ses kısıklığı şikâyeti ile tarafımıza başvurdu. Hastanın fizik muayenesinde belirgin derecede bifazik stridoru, ses kısıklığı, seste çatalaşması mevcuttu. Hastanın akciğer grafisinde patolojik bulgu görülmedi. Tekrarlayan akciğer enfeksiyon öyküsü olmayan hastamızın büyüme gelişme geriliği mevcut değildi. Yapılan solunum fonksiyon testinde fiks obstrüksiyon paterni görüldü. Ailesinden ayrıntılı anamnez alındığında term normal doğum ile doğan hastanın doğumdan sonra anne sütünü aspire etme öyküsü olduğu öğrenildi. Hastanın 17 gün boyunca yenidoğan yoğun bakım ünitesinde entübe olarak takip edildiği öğrenildi. Hastaya bronkoskopi yapıldı ve subglottik stenoz tespit edildi. Hasta kulak burun boğaz hastalıklarına konsülte edildi. Trakeal balon dilatasyonu yöntemiyle tedavi edilen hastanın şikayetlerinde belirgin derecede azalma görüldü.

Sonuç: Şikayetleri doğumdan beri olduğu için başta konjenital subglottik stenoz düşünülen, öykü detaylandırıldığında entübasyona bağlanan subglottik stenozlu vakada öykünün önemini hatırlatmak ve stridorun etyolojisinde her yaşta subglottik stenozun akıldan tutulması gerektiğini belirtmek için bu vakayı sunduk.

Anahtar Kelimeler: Subglottik stenoz, stridor, bronkoskopi

Subglottic Stenosis in a Patient Presenting with Hoarseness

Introduction: Subglottic stenosis (SGS) is one of the most common causes of chronic upper airway obstruction in childhood. It can occur due to congenital or acquired reasons. It most commonly occurs as a result of abnormal wound healing due to damage to the endotracheal tube or tracheostomy. Because; detailed anamnesis is important in diagnosis. In the presence of risk factors, SGS should be investigated. Stridor is the most common symptom, but it may also present with other respiratory system findings. In this article, we present our patient who presented with the complaints of wheezing and hoarseness at a late age, whose complaints persisted for a long time, because we diagnosed subglottic stenosis by bronchoscopy.

Case: A 12-year-old girl with a diagnosis of allergic asthma applied to us with the complaints of wheezing and hoarseness, which had been present since birth and became more evident as she got older. In the physical examination of the patient, there was significant biphasic stridor, hoarseness, and bifurcation of the voice. There was no pathological finding in the chest X-ray of the patient. Our patient, who did not have a history of recurrent lung infection, did not have growth and developmental retardation. A fixed obstruction pattern was observed in the pulmonary function test. When a detailed anamnesis was taken from her family, it was learned that the patient who was born at term normal delivery had a history of aspirating breast milk after delivery. It was learned that the patient was intubated in the neonatal intensive care unit for 17 days. Bronchoscopy was performed on the patient and subglottic stenosis was detected. The patient was consulted to otolaryngology. The complaints of the patient who was treated with the tracheal balloon dilatation method showed a significant decrease.

Conclusion: We presented this case to remind the importance of the history and to keep in mind subglottic stenosis at all ages in the etiology of stridor in a case with subglottic stenosis, which was initially thought to be congenital subglottic stenosis because the complaints were present since birth, and when the history was detailed, it was connected to intubation.

Keywords: Subglottic stenosis, stridor, bronchoscopy

İzole Kemik Kitlesi: Granülositik Sarkom Olabilir Mi?

Hüseyin Tokgöz¹, Mustafa Büyükavcı¹, Ayşe Şimşek¹, Büşra Fatma Kılıç², Seda Süer², Ümran Çalışkan³.

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji ve Onkolojisi Bilim Dalı, Konya

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Pediatri Ana Bilim Dalı, Konya

³KTO Karatay Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Konya

Sorumlu Yazar: befeqa92@gmail.com

Özet

Granülositik sarkom granülositik prekürsör hücrelerin ekstrapredüller invazyonundan kaynaklanan lokalize bir tümördür. Bu neoplazm literatürde; myeloid sarkom, monositik sarkom, ekstrapredüller myeloid hücreli tümör, myeloblastom, chloroma olarak da isimlendirilmektedir. Genellikle kemik, periost, yumuşak doku, lenf nodları veya deride lokalize olur. En yaygın orbita ve paranazal sinüsler tutulur. Bu yazıda bacak ağrısı ve üst solunum yolu enfeksiyonu bulgularıyla başvuran, periferik yayması ve kemik iliği aspirasyonunda blast görülmeyen bu nedenle gecikerek granülositik sarkom tanısı alan, yoğun kemoterapi ile başarılı şekilde tedavisi devam eden bir olgu sunulmaktadır.

Giriş Granülositik sarkom granülositik prekürsör hücrelerin ekstrapredüller invazyonundan kaynaklanan lokalize bir tümördür. Granülositik sarkom literatürde; myeloid sarkom, monositik sarkom, ekstrapredüller myeloid hücreli tümör, myeloblastoma, chloroma olarak da isimlendirilmektedir. Ender olarak görülür. Akut myeloid lösemili hastalarda hastalığın seyri sırasında veya daha kemik iliği tutulumu olmadan önce ortaya çıkabilir[1]. Granülositik sarkom ayrıca kronik myeloid lösemi, myelodisplastik sendrom, hiperezozinofilik sendrom, kronik idiyopatik myelofibroz ve polisitemia vera ile ilişkili olarak da görülebilir. Genellikle kemik, periost, yumuşak doku, lenf nodları veya deride lokalize olur. En yaygın orbita ve paranazal sinüsler tutulur. Ancak gastrointestinal sistem, genitouriner sistem, meme, serviks, tükrük bezleri, mediasten, plevra, kalp, periton, safra yolları, santral sinir sistemi de tutulabilen alanlardır [2, 3]. Prognoz altta yatan hastalığa bağlıdır. Ayırıcı tanıda özellikle blastik tipi, diffuz büyük hücreli lenfoma, Burkitt lenfoma ve çocukluk çağının nöroblastom, rabdomyosarkom ve PNET grubu yuvarlak mavi hücreli malign tümörleri önemlidir. Kemik iliği tutulumu olmadan, izole kitle ile tanı konabilir, kemik iliği tutulumu ve kitle eş zamanlı olabilir ya da tedavi sürecinde kitle orataya çıkabilir. En sık birliktelik gösterdiği mutasyonlar t(8,21), inv(16), 11q23 MLL yeniden düzenlenmesidir. İzole kitle ile de tanı konulsa AML protokolü ile tedavi edilir.

Olgu: 2 yaş 10 aylık kız hasta yeni başlayan bacak ağrısı, yürüyememe ve birkaç haftadır olan öksürük, ateş, şikayetlerinin olması üzerine hastanemize başvurdu. Hastanın başvurusunda özgeçmiş ve soy geçmişinde özellik yoktu. Sistem muayenesinde karaciğer kot altı 2cm palpe edildi. Kan sayımında lökosit sayısı: 12140 /mm³ hemoglobin: 11,6 g/dL, trombosit: 646000/mm³ sedim:60 mg/h, hastanın biyokimyasal parametrelerinde laktat dehidrogenaz enzimi (LDH) = 370 U/L bulundu. Romatolojik tetkiklerinde ANA:Negatif, ASO <50, C3: 1,82, C4: 0,348 olan hastanın periferik kan yaymasında normal olarak değerlendirildi. Hastaya çekilen Kalça Manyetik Rezonans (MR) görüntülemesinde; kalça eklemlerinde artmış sıvı, sol kalça eklemi sinoviyumunda kontrastlanma ve eklem çevresinde yumuşak doku ödemi, pelvis kemiklerinde hiperintens lezyonlar görüldü. Hastanın çekilen Toraks tomografisinde kotta destrüksiyona neden olan yaklaşık 33x13 mm boyutlarında yumuşak doku kitlesi görüldü. Hastaya kemik ağrısı açısından yapılan incelemelerde kemik iliği aspirasyonu yapıldı ve normal olarak değerlendirildi. Ayırıcı tanıda öncelikle Ewing sarkomu, osteosarkom, Langerhans hücreli histiositoz düşünüldü. Hastaya kitleden yapılan tru-cut biyopsi yetersiz geldiği için ikinci kez tekrar biyopsi yapıldı ve patolojik incelemesinde "Küçük Yuvarlak Hücreli Tümör" tanısı konuldu. Materyal çok küçük olduğu için ikinci bir merkeze tanının teyit edilmesi için gönderilemedi. Patolojide öncelikle Primitif Nöroektodermal Tümörler/ Ewing sarkomu grubu tümörler düşünüldü. Hastanın kemik iliği incelemesinin normal olması ve mevcut radyoloji ve patoloji sonuçlarının neticesinde hastaya metastatik Primitif Nöroektodermal Tümörler/ Ewing sarkomu tanısı konuldu JCO 2020 protokolü başlandı. "Vinkristin-Topotekan_Siklofosamid/ifosfamid- Etoposid/ Vintistin-Doksorubusin-Siklofosmaid" tedavileri verildi. Hastanın tedavisinin devamında radyoterapi alıp almayacağına karar vermek için eksizyonel biyopsi yapıldı, ancak biyopsi Patoloji incelemesi sonucu Akut Myeloid Lösemi olarak sonuçlandı. Biyopsi materyalin ön tanısı AML olmadığı için genetik açıdan teyit edilemedi. Hastaya tekrar kemik iliği incelemesi yapıldı ve normal olarak değerlendirildi. Hastaya kemik kitlesi ile prezente olan granülositik sarkom tanısı konuldu . AML BFM 2019 Protokolü başlandı. AIE bloğu(ARA-C, İdarubisin, Etoposid) başlandı, orta risk olarak değerlendirildi. HAM bloğu AIE ve hAM bloğu aldı. Birinci blok sonrasında yapılan kemik iliği incelemesi remisyonda olarak değerlendirildi. HLA uygun vericisi olmayan hastanın tedaviye cevabı iyi olduğu için KİT yapılmaksızın tedaviye devam edilmektedir.

