Türkiye
ÇOCUK NÖROLOJİSİ
Derneği

23.

ULUSAL ÇOCUK NÖROLOJİSİ KONGRESİ

27-31 Ekim 2021



KONUŞMA VE BİLDİRİ ÖZETLERİ KİTABI

27 EKİM 2021, ÇARŞAMBA		
Ketojenik Diyet Kursu **Oturum Başkanları:** *Dr. Serdal Güngör*		
13.30-14.00	Ketojenik diyet etki mekanizmaları	*Dr. Ebru Arhan*
14.00-14.30	Ketojenik diyet öncesi değerlendirme	*Dr. Bülent Ünay*
14.30-15.00	Ketojenik diyet tedavi türleri, planlama ve uygulama	*Dyt. Zeynep Akışın*
15.00-15.30	**KAHVE ARASI**	
	Oturum Başkanları: *Dr. Ayşe Aksoy, Dr. Erhan Bayram*	
15.30-16.00	Ketojenik diyet olgu sunumları-Epilepsi	*Dr. Gülten Öztürk*
16.00-16.30	Ketojenik diyet olgu sunumları-Metabolik	*Dr. İpek Kalafatçılar*
16.30-17.00	Ketojenik diyet tedavisinde uzun süreli izlem	*Dr. Aycan Ünalp*

28 EKİM 2021, PERŞEMBE	
08.15-08.30	**AÇILIŞ**
	Epilepsiye Tarihsel Bakış
08.30-09.00	Geçmişten Geleceğe, Nöbetten Sendroma Epilepsi Tedavisi *Dr. Ayşe Serdaroğlu*
	Prof. Dr. Yavuz Renda Oturumu **Olgularla Konvülzif Status Epileptikus** **Oturum Başkanları:** *Dr. Güzide Turanlı, Dr. Sefer Kumandaş*
09.00-09.30	Klinik - Elektrofizyolojik Tanı ve Etyoloji *Dr. Mehmet Canpolat*
09.30-10.00	Status Epileptikus Tedavi Protokolleri ve Prognoz *Dr. Ayşe Tosun*
10.00-10.30	**KAHVE ARASI**
	Prof. Dr. Sabiha Aysun Oturumu **Genetik Gelişmeler Işığında Nöromusküler Hastalıklara Yaklaşım** **Oturum Başkanı:** *Dr. Haluk Topaloğlu*
10.30-11.00	Değişen tanısal yaklaşımlar *Dr. Uluç Yiş*
11.00-11.30	Değişen tedavi yaklaşımları *Dr. Sema Saltık*
UYDU SEMPOZYUMU - ABBOT **Nörolojik Sorunlu Çocuklarda Beslenmeye Güncel Yaklaşım** **Oturum Başkanı:** *Dr. Hasan Tekgül*	
11.30-12.15	Barsak-Beyin Aksı ve Doğru Beslenmenin Nörolojik Duruma Etkisi *Dr. Sema Aydoğdu*
12.15-12.30	Soru-Tartışma
12.30-13.30	ÖĞLE YEMEĞİ
UYDU SEMPOZYUMU - JANSSEN **Niemann-Pick Tip C Hastalığı ve Miglustat Tedavisi** **Oturum Başkanları:** *Dr. Kürşad Aydın*	
13.30-14.00	NPC Hastalığında Miglustat Tedavisi *Dr. Meral Topçu*
14.00-14.30	Dünyada ve Türkiyede NPC Kayıt Çalışmaları *Dr. Didem Ardıçlı*
	Uzman Görüşleri-1 **Rolandik Epilepsi: Tartışmalı Durumlar ve Tedavi** **Oturum Başkanları:** *Dr. Gülşen Köse, Dr. Bülent Ünay*
14.30-15.00	Benign mi? Değil mi?: *Dr. İlknur Erol*
15.00-15.30	Ne Zaman ve Hangi Antiepileptik?: *Dr. Ali Cansu*
15.30-16.00	**KAHVE ARASI**
	Spinal Müsküler Atrofinin Değişen Yüzü **Oturum Başkanları:** *Dr. Ercan Demir*
16.00-16.45	Zorluklar ve Çözümler *Dr. Göknur Haliloğlu*
16.45-17.00	Soru-Tartışma
17.00-18.00	**SÖZLÜ SUNUMLAR** **Oturum Başkanları:** *Dr. Cihan Meral, Dr. Sanem Keskin Yılmaz* **S-1, S-2, S-3, S-4, S-5, S-6, S-7, S-8, S-9, S-10**
18.00-19.00	**POSTER SUNUMLARI** **Oturum Başkanları:** *Dr.Ahmet Sami Güven, Dr. Mehpare Özkan, Dr. Semra Saygı, Dr. Akgün Ölmez, Dr. Elif Acar Aslan* **P-001, P-002, P-003, P-004, P-005, P-006, P-007, P-008, P-009, P-010, P-011, P-012, P-013, P-014, P-015, P-016, P-017,P-018, P-019, P-020, P-021, P-022, P-023, P-024, P-025, P-026, P-027, P-028, P-029,P-030, P-031, P-032, P-033, P-034, P-035, P-036, P-037, P-038, P-039,P-040, P-041, P-042, P-043, P-044, P-045, P-046, P-047,P-048, P-049, P-050,P-051, P-052,P-053, P-054, P-055, P-056, P-057, P-058, P-059, P-060, P-061, P-062, P-063,P-064, P-065, P-066, P-067, P-068, P-069, P-070, P-071, P-072, P-073, P-074, P-075, P-076, P-077, P-078, P-079, P-080, P-081, P-082, P-083, P-084, P-085, P-086, P-087, P-088, P-089, P-090, P-091, P-092, P-093, P-094, P-095, P-096, P-097, P-098, P-099, P-100, P-101, P-102, P-103, P-104, P-105, P-106, P-107, P-108, P-109, P-110, P-111**

29 EKİM 2021, CUMA	
	Otoimmünite ve Epilepsi **Oturum Başkanları:** *Dr. Gülhis Deda, Dr. Coşkun Yarar*
08.30-09.00	Patojenez *Dr. Edibe Pembegül Yıldız*
09.00-09.30	Tanı ve ayırıcı tanı *Dr. Ömer Bektaş*
09.30-10.00	Tedavi *Dr. Muzaffer Polat*
10.00-10.30	**KAHVE ARASI**
	Spinal Müsküler Atrofide Yeni Tedavi Yaklaşımları **Oturum Başkanları:** *Dr. Dilara İçağasıoğlu*
10.30-11.15	Gen Temelli Tedaviler *Dr. Adnan Yüksel*
11.15-11.30	Soru-Tartışma
	Demiyelinizan Hastalıklarda Olgu Temelli Tedavi Yaklaşımları **Oturum Başkanları:** *Dr. Banu Anlar, Dr. Ünsal Yılmaz*
11.30-12.00	Multipl Skleroz Olguları *Dr. Olcay Güngör, Dr. Habibe Koç*
12.00-12.30	MS dışı demyelinizan hastalık olguları - MOG antikor hastalığı *Dr. Arzu Yılmaz,* AQP4 antikor hastalığı *Dr. İbrahim Öncel*
12.30-13.30	**ÖĞLE YEMEĞİ**
	Tedavi Edilebilir Bir Çocukluk Mirası: 19 Yıl Çok Geç! **Oturum Başkanları**