Tartışma: Lösemi, yeni vakaların yaklaşık üçte birini oluşturan en yaygın çocukluk kanseri türüdür. Görülme oranı Akut lenfoblastik lösemi (ALL) %80 ve akut miyeloid lösemi (AML) %15'tir[4]

Granulositik sarkom çocukluk çağında AML seyri sırasında yaklaşık %4-5 oranında gözlemlenir[1]. Kloromalar hemen hemen her yerde, en yaygın olarak kafatası, orbita ve paranasal sinüslerde bildirilmiştir[5]

Granülositik sarkomlar, lösemik hücrelerin fasyal sinüs, orbita, paravertebral alan, uzun kemikler ve lenf nodlarını infiltrate etmesiyle oluşan ekstrapredüller kitlelerdir[6]

En sık yerleşim yerleri cilt (%13 ila 22), ardından kemiğin subperiosteal alanıdır (kutanöz olmayan SG'nin %17'si) [7] hastamızda 6. Posteriör kotta destrüksiyona neden olan yumuşak doku kitlesi mevcuttu.

Kloroma çocuklarda lösemnin başlamasıyla eş zamanlı olarak veya bir remisyon veya nüksetme esnasında, hastalığın seyri sırasında herhangi bir zamanda ortaya çıkabilirler ve bizim olgumuzda olduğu gibi, bazen AML'nin klinik başlangıcından önce gelirler ve tanı konması zordur [8].

Bu hastalarda en önemli sorun ilk tanı anında yapılması gereken ayırıcı tanıdır. Tanıya yönelik seçilecek doğru inceleme yöntemleri hastalığın seyrini etkileyerek hızlı tedaviye başlayabilmeyi olası kılabilir. Hastamızda ilk başvuru sırasındaki bulgular ön planda postenfeksiyöz artrit, romatolojik hastalıkların düşünülmesi, hastada malignite düşündürcek bulgu olmaması, periferik yayma ve kemik iliği değerlendirmelerinin normal olması ancak cerrahi girişim ve biyopsi ile tanıya gidilmesini olası kılmıştır.

GS'un primer myeloid neoplazi tanısı olmaksızın izole kitle şeklinde, herhangi bir anatomik lokalizasyonda ortaya çıkabilmesi bu tümörün benzer histomorfolojiye sahip tümörler ile ayırıcı tanı yapılması önemlidir. Neiman ve ark. nın 61 vakalık GS serilerinde bu vakaların sadece %44'üne zamanında doğru tanı konulabildiğini, özellikle lösemi öncesi sadece izole tümör kitle şeklinde olan vakalarda, malign lenfoma veya sarkom tanısı aldıklarını bildirmişlerdir[9] bizim hastamızda başta Ewing sarkomu tanısı almıştı.

GS yanlış tanıya yol açabilir. Byrd ve ark. 154 izole GS vakasında vakaların %47'sinde ilk tanının yanlış olduğunu gösterdi; Bahsedilen 1. tanı genellikle nonhodgin lenfoma veya sarkomdur[10] D. Reinhardt ve arkadaşlarının çalışmasında 34 çocuktan 12'sinde (%35) tanı gecikti veya başlangıçta yanlış konuldu [11] Diğer çalışmalarda vakaların %35'inde tanısal bir hata bildirmektedir [11, 12]. Bizim hastamızda 9 ay tanı gecikmesi oldu.

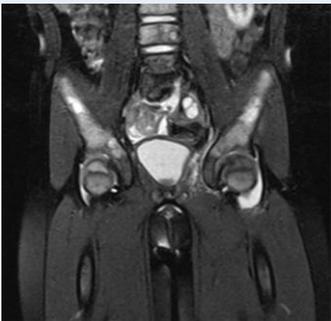
AML'nin izole ekstrapredüller lokalizasyonlarının AML olarak ele alınması gerektiği kabul edilmektedir. Nitekim, Byrd ve arkadaşlarına göre.[10] 30 tanı sırasında medüller tutulumu olmayan 29 ekstrapredüller lösemi vakası, yalnızca lokal tedavi alırlarsa ortalama 7 ayda lösemiye ilerlemiş. Uygun kemoterapi ile sadece %33'ü lösemiye ilerlemiş. Zaten 1981'de Neiman ve ark. 15 izole GS'den 13'ünün sistemik tedavi olmaksızın AML'ye ilerlediğini gösterdi[9]

Ekstrapredüller hastalığın prognostik önemi tartışmalıdır. Bazı gruplar kötü prognoz tanımlarken[13] , birçok grupta daha iyi sağ kalım oranları bildirmektedir [1, 13]. Bu nedenle çoğu merkez bu hastaları standart AML kürleri ile tedavi etmektedir. Biz de hastamıza standart AML kemoterapi kürü ile tedavi uyguladık.

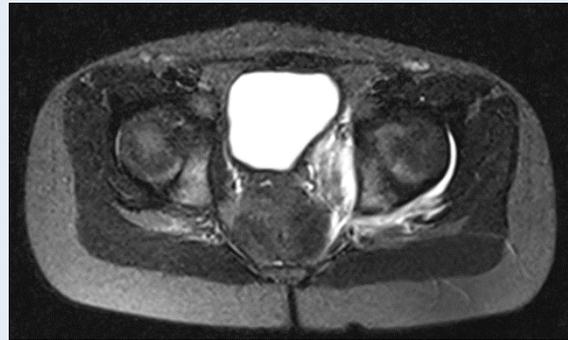
İzole GS'nin tedavisinde tek başına lokal radyoterapi endike değildir ve kemoterapi ile kombinasyon halinde prognozu iyileştirmez [7]. Bizim hastamıza radyoterapi verilmedi.

Kemoterapi tedavisi sonrası prognoz ile ilgili olarak, Dusenbery ve ark. medüller lezyonları olan veya olmayan ekstrapredüller lezyonların (deri lezyonları dışında), ekstrapredüller lezyonları olmayan AML'den daha iyi prognoza sahip olduğunu göstermiştir[7]. Prognoz, medüller tutulumu olmayan ekstrapredüller lezyonlar için özellikle iyidir (5 yılda %76 nüksüz sağkalım)[7]

Sonuç: Granülositik sarkom, AML'nin geliş bulgusu olarak hayli seyrekdir. Çocuklarda ekstrapredüller kitle varlığında, nörolojik bulgular, ayrıntılı muayene ve görüntüleme yöntemleri ile araştırılmalı ve bir akut lösemi tablosu ihtimali de akılda tutulmalıdır. Küçük yuvarlak mavi hücreli tümörler, bazen patolojik olarak tanıda zorluklar yaşanmasına sebep olabilmektedir. Tedaviye cevap alınmadığı durumlarda biyopsinin tekrarlanması, esas tanıya ulaşmak ve tedaviyi yönlendirmek için faydalıdır.



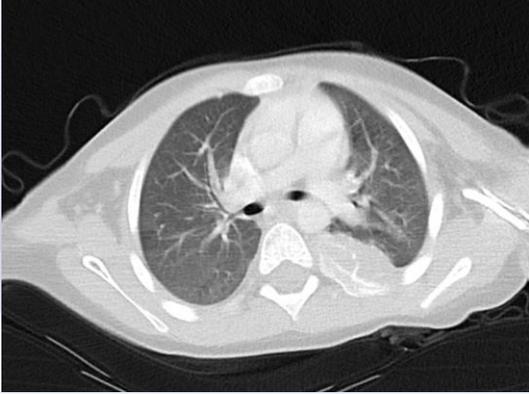
Fotoğraf 1



Fotoğraf 2

Fotoğraf 1,2: Sakral MR

Sol kalça eklemi çevresinde posteriorda yoğun yumuşak doku ödemi, sol asetabulum posterior duvar, iskiyal ramus çevresinde periost reaksiyonu ve buna bağlı kontrastlanma



Fotoğraf 3

Fotoğraf 3: Toraks BT

Sol hemitoraks posteriorda 6. posterior kotta destrüksiyona neden olan yaklaşık 33x13 mm boyutlarında yumuşak doku kitlesi

Kaynakça

1. Reinhardt, D. and U. Creutzig, *Isolated myelosarcoma in children--update and review. Leukemia & lymphoma*, 2002. **43**(3): p. 565-574.
2. Wickramasinghe, S.N. and J. McCullough, *Blood and bone marrow pathology*. 2003: Churchill Livingstone.
3. Knowles, D.M., *Neoplastic hematopathology*. 2001: Lippincott Williams & Wilkins.
4. Özcan, G.A., *Çocukluk çağı lösemilerinde sitogenetik ve moleküler sitogenetik bulguların retrospektif olarak değerlendirilmesi*. 2019, Necmettin Erbakan University (Turkey).
5. Binder, C., et al., *Isolated meningeal chloroma (granulocytic sarcoma)—a case report and review of the literature. Annals of hematology*, 2000. **79**: p. 459-462.
6. Ceren, E., et al., *Akut lösemili çocuklarda sık görülen deri bulguları. Şişli Etfal Tıp Bülteni*, 2010. **44**(3): p. 100-5.
7. Dusenbery, K.E., et al., *Extramedullary leukemia in children with newly diagnosed acute myeloid leukemia: a report from the Children's Cancer Group. Journal of pediatric hematology/oncology*, 2003. **25**(10): p. 760-768.
8. KS, M., Wortman J. Daly J. Rundles RW. Harker IS: *Chloroma (granulocytic sarcoma) without evidence of leukemia: facilitated light microscopic diagnosis. Blood*, 1980. **56**: p. 104-108.
9. Neiman, R.S., et al., *Granulocytic sarcoma: a clinicopathologic study of 61 biopsied cases. Cancer*, 1981. **48**(6): p. 1426-1437.
10. Byrd, J.C., et al., *Extramedullary myeloid cell tumors in acute nonlymphocytic leukemia: a clinical review. Journal of Clinical Oncology*, 1995. **13**(7): p. 1800-1816.
11. Reinhardt, D., et al., *Primary myelosarcomas are associated with a high rate of relapse: report on 34 children from the acute myeloid leukaemia—Berlin—Frankfurt—Münster studies. British journal of haematology*, 2000. **110**(4): p. 863-866.
12. Paydas, S., S. Zorludemir, and M. Ergin, *Granulocytic sarcoma: 32 cases and review of the literature. Leukemia & lymphoma*, 2006. **47**(12): p. 2527-2541.
13. Byrd, J.C., et al., *Extramedullary leukemia adversely affects hematologic complete remission rate and overall survival in patients with t (8; 21)(q22; q22): results from Cancer and Leukemia Group B 8461. Journal of Clinical Oncology*, 1997. **15**(2): p. 466-475.

Situs İnvertus Totalisi Olan Bir Down Sendromu Olgusu

Sahinde CIFTCI ERYIGIT¹

¹NEÜ Meram Tıp Fakültesi

Sorumlu Yazar: sahindeciftci@gmail.com

Giriş: Down sendromu (DS) bebekteki 21. kromozom çiftinde fazladan bir kromozom bulunması nedeniyle ortaya çıkan bir durumdur. Yirmi birinci kromozomdaki fazla genetik materyal; dismorfik bulgular ve mental retardasyona ek olarak konjenital kalp hastalıkları, gastrointestinal hastalıklar, epilepsi ve diğer nörolojik anormallikler, immün yetmezlikler, başlıca lösemi olmak üzere hematolojik hastalıklar, görme, işitme bozuklukları, otoimmün, endokrin hastalıklar gibi pek çok klinik birlikteliğe yol açabilir.

Olgu: 19 yaşında G2P1 anneden son adet tarihi'ne göre 354/7 iken C/S ile 1250 gr olarak doğan bebeğin, 1 ve 5. dk APGAR skoru 7/8 idi. Düzenli gebelik takibi yok idi. Fizik muayenede; ağırlığı 1250 gr , baş çevresi: 30 cm , boy: 37 cm, vücut sıcaklığı:36.5°C nabız:128/dk, solunum sayısı:56/dk, ön fontanel açık 1x3 cm normal bombelikte, arka fontanel açık 1x1 cm, gözler çekik, epikantal katlantı ve hipertelorizm mevcut, burun kökü basıktı. Solunum sistemi muayenesinde; inlemeli solunum, subkostal ve interkostal retraksiyon mevcut idi. Kardiyovasküler sistem muayenesinde kalp sesleri sağ hemitoraksta belirgin, ek ses ve üfürüm duyulmadı. Batın muayenesinde belirgin özellik yok idi. Her iki avuç içinde simian çizgisi tespit edilen hastanın diğer muayene bulgularında özellik saptanmadı. Laboratuvar incelemesi normaldi. Akciğer grafisinde kalp gölgesi sağda, karaciğer solda gözlemlenmiştir. Ekokardiyografide situs inversus totalis, atriyoventriküler septal defekt, perimembranöz inlet-outlet ekstansiyonlu geniş VSD (6mm, L-R), sekundum atriyoseptal defekt (L-R), patent duktus arteriosus hafif (L-R), atriyo ventriküler kapak yetersizlikleri (Hafif)-Pulmoner Hipertansiyon şeklinde görüldü. Prematürite, down sendromu, situs inversus totalis tanısı ile klinikte takibi devam etmektedir.

Sonuç:Olgumuzda kardiyak muayenesi kalp seslerinin sağ hemitoraksta duyulması dışında normaldi ve yapılan batın USG'de situs inversus totalis saptandı. Değişik sıklıkta konjenital kalp hastalığı görülen Down sendromlu olgularda kardiyak muayene normal olsa bile nadir görülen ve dikkatli muayene ile saptanabilecek cerrahi ve resüstasyon açısından önemli olan situs inversus totalisin eşlik edebileceğini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: Down Sendromu , Situs Invertus Totalis,

A Case of Down Syndrome with Situs Invertus Total:

Introduction: Down syndrome (DS) is a condition that occurs due to the presence of an extra chromosome in the 21st chromosome pair in the baby. Excess genetic material on the twenty-first chromosome; in addition to dysmorphic findings and mental retardation, it can lead to many clinical associations such as congenital heart diseases, gastrointestinal diseases, epilepsy and other neurological abnormalities, immune deficiencies, hematological diseases, mainly leukemia, vision, hearing disorders, autoimmune and endocrine diseases.

Case: He was born at the age of 19 from Gravide 2 Parity1 mother as last menstrual period 354/7 according to and 1250 gr with C/S. The 1st and 5th min APGAR score was 7/8. There was no prenatal history and regular pregnancy follow-up. In physical examination; weight: 1250 gr, head circumference: 30 cm, height: 37 cm, body temperature: 36.5°C pulse: 128/min respiration rate: 56/min Head and neck examination: Anterior fontanelle open 1x3 cm He had normal camber, posterior fontanel open 1x1 cm, eyes slanted, epicanthal fold and hypertelorism, nasal root depressed, respiratory system: groaning, subcostal and intercostal retraction. Cardiovascular system: heart sounds were prominent in the right hemithorax, and no additional sound murmur was heard. Abdominal examination was unremarkable. Simian lines were detected in both palms of the patient, and other examination findings were unremarkable. Laboratory examination was normal. Pa Ac X-ray: Heart shadow was observed on the right, liver on the left. No additional pathology was found in the lung. Echocardiography: Situs inversus totalis, atrio ventricular septal defet, Wide VSD with perimembranous inlet-outlet extension (6mm, L-R), secundum Atrio septal Defekt (L-R), PDA Mild (L-R), Atrio ventricular valve regurgitations (Mild)-PHT He was followed up in the clinic with the diagnosis of Premature, Down Syndrome, Situs inversus totalis.

Conclusion:In our case, cardiac examination was normal except that heart sounds were heard in the right hemithorax. And situs inversus totalis was detected in the abdominal USG. We wanted to emphasize that even if the cardiac examination is normal in Down syndrome cases with varying frequency of congenital heart disease, situs inversus totalis, which is rare and can be detected by careful examination, is important for surgery and resuscitation.

Keywords: down syndrome situs invertus totalis

Bilimsel Program

5 Mayıs 2023 Cuma

Tobio Salonu

8.00-9.00	Kayıt	
9.00-9.45	Açılış Konuşmaları	
	Hüseyin Çaksen	Kongre Başkanı
	Dursun Odabaş	Dünya Pediatri Derneği Başkanı
	Hamdi Arbağ	Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Dekanı
	Cem Zorlu	Necmettin Erbakan Üniversitesi Rektörü
	Çocuk Korosu	
	1. Oturum Kalıtsal Hastalıklara Genetik Yaklaşım	Oturum Başkanları: Ümran Çalışkan – Ferda Özkınay - Tahir Atik
9.45-10.15	Hemoglobinopatilere Genetik Yaklaşım	Ferda Özkınay
10.15-10.45	Hemoglinopati Dışı Kalıtsal Hemolitik Anemilere Genetik Yaklaşım	Esra Işık
10.45-11.15	Kalıtsal Kanama Bozukluklarına Yaklaşım	Tahir Atik
11.15-11.30	Kahve Arası	
	2. Oturum	Oturum Başkanları: Mustafa Büyükavcı – Ahmet Osman Kılıç
11.30-12.00	Pediyatrik Dermatolojide Temel Lezyonlar ve Genel Yaklaşım.	Selami Aykut Temiz
12.00-12.30	Hangi Çocuklarda Dikkat Eksikliği Hiperaktivite Bozukluğu Düşünelim?	Fatma Coşkun
12.30-14.00	Öğle Yemeği	
	3. Oturum Ç. Enfeksiyon ve Romatoloji Oturumu	Oturum Başkanları: Mehmet Burhan Oflaz – Bülent Ataş
14.00-14.30	Çocukluk Çağı Vaskülitleri Ve Mis-C Sendromu	Özgür Kasapçopur
14.30-15.00	Toplum Kaynaklı Pnömonilere Yaklaşım	Gönül Tanır
15.00-15.30	Aşı ile Önlenbilir Hastalıklarda Güncel Durum	Ateş Kara
15.30-16.00	Kahve Arası	
	4. Oturum Ç. Göğüs Hastalıkları Oturumu	Oturum Başkanları: Sevgi Pekcan - Hüseyin Tokgöz
16.00-	Kronik Öksürüğe Yaklaşım	Nural Kiper

16.30		
16.30-17.00	Tekrarlayan Akciğer Enfeksiyonları	Ayşe Tana Aslan
17.00-17.30	Kahve Arası	
	5. Oturum	Oturum Başkanları: Rahmi Örs - Fatih Akın
17.30-18.00	An Overview On Childhood Diabetes	Abdelhadi Habeb
18.00-18.30	Subclinical Hypothyroidism: To Treat Or Not To Treat?	Rasha T. Hamza

Gen İlaç Salonu

10.00-11.00	Sözlü Bildiri Oturumu 1	
	Oturum Başkanları: Özge METİN AKCAN Sevinç ÇELİK	
-	PS104 Çocuklarda Genitoüriner Sistem Tutulumuyla Seyreden Multisistemik İnflamatuvar Sendrom (MIS-C) Olgularının Değerlendirilmesi	<u>Gulsum ALKAN</u>
-	PS7 MIS-C Farklı Klinik Prezantasyonları	<u>Mustafa GENÇELİ</u> , Özge METİN AKCAN, Abdullah YAZAR
-	PS132 Yeni Klinikte Eski Sorun; MIS-C Hastalarımızda Adrenal Fonksiyonların Değerlendirilmesi	<u>Saime ERGEN DİBEKLİOĞLU</u> , Beray SELVER EKLİOĞLU, Mehmet Emre ATABEK, Kamil Uğur ŞANAL, Özge METİN AKCAN
-	PS105 MIS-C (Multisystem inflammatory syndrome in children) ile Atipik Kawasaki Ayırımı Olgu Sunumu	<u>Büşra GÜLTEKİN</u> , Aslı ÇELEBİ TAYFUR
-	PS68 Kliniğimizde COVID-19 İlişkili Multisistemik İnflamatuvar Sendrom (MIS-C) Tanısı ile Takip Edilen Çocukların Değerlendirilmesi	<u>Muhammed Furkan ÇAKIR</u> , Cüneyt UĞUR
-	PS17 Uzamış Ateşin Önemli Bir Nedeni: Adenovirüs	<u>Zeynep Sena GÜR SOY</u> , Özge METİN AKCAN, Mehmet ÖZDEMİR
-	PS93 Brusella Hastası Olan Çocukların Demografik, Klinik ve Laboratuvar Özelliklerinin Değerlendirilmesi	<u>Ebru BULDU</u> , Ayşegül BÜKÜLMEZ

11.00-	Sözlü Bildiri Oturum 2	
12.00	Oturum Başkanları: Bülent ATAŞ Fayize MADEN BEDEL	
-	PS40	Nedeni Bilinmeyen Ateşin Farklı Bir Yüzü; Sistemik Juvenil İdiopatik Artrit
-	PS114	Kawasaki Hastalığı'nda Koroner Arter Anevrizması Gelişimi Risk Faktörlerinin ve Skorlama Sistemlerinin İncelenmesi; Tek Merkezin 25 Yıllık Tecrübesi
-	PS87	Neisseria meningitidis Enfeksiyonları; Son 6 Aylık Klinik Deneyimimiz
12.00-	Öğle Arası	
14.00		

14.00-	Sözlü Bildiri Oturum 3	
15.00	Oturum Başkanları: Nuriye EMİROĞLU Hayriye Nermin KEÇECİ	
-	PS107	Yenidoğan Yoğunbakım Ünitesinde Takip Edilen Maternal Preeklampatik SGA Bebeklerin Sonuçları
-	PS66	Üfürüm Nedeniyle Çocuk Kardiyoloji Polikliniğine Başvuran Hastaların Değerlendirilmesi
-	PS30	Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde Sağlık Hizmeti İlişkili Enfeksiyonların Epidemiyolojisi, Risk Faktörleri ve Sonuçları: Üçüncü Basamak Bir Üniversite Hastanesinden 6 Yıllık Sürveyans
-	PS69	Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde Hipoglisemi Tanısıyla Takip Edilen Hastaların Etiyolojik Nedenlerinin Değerlendirilmesi
-	PS141	Olağan Şüpheli Erken Neonatal Sepsiste Antibiyotik Kullanımı
-	PS24	Yenidoğan Yoğun Bakımlarında Kan Dolaşımı Enfeksiyonu Etkenlerinin Dağılımı
-	PS12	PRETERM İNFANTLARDA SpO2 HİSTOGRAMININ SOLUNUM DESTEĞİ GEÇİŞİNDE KULLANIMI
-	PS43	Hipoksik iskemik ensefalopatide kordon kanı gazı, serum elektroliti ve böbrek fonksiyonları

15.00-	Sözlü Bildiri Oturum 4	
16.00	Oturum Başkanları: Hüseyin ALTUNHAN Nagehan BİLGEÇ	
-	PS8	Geç Prematür Bebeklere Antenatal Kortikosteroid Uygulanmalı Mıdır?
		<u>Evrin GÜRHAN TAHTA</u> , Prof. Dr. Ahmet Afşin KUNDAK
-	PS18	Antenatal Hidronefroz Tanısı İle Hastaneye Yatırılarak Takip Edilen Bebeklerin Postnatal Değerlendirilmesi
		<u>Fatih KARAARSLAN</u> , Nuriye EMIROĞLU, Hüseyin ALTUNHAN
-	PS36	İnfanıl Kolikli Hastaların Değerlendirilmesi
		<u>Sipil GENÇELİ</u> , Mustafa GENÇELİ
-	PS48	Konya'da Genel Pediatri Polikliniği Vakalarında B12 Vitamini Eksikliği Prevalansının Değerlendirilmesi
		<u>Sadiye SERT</u> , Tuba BATUR
-	PS80	Toraks Bilgisayarlı Tomografilerinin Hesaplamalı Akışkanlar Dinamiği (CFD) ile Değerlendirilmesi
		<u>Uğur AYDOĞAN</u> , Mustafa Zeki YILMAZOĞLU, Tuğba ŞIŞMANLAR EYÜBOĞLU, Betül Emine DERINKUYU, Ayşe Tana ASLAN
-	PS137	İNFLUENZA ENFEKSİYONUNDA HEMOGRAM PARAMETRELERİNİN DEĞİŞİMİ
		<u>Muammer ÖZDEMİR</u> , Asli Şule TIPIRDAMAZ YURTERİ
-	PS140	BECKWITH-WIEDEMAN SENDROMU İLE DEĞERLENDİRİLEN 4 HASTAMIZIN KLİNİK VE MOLEKÜLER BULGULARI
		<u>Nagehan BİLGEÇ</u>
-	PS139	Anne Ve Üç Çocuğunda Alport Sendromu Saptanan Nadir Bir Aile
		Ahsen Nur SAYLIK, <u>Sinan SAYLIK</u> , Bülent ATAŞ

16.00-	Sözlü Bildiri Oturum 5	
17.00	Oturum Başkanları: M. Burhan OFLAZ Fatih ERCAN	
-	PS72	BÜYÜME HORMONU EKSİKLİĞİ OLAN ÇOCUKLARDA KALP UYARI VE İLETİM SİSTEMİNİN İNCELENMESİ
		<u>Öznur KADEMLİ</u> , Beray SELVER EKİÖĞLU, Tamer BAYSAL , Mehmet Burhan OFLAZ
-	PS55	İnfanıl Pompe Hastalığı-Tek Merkez Deneyimi
		<u>Emin ÜNAL</u> , Kısmet ÇIKI, Sebile KILAVUZ, Serdar EPÇAÇAN
-	PS10	Beş Farklı Klinik Prezantasyon ile Başvuran Wolf-Parkinson-White Sendromlu Hastalar
		<u>Serpil KAYA CELEBİ</u> , Erhan FAKİOĞLU, Şeyma KAYALI
-	PS33	Triküspit kapağın Ebstein anomalisi : Fetüsten çocukluğa 11 olgu
		Mehmet Burhan OFLAZ, <u>Ümmü Seleme MUMCU</u> , Muhammet Zahit KOYUNCU, Tamer BAYSAL
-	PS138	KİSTİK FİBROZİS HASTALARINDA ALEKSİTİMİ DÜZEYİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ
		Fatih ERCAN, Semih ERDEN, <u>Nail BILGITAY</u> , Sevgi PEKCAN
-	PS44	Serotonin Sendromu Olan Hastaların Yoğun Bakım Yönetimi
		Kıvanç TERZİ, <u>Ozlem SARITAS NAKIP</u> , Selman KESİCİ
-	PS59	Çocuk Yoğun Bakımda Ateşli Silah Yaralanmalarının Yönetimi
		<u>Ozlem SARITAS NAKIP</u> , Burak ARDIÇLI

17.00-	Sözlü Bildiri Oturum 6 / Online	
18.00	Oturum Başkanları: Ahmet Osman KILIÇ Abdullah CANBAL	
-	PS128 Anormal Uterin Kanamalı Olguların Değerlendirilmesi	<u>Gülin KARACAN KÜÇÜKALİ</u> , Şenay SAVAŞ ERDEVE
-	PS131 Hashimoto Tiroiditi Olan Çocuk ve Adölesanlarda Vitamin D Düzeylerinin Değerlendirilmesi	<u>Aslıhan ARASLI YILMAZI</u> , Şenay SAVAŞ ERDEVE
-	PS116 Allojenik Hematopoietik Kök Hücre Transplantasyon Yapılan Pediatrik Hastalarda Kateter İlişkili Kan Dolaşımı Enfeksiyonu	<u>Seval OZEN</u> , Namık Yaşar ÖZBEK
-	PS75 SOMALİLİ GÖÇMEN ÇOCUKLARDA D VİTAMİNİ DÜZEYİNİN DEĞERLENDİRLMESİ	<u>Şakire NALINCI</u>
-	PS95 Çocukluk Çağı Aşılarına İlişkin Ebeveyn Tutumlarının Değerlendirilmesi	<u>Nicel YILDIZ SILAHLI</u>
-	PS133 Climate Change Awareness Among Medical Students: Recommendations for Medical Education	<u>Ertan DIRENÇ</u> , <u>Hatice Ezgi BARIŞ</u> , <u>Öznur Gökçe NIZAM</u> , <u>Perran BORAN</u>
-	PS65 HIV tanı algoritmasına göre 18 ay altı bebeklerin HIV test sonuçlarının değerlendirilmesi	<u>Mehmet KARABEY</u> , <u>Sema ALAÇAM</u> , <u>Nuran KARABULUT</u>
-	PS76 Ailevi Akdeniz Ateşi Tanılı Çocuk Hastalarda Erizipel Benzeri Eritem	<u>Elif ARSLANOĞLU AYDIN</u> , <u>Semanur ÖZDEL</u>

06 Mayıs 2023

Tobio Salonu

	6. Oturum Nadir Hastalıklar Oturumu	Oturum Başkanları: Tamer Baysal - Şükrü Nail Güner
8.30-9.00	Spinal Muskuler Atrofi	Haluk Topaloğlu
9.00-9.30	Adenozin Deaminaz Enzim Eksikliği	Deniz Çağdaş Ayvaz
9.30-10.00	Akondroplazi	Esra Işık
10.00-10.30	Kahve Arası	
	7. Oturum Ç. Alerji Ve İmmunoloji Oturumu	Oturum Başkanları: İsmail Reisli - Haluk Yavuz
10.30-11.00	Alerjik Rinitte Ne Zaman Alerji Uzmanına Yönlendirelim?	Ümit Şahiner
11.00-11.30	Astım Atak Tedavisi Ve Takibi	Ersoy Civelek
	8. Oturum Ç. Endokrin Oturumu	Oturum Başkanları: Ahmet Sami Güven- Abdullah Akkuş
11.30-12.00	Prematür Telarş	Selim Kurtoğlu
12.00-12.30	Boy Kısalığı Olan Çocuğa Yaklaşım	Zehra Aycan
12.30-13.30	Öğle Yemeği	

	Uydu Sempozyumu - Tobio İlaç	Oturum Başkanları: Aylin Yücel
13.30-14.15	Dünden Bugüne Wilson: Hangi Şelatör, Ne Zaman?	Cansu Altuntaş 
	9. Oturum Gastroenteroloji Oturumu	Oturum Başkanları: Abdullah Yazar - Aylin Yücel
14.15-14.45	Akut Karaciğer Yetmezliği Yönetimi	Fatma İlknur Varol
14.45-15.00	Kahve Arası	
	Uydu Sempozyum ABBOTT	Oturum Başkanları: Hasan Koç
15.00-15.45	Pediyatrik Malnütrisyonun Klinik Göstergeleri, Ne Kullanıyoruz, Neye İhtiyacımız Var	Hasan Özen 
15.45-16.00	Kahve Arası	
	10. Oturum Yenidoğan Oturumu	Oturum Başkanları: Hüseyin Altunhan Nuriye Emiroğlu –
16.00-16.30	Yenidoğanda Altın Saat Uygulamaları	Güner Karatekin
16.30-17.00	Prematüre Bebek Problemleri Önlenebilir Mi?	Ahmet Özdemir
Gen İlaç Salonu		
9.00-10.00	Sözlü Bildiri Oturum 7 Oturum Başkanları: Sevgi PEKCAN Aslı İmran YILMAZ	
-	PS124 SPONTAN PNOMOMEDİASTİNUM OLGULARINDA 10 YILLIK DENEYİMİMİZ	Mehmet SARIKAYA, <u>Fatma ÖZCAN SIKI</u>
-	PS89 Çocuklarda Alerjik Bronkopulmoner Aspergillozis	<u>Aslı İmran YILMAZ</u> , Necdet POYRAZ, Sevgi PEKCAN
-	PS106 Primer silyer diskinezide aleksitimi	Hanife Tuğçe ÇAĞLAR, <u>Halil ATAĞ</u> , Sevgi PEKCAN, Semih ERDEN
-	PS96 Çocuklarda Hipersensitivite Pnömonisi, Olgu Sunumu	<u>Gökçen ÜNAL</u> , Aslı İmran YILMAZ, Hanife Tuğçe ÇAĞLAR, Fatih ERCAN, Necdet POYRAZ, Sevgi PEKCAN
-	PS86 Atipik prezentasyonlu pulmoner kist hidatikler: 6 vaka sunumu	<u>Hanife Tuğçe ÇAĞLAR</u> , Sevgi PEKCAN, Necdet POYRAZ
-	PS130 Kistik Fibrozlu Hastalarda CFTR Modulator Tedavisinin Takip ve Tedavi Sonuçları	İpek DUMAN, <u>Gökçen ÜNAL</u> , Sevgi PEKCAN
-	PS109 Paraoxonase-1 and Arylesterase Activities in Children with Acute Bronchiolitis	<u>Fatih AKIN</u> , Abdullah YAZAR, Esra TÜRE, Ümit GÜLTEKİN, Ahmet Osman KILIÇ, Cemile TOPÇU, Alaaddin YORULMAZ
-	PS129 Prematüre Bebeklerde D Vitamini ve Enfeksiyon İlişkisi	<u>Harun MAMAÇ</u> , Tutku ÖZDOĞAN, Mehtap TURFAN
10.00-11.00	Sözlü Bildiri Oturum 8 Oturum Başkanları: Sevgi KELEŞ Gökçen ÜNAL	
-	PS21 Kistik Fibrozise Eşlik Eden Nadir Hastalıklar	<u>Fatih ERCAN</u> , Sevgi PEKCAN, Gökçen ÜNAL, Aslı İmran YILMAZ, Hanife Tuğçe ÇAĞLAR, Abdullah AKKUŞ
-	PS25 Covid-19 Pandemi Sürecinin Çocuk ve Ergenlerin	<u>Ebru BULDU</u> , Evrim GÜRHAN

	Uyku Alışkanlıklarına Etkisinin Araştırılması	TAHTA, Ayşe Tolunay OFLU, Ayşegül BÜKÜLMEZ
-	PS99 Hastanemizde Yatan Çocuk Hastalarda Viral Etkenlerinin Koronavirüs Pandemisi ile İlişkisi	<u>Buşra Zeynep YILMAZ</u> , Ayşe Büşra PAYDAŞ, Ömer YAZ, Bilge Betül KILIÇ, Sevgi PEKCAN
-	PS10 Artemis'li Hastalarda T Hücre Alt Grup Oranlarının 8 Akım Sitometri İle Değerlendirilmesi	<u>Şeyma ÇELİKBİLEK ÇELİK</u> , Selma EROL AYTEKİN, Sevgi KELEŞ

11.00-12.00 Sözlü Bildiri Oturum 9

Oturum Başkanları: Hüseyin TOKGÖZ
Fayize MADEN BEDEL

-	PS11 Çocukluk Çağı Lösemilerinden ALL'de Sitogenetik ve Moleküler Sitogenetik Bulguların Retrospektif Değerlendirilmesi	Makbule Nihan SOMUNCU, Güner ACAR ÖZCAN, Hülya TARIM, Emine GÖKTAŞ, Ayşe Gül ZAMANİ, <u>Ayşe ŞİMŞEK</u> , Hüseyin TOKGÖZ, Mahmut Selman YILDIRIM
-	PS41 Çocukluk çağı lenfoması; Tek merkez deneyimi	Fatma Türkan MUTLU, Meriban KARADOĞAN, <u>Veysel GÖK</u>
-	PS47 Çocukluk Çağı Lenfanjiomları	Meryem İlkay EREN KARANIS, <u>Tuğba GÜNLER</u>
-	PS11 Tüberöz Skleroz Kompleksi Tanısı ile İzlenen 5 Hastaların Klinik Özellikleri: Tek Merkez Deneyimi	<u>Canan ÜSTÜN</u> , Ayşe Nur COŞKUN, Mutluay ARSLAN, Deniz TORUN, Bülent ÜNAY
-	PS23 14-17 Yaş Arası Lise Öğrencilerinde Uyku Bozukluğu ve Risk Faktörlerinin Sıklığının Belirlenmesi	<u>Murat ŞAHİN</u> , Murat ELEVİLİ, Fadlullah AKSOY, Ayhan SÖĞÜT, Cüneyt UĞUR
-	PS92 Entellektüel Yetersizliği Olan Olguların Fenotipik Özelliklerinin ve Genetik Etyolojilerinin Tanımlanması	<u>Fayize MADEN BEDEL</u> , Özgür BALASAR, Nagehan BİLGEÇ, Sevinç ÇELİK, Hayriye Nermin KEÇECİ, Hüseyin ÇAKSEN
-	PS4 Pediatrik Hepatik Ensefalopatide Deksmetomidin Kullanımı	<u>Ilhan OCAK</u>

12.0	Sözlü Bildiri Oturum 10		
0-	Oturum Başkanları: İsmail REİSLİ		
13.0	Asli İmran YILMAZ		
0			
-	PS35	EVALUATION OF REGULATORY PROBLEMS OF CHILDREN WHO STRUGGLE TOILET TRAINING	<u>Ebru CIHAN ÇAM</u> , Emel ÖMERCİOĞLU, Elif Nursel ÖZMERT
-	PS51	COVID-19 Pandemisinde Yenidoğan Yoğun Bakım Kliniğimizde Takip ettiğimiz Bebeklerimizin Klinik Özellikleri	<u>Saime Sündüs UYGUN</u>
-	PS78	Çocuklarda Rota Virüsü Enfeksiyonunun Değerlendirilmesi	<u>Kübra Nur ERDOĞAN</u> , Harun AK, Mustafa GENÇELİ
-	PS84	Assesment of Developmental and Behavioral Problems of Children with Food Allergy and Psychosocial Difficulties of Their Mothers: Preliminary Results of the Study	<u>Ayşe METE YEŞİL</u> , <u>Hatice Ceren İSKENDER</u> , Emel ÖMERCİOĞLU, Özge SOYER, Bülent ŞEKEREL, Elif Nursel ÖZMERT
-	PS101	Çocuklarda Küretaj Adenoidektomi ile Endoskopi Yardımlı Mikrodebrider Adenoidektominin Karşılaştırılması	<u>Mahmut Huntürk ATILLA</u>
-	PS127	Maternal Risk Faktörlerinin Respiratuvar Distres Sendromu Üzerine Etkisi	<u>Nilgün KULA</u> , Nejat NARLI
-	PS135	Ailevi Akdeniz Ateşi Tanısı ile Takipli Hastalarımızda Genetik ve Klinik Bulguların İlişkisi	<u>Handan KEKEÇ</u> , Abdullah ARPACI, Çiğdem EL
-	PS90	Akut Lösemi Nedeni ile Takipli Çocuk Hastalarda Son 2 Yılda Görülen Respiratuvar Viral Enfeksiyon Etkenleri ile COVID-19 Karşılaştırılması	<u>Ayça KOCA YOZGAT</u>
13.0	Öğle Arası		
0-			
16.0			
0			
16.0	Sözlü Bildiri Oturum 11		
0-	Oturum Başkanları: Abdullah YAZAR		
17.0	Gökçen ÜNAL		
0			
-	PS113	Pediyatrik ve Adölesan Yaş Grubunda Adneksiyal Kitleler: 13 Olgunun Yönetimi ve Klinik Tecrübemiz	<u>Cemre ALAN</u>
-	PS118	Bir İlçe Hastanesinde Bir Yıllık Süreçte İstenen Çocuk Psikiyatrisi Konsültasyonlarının Değerlendirmesi	<u>Berhan AKDAĞ</u>
-	PS42	Maternal Madde ve İlaç Kötüye Kullanımının Yenidoğan Üzerindeki Etkileri – Tek Merkez Deneyimi	<u>Melda TAŞ ERSUN</u> , Dilek KAHVECİOĞLU
-	PS34	Çocuk Yoğun Bakım Servisi Hastaları İçin İstenen Psikiyatrik Konsültasyonların İncelenmesi	Necati UZUN, Mehmet Akif AKINCI, <u>Ahmet Osman KILIÇ</u> , Abdullah YAZAR, Fatih AKIN
-	PS85	Lokal Anestezi İle Sünnet Yaptıran Ailelerin Eğitim Düzeylerine Göre Sünnet Konusundaki Bilgi Ve Tutumları	<u>Necip Fazıl ARAS</u> , Selman ALKAN, Necati UZUN
	PS27	Çocuklarda Ölüm Nedenleri ve Kaza Sonucu Ölümlere İlişkin Değerlendirme; 2015-2020	Fatih Cemal TEKİN

Orzax Salonu

9.00-10.00	Sözlü Bildiri Oturum 12	
	Oturum Başkanları: Aylin YÜCEL Burcu ÇALIŞKAN	
-	PS98	Disfaji olan çocuk hastalarda Plummer-Vinson sendromunun değerlendirilmesi
		Sevinç GARİP
-	PS13	Pediyatrik Gastrointestinal Polip Hastaları; Tek Merkez Deneyimi
		<u>Atike ATALAY</u> , İshak Abdurrahman IŞIK, Ulaş Emre AKBULUT
-	PS31	Çocuklarda Çölyak Hastalığından Şüphelenirken Klinik Ve Labaratuvar Bulgularını Ne Kadar Önemsemeliyiz?
		<u>Esra KİLİM</u>
-	PS37	Özofagus Atrezisi ve/veya Trakeoözofageal Fistül Hastalarında Antikor Eksikliği
		Fatma ÖZCAN SIKI, İlknur KÜLŞAH ÇELİK, Mehmet SARIKAYA, Metin GÜNDÜZ, Tamer SEKMENLİ, Hasibe ARTAÇ, İlhan ÇİFTÇİ
-	PS1	Yatarak Tedavi Gören Çocuklarda Enteral Beslenmeye Ara Verme Nedenleri
		Cansu KAVUKÇU HORASAN, <u>Tuğba GÜRSOY KOCA</u> , Halil KOCAMAZ

10.00-11.00	Sözlü Bildiri Oturum 13	
	Oturum Başkanları: Cüneyt UĞUR Hayriye Nermin KEÇECİ	
-	PS12	Çocuklarda bulantı-kusmanın önlenmesi ve tedavisi için kullanılan akupunktur/akupresyon yayınlarının bibliyometrik analizi
		<u>Fatma SARGIN</u>
-	PS6	Congenital Diaphragmatic Hernia Frequency and Our Experience
		<u>Aydın BOZKAYA</u> , Mehmet Fatih DEVECİ
-	PS62	COVID-19 Pandemisinde Alt Gastrointestinal Sistem Kanaması ile Kolonoskopi Yapılan Olgularımızın Değerlendirilmesi
		<u>Hakan SALMAN</u> , Fatma İSSİ IRLAYICI, Mustafa AKÇAM
-	PS26	Gastrointestinal Sistem Kanaması Nedeniyle 2022 Yılında Endoskopi Yapılan Hastaların Sonuçları
		<u>Arzu GÜLSEREN</u> , Buket DALDABAN SARICA, Esra EREN
-	PS5	Exchange Transfusion for Hyperbilirubinemia: A Single Center Experience
		<u>Zehra ARSLAN</u>

11.00-12.00	Sözlü Bildiri Oturum 14	
	Oturum Başkanları: Mustafa BÜYÜKAVCI Hanife Tuğçe ÇAĞLAR	
-	PS94 Fetal Otopsielerde Nöral Tüp Defektleriyle İlişkili Anomaliler	<u>Esra ÇOBANKENT AYTEKİN</u> , Havva Serap TORU
-	PS14 Nöromigrasyon Anomalisi Saptanan Hastaların Retrospektif Olarak İncelenmesi	<u>Burcu ÇALIŞKAN</u> , <u>Fayize MADEN BEDEL</u> , <u>Saliha YAVUZ ERAVCI</u> , <u>Sevinç ÇELİK</u> , <u>Nagehan BİLGEÇ</u> , <u>Hayriye Nermin USLU</u> , <u>Abdullah CANBAL</u> , <u>Ahmet Sami GÜVEN</u> , <u>Hüseyin ÇAKSEN</u>
-	PS58 Çocuklarda İntraorbital Kanalın Maksiller Sinüs İçine Protrüzyonu; Bilgisayarlı Tomografi İle Değerlendirme	<u>Hasibe Gökçe ÇINAR</u> , <u>Çiğdem ÜNER</u>
-	PS49 Çocuk Genetik Polikliniğine Başvuran Down Sendromu Tanılı Hastaların Klinik Özellikleri	<u>Hayriye Nermin KEÇECİ</u> , <u>Fayize MADEN BEDEL</u> , <u>Nagehan BİLGEÇ</u> , <u>Sevinç ÇELİK</u> , <u>Hüseyin ÇAKSEN</u>
-	PS11 Serebral Palsili Hastalarda Nutrisyonel Anemi ve 7 Vitamin D Eksikliği	<u>Büşra GÜLTEKİN</u> , <u>Fatma HANCI</u> , <u>Ayşegül DANIŞ</u> , <u>Meyri Arzu YOLDAŞ</u>
-	PS11 Konuşma gecikmesi veya bozukluğu nedeniyle 9 çocuk nöroloji polikliniğine başvuran çocukların retrospektif değerlendirilmesi	<u>Nesibe Gevher EROĞLU ERTUĞRUL</u> , <u>Didem ARDIÇLI</u>
-	PS63 Tuberoskleroz Hastalarında Nöbet Başlangıç Zamanının Nöbet Direncine Etkisi	<u>Saliha YAVUZ ERAVCI</u> , <u>Sevinç ÇELİK</u> , <u>Burcu ÇALIŞKAN</u> , <u>Fayize MADEN BEDEL</u> , <u>Abdullah CANBAL</u> , <u>Nagehan BİLGEÇ</u> , <u>Hayriye Nermin KEÇECİ</u> , <u>Ahmet Sami GÜVEN</u> , <u>Hüseyin ÇAKSEN</u>
-	PS61 Konjenital Asimetrik Ağlayan Yüz: Tek Merkez Deneyimi	<u>Pınar ÖZBUDAK</u>
12.00-13.00	Sözlü Bildiri Oturum 15	
	Oturum Başkanları: Fatih Akın Saliha YAVUZ ERAVCI	
-	PS12 Çocukluk ve Adölesan Dönemde Periferik 1 Fasiyal Paralizi Tanılı Hastaların İncelenmesi: Tek Merkez Deneyimleri	<u>Bilgi SAYGI</u> , <u>Fatma HANCI</u> , <u>Ayşegül DANIŞ</u>
-	PS97 Çocuklarda Periferik Fasiyal Paralizi Olgularının Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi	<u>Abdullah CANBAL</u> , <u>Burcu ÇALIŞKAN</u> , <u>Saliha YAVUZ ERAVCI</u> , <u>Ahmet Sami GÜVEN</u> , <u>Hüseyin ÇAKSEN</u>
-	PS10 Akut Distoni ile Takipli Çocuk Hastaların 2 Klinik ve Etiyolojik Değerlendirilmesi	<u>Zehra MERAL</u> , <u>Fatma HANCI</u> , <u>Ayşegül DANIŞ</u> , <u>Hilal BAKIR</u>
-	PS56 Pediatrik Migren Hastalarında Mikronütrient Düzeylerinin Değerlendirilmesi	<u>Fatih Mehmet Akif ÖZDEMİR</u> , <u>Halil ÇELİK</u>
-	PS19 Çocuk Nörolojik Pratiğinde Asimetrik Ağlayan Yüz Sendromu	<u>Arzu EROĞLU</u>
-	PS10 5 Yaş Üstü Febril Konvulziyonların 0 Retrospektif Olarak Değerlendirilmesi	<u>Pınar ÖZBUDAK</u> , <u>Deniz MENDERES</u>
-	PS54 Neonatal Konvülsiyonların Retrospektif Değerlendirilmesi	<u>Ramazan KEÇECİ</u>
13.00-16.00	Öğle Arası	

16.00-17.00	Sözlü Bildiri Oturum 16	
	Oturum Başkanları: Ahmet Sami GÜVEN Abdullah AKKUŞ	
-	PS46	Pediyatrik Endokrinolog Gözüyle Uzun Boylu Çocukların Değerlendirilmesi <u>Zümrüt KOCABEY SÜTÇÜ</u> , Emel Hatun AYTAÇ KAPLAN
-	PS15	COLQ İlişkili Konjenital Miyastenik Sendrom: Vaka Serisi <u>Dilek CEBECİ</u> , Aysel ÜNAL
-	PS82	Hirsutizm Nedeniyle Başvuran Ergenlerin Tanısal Açısından Değerlendirilmesi <u>Demet AYGÜN ARI</u> , Semra ÇETİNKAYA
-	PS11	Erken Ergenlik Şikâyetiyle İlk Kez Başvuran 298 0 Olgunun Klinik Özelliklerinin Değerlendirilmesi <u>Emre SARIKAYA</u>
-	PS12	Hashimoto Tiroiditi Tanılı Pediatrik Hastaların 3 Klinik, Demografik, Laboratuvar ve Radyolojik Özelliklerinin Değerlendirilmesi <u>Hilal BAKIR</u> , Yasemin BARANOĞLU KILINÇ, Zehra MERAL, Semih BOLU
-	PS32	Santral Puberte Prekoksta GnRH Analoglarının Tiroid Fonksiyonuna Etkisi <u>Saime ERGEN DİBEKLİOĞLU</u> , Beray SELVER EKİOĞLU, Mehmet Emre ATABEK
-	PS73	Tiroid Nodülü Olan Çocuklarda İnce İğne Aspirasyon Biyopsisi Sonuçları <u>Tuğba GÜNLER</u>

Nutricia Poster Sunum Salonu

12.00-13.00	Poster Sunum Oturumu	
-	Pano 1 - Oturum Başkanları: Abdullah AKKUŞ - Talha ÜSTÜNTAŞ	
-	PP50	NEFROTİK SENDROMUN NADİR BİR NEDENİ: KOENZİM Q10 EKSİKLİĞİ <u>Harun AK</u> , Bülent ATAŞ
-	PP48	IgA Vaskülitli Döküntüsünde Kolşisin Tedavisi: Bir Olgu Sunumu <u>Esra BABAYİĞİT</u> , Bülent ATAŞ
-	PP29	Dirençli Membranoproliferatif Glomerülonefritli Çocuk Hastada Eculizumab Deneyimi <u>Hüsna KALAY</u> , Bülent ATAŞ
-	PP8	Rotavirüs Gastroenteritli Çocuk Vakada Gelişen Atipik Hemolitik Üremik Sendrom <u>Ümmü Seleme MUMCU</u> , Bülent ATAŞ
-	PP10	Hipertansif Kronik Böbrek Yetmezliği Olan Çocukta Posterior Reversible Ensefalopati Sendromu <u>Ebru SÜMEN</u> , Arif İsmet SOLAK, Mücahit TAŞER, Bülent ATAŞ
-	PP21	Lesch Nyhan Sendromlu Çocuk Hastada Ksantin Taşı <u>Zeynep ÇELİKTAS</u> , Bülent ATAŞ
-	PP22	Nadir Bir Hastalık, Kalıtsal Ksantinüri: Olgu Sunumu <u>Ahmet KOÇAK</u> , Fatma Zehra ÖZTEK ÇELEBİ, Melahat Melek OĞUZ, Kardelen Yağmur İŞİN, Muazzez Asburçe Bike OLGAC KILIÇKAYA
-	PP38	Uyumsuz Antidiüretik Hormon Salınımı sendromu İle Guillain-Barré Sendromlu bir olgu sunumu <u>Arzu EROĞLU</u>
-	PP27	Pnömomediastinum Kliniği ile Gelen Yabancı Cisim Aspirasyonu Olgusu <u>Şeyda GÖKALP</u> , Sevgi PEKCAN, Aslı İMRAN YILMAZ, Gökçen ÜNAL, Hanife Tuğçe ÇAĞLAR, Fatih ERCAN
-	PP53	Ses Kısıklığı İle Başvuran Hastada Subglottik Stenoz <u>Talha CERAN</u> , Sevgi PEKCAN, Aslı İMRAN YILMAZ, Gökçen ÜNAL, Hanife Tuğçe ÇAĞLAR, Fatih ERCAN
-	PP55	SİTUS İNVERTUS TOTALİSİ OLAN BİR DOWN SENDROMU OLGUSU <u>Sahinde CİFTCI ERYİĞİT</u>
-	Pano 2 - Oturum Başkanları: Abdullah CANBAL - Gökçen ÜNAL	
-	PP45	Çocukta Brusellozla İlişkili Sakroileit ve İliakus Kasında Apse <u>Ayşe Büşra PAYDAŞ</u> , Özge METİN AKCAN

-	PP15	İNFLUENZA VİRÜSÜNE SEKONDER GELİŞEN PNÖMONİ OLGUSU	<u>Beyza URHAN</u> , Özge METİN AKCAN
-	PP32	Derin boyun enfeksiyonu kliniği ile prezente olan Kawasaki olgusu	<u>Enes Furkan DEDE</u> , Buşra Zeynep YILMAZ, Fadime KORKMAZ, Özge METİN AKCAN
-	PP6	A rare pediatric case of neurobrucellosis with cerebral salt wasting	<u>Buşra Zeynep YILMAZ</u> , Özge METİN AKCAN, Refik OLTULU
-	PP7	KIRIK SONRASI NADİR OLUŞAN BİR TABLO; YUMUŞAK DOKU APSESİ	Özge Metin AKCAN, <u>Şeyma Nur AVAN SAYIN</u> , Fadime KORKMAZ, İrem Pelin NEVRUZ, Tahsin Sami ÇOLAK
-	PP18	Yumuşak Doku Enfeksiyonunun Nadir Nedeni: Shewanella Algae	<u>Ayşe Hümevra AKGÜL</u> , Ezgi YILIK, Özge METİN AKCAN, Metin DOĞAN
-	PP54	İZOLE KEMİK KİTLESİ: GRANÜLOSİTİK SARKOM OLABİLİR Mİ?	Hüseyin TOKGÖZ, Mustafa BÜYÜKAVCI, Ayşe ŞİMŞEK, <u>Buşra Fatma KILIÇ</u> , Seda SÜER, Ümran ÇALIŞKAN
-	PP9	TRAVMAYA SEKONDER GELİŞEN APSE	<u>Fadime KORKMAZ</u> , Özge METİN AKCAN
-	PP41	YEDİ AYLIK BEBEKTE JUVENİL GRANULOSA HÜCRELİ TÜMÖR VE PSÖDO-MEİGS SENDROMU KOMBİNASYONU	<u>Mehmet SARIKAYA</u> , Fatma ÖZCAN, Metin GÜNDÜZ, Tamer SEKMENLİ, Yavuz KÖKSAL, İlhan ÇİFTÇİ
-	PP19	İzole penil kurvaturda Modifiye Nesbit tekniği	<u>Müslim YURTÇU</u>

- Pano 3 - Oturum Başkanları: Burcu ÇALIŞKAN - Fatih ERCAN

-	PP46	Coexistence of Hypotonia and Hypothyroidism: Allan-Herndon-Dudley Syndrome	<u>Emine GÖKTAŞ</u> , Betül TURAN, <u>Saime ERGEN DİBEKLİOĞLU</u> , Ayşe Gül ZAMANI
-	PP47	Marcus Gunn Sendromu Olgu Sunumu	<u>Bilgi SAYGI</u> , Ayşegül DANIŞ, Fatma HANCI
-	PP30	Dehidrate Hastada Görülen Todd Paralizisi Benzeri Klinik	<u>Aynur KAYA KARACA</u> , Hilal Seda YILMAZ
-	PP24	Ondansetrona Bağlı Nadir Bir Yan Etki: Konvülsiyon	<u>Anida FİRZİ BALA</u> , Saliha YAVUZ ERAVCI, Ahmet Sami GÜVEN, Hüseyin ÇAKSEN
-	PP35	Çocuk Hastada Sırt Ağrısının Nadir Nedeni: Spinal Tümör Vakası	<u>Aynur KAYA KARACA</u> , Buşra Zeynep YILMAZ
-	PP39	Transvers Miyelit Sonrası Gelişen Nörojen Mesane ve Paralitik İleus Olgusu	<u>Mehmet SARIKAYA</u> , Mesut GÜNGÖR, Fatma ÖZCAN SIKI
-	PP11	Infant Diagnosed with Primary Intestinal Lymphangiectasia Presenting with Isolated Lymphedema	<u>Buket DALDABAN SARICA</u> , Arzu GÜLSEREN, Esra EREN
-	PP17	Çocuklarda ani görme kaybının nadir bir nedeni tümöral kitle; olgu sunumu	<u>Sipil GENÇELİ</u> , Saliha YAVUZ ERAVCI, Ahmet Sami GÜVEN, Hüseyin ÇAKSEN
-	PP4	COVID-19 Related Fulminant Idiopathic Intracranial Hypertension: Case Report	<u>Burcu ÇALIŞKAN</u> , Abdullah CANBAL, Ahmet Sami GÜVEN, Gülfidan BİTİRGİN, Mehmet Fatih ERDİ, Hüseyin ÇAKSEN
-	PP2	Cytotoxic Lesion of Corpus Callosum (CLOCCs) in a Patient with Epstein-Barr Infection- Case Report and Literature Review.	<u>Jadwiga SIEMEK-MITELA</u>

- Pano 4 - Oturum Başkanları: Nagehan BİLGEÇ - Tuğçe ÇAĞLAR		
-	PP42 AKUT KARIN ŞİKÂYETİ İLE BAŞVURAN ÇOCUKTA BİLATERAL OVER DİSGERMİNOMU	Fatma ÖZCAN, Mehmet SARIKAYA, Metin GÜNDÜZ, Tamer SEKMENLİ, Yavuz KÖKSAL, İlhan ÇİFTÇİ
-	PP34 X'e Bağlı Hipofosfatemik Rikets'te Erken Tanının Önemi	Kamil Uğur ŞANAL, Saime ERGEN DİBEKLİOĞLU, Beray SELVER EKLİOĞLU, Mehmet Emre ATABEK, Mahmut Selman YILDIRIM, Betül OKUR ALTINDAŞ
-	PP36 Eğitimsiz anne faktörüne bağlı bir ihmal vakası: Kwashiorkor	Hilal Seda YILMAZ
-	PP25 PROP-1 Genetik Kusuru ve Hipofiz Aplazisi Olan Bir Hipopituitarizm Olgusu	Zeynep Nisa DERVIŞ, Beray Selver EKLİOĞLU, Mehmet Emre ATABEK, Mahmut Selman YILDIRIM
-	PP33 Kusma ile Prezente Olan Perkütan Endoskopik Gastrostomi Malpozisyonu	Talha ÜSTÜNTAŞ, Hatice Büşra ARICI, Ayşe Nur KÜÇÜK, Aylin YÜCEL, Fatih AKIN
-	PP37 İlk Dekatta Ağır Seyirli Hipertrofik Kardiyomyopati Vakası	Ahsen Nur SAYLIK, Sinan SAYLIK, Tamer BAYSAL, Mehmet Burhan OFLAZ
-	PP51 Göğüs Ağrısı ile Başvuran Hastalarda Nadir Bir Tanı: Kardiyak Kist Hidatik	Onur KAYA, Talha ÜSTÜNTAŞ, Sueda ÇINAR, Mehmet Burhan OFLAZ, Sevgi PEKCAN, Özge Metin AKCAN
-	PP40 Pseudohipertrofik Kardiyomyopati: Pompe Hastalığı	Ebru SÜMEN, Tamer BAYSAL, Mehmet Burhan OFLAZ
-	PP20 Cor triatriatum sinister: An unusual cause of respiratory symptoms	Büşra Zeynep YILMAZ, Ebru SÜMEN, Ahsen Nur SAYLIK, Ahmet Osman KILIÇ, Tamer BAYSAL, Mehmet Burhan OFLAZ

- Pano 5 - Oturum Başkanları: Saliha Yavuz ERAVCI - Sevinç ÇELİK		
-	PP49 Yenidoğanda Hiperbilirubinemi ile Seyreden Bilateral Sürrenal Hemoraji Olgusu	Abdullah AKKUŞ, Fatma Hilal Yılmaz YILMAZ, Fatih ERCAN, Adem ÖZDEMİR, Ertuğrul YALINKILINÇ, Osman ULUSAL
-	PP31 Üre Döngüsü Bozukluğu Olan Bir Yenidoğan Olgusu	Ayşe Sümeyra ENGİN, Fatma Erva KAYA, Fatih KARAARSLAN, Nuriye EMİROĞLU, Hüseyin ALTUNHAN
-	PP14 Yenidoğan Bir Bebekte Natal Diş	Büşra Sultan KİBAR, Ertuğrul KİBAR
-	PP3 PRENATAL TANI ALAN TUBEROSKLEROZ OLGUSU.	Fatma Erva KAYA, Ayşe Sümeyra ENGİN, Fatih KARAASLAN, Nuriye EMİROĞLU, Hüseyin ALTUNHAN
-	PP5 HİPOTONİK BEBEĞİN NADİR HASTALIĞI: KAYA-BARAKAT-MASSON SENDROMU	Zekiye ŞAHİN, Levent TAPSIZ
-	PP1 Yenidoğan Döneminde Prune-Belly Sendromu: Olgusu Sunumu	Saime Sündüs UYGUN, Mehmet SARIKAYA, Murat KONAK
-	PP26 Bir Ataksi Telenjektazi Olgusu	Nazire Nur ONAT, İsmail REISLİ
-	PP16 PİRÜVAT KİNAZ DÜZEYİ NORMAL TETKİK EDİLMESİNE RAĞMEN PKLR HOMOZİGOT MUTASYONU SAPTANAN NADİR BİR OLGU	Talha ÜSTÜNTAŞ, Semanur METİN, Hüseyin TOKGÖZ, Mustafa BÜYÜKAVCI
-	PP23 Dev Konjenital Melanositik Nevüs Olgusu Sunumu	Hilal BAKIR, Zehra MERAL, Sinan TAŞ, Mustafa DİLEK, Bilgi SAYGI, Furkan DİNÇER

-	PP43	PSİKİYATRİK BOZUKLUĞU OLAN ERGENDE DİŞ FIRÇASININ ENDOSKOPIK ÇIKARILMASI	Fatma OZCAN SIKI, Mehmet SARIKAYA, Metin GÜNDÜZ, Tamer SEKMENLİ, İlhan ÇİFTÇİ
-	PP28	Bir Kızda Tiktok'ta Meydan Okuma Videosu Nedeniyle Akut Ebastin Zehirlenmesi	<u>Sadiye SERT</u>

7 Mayıs 2023 Pazar

Tobio Salonu

	11. Oturum	Oturum Başkanları: Sevgi Keleş - Özge Metin Akcan
9.00-9.30	Current Advances in Neurocutaneous Disorders: From Genetics To Treatment	Andrea Praticò
9.30-10.00	The Gut-Brain-Microbiota Axis	Antonella Riva
10.00-10.30	Kahve Arası	
	12. Oturum Akılcı İlaç Kullanımı	Oturum Başkanı: Özge Metin Akcan
10.30-11.30	Akılcı İlaç Kullanımı	Rukiye Bulut
11.30-12.00	Kapanış	
12:00	Sosyal Program	

Uluslararası
1. Meram Pediatri
Kongresi

 **Bayır Diamond Otel**
Konya




NECMETTİN ERBAKAN
ÜNİVERSİTESİ



5-7 MAYIS 2023

 **organizasyon**
nutuva

+90 332 359 1441
www.nutuva.com
bilgi@nutuva.com

www.impedcon.org

Kayıt ve Detaylı Bilgi;

 **organizasyon**
nutuva

+90 332 359 1441

 bilgi@nutuva.com

 www.nutuva.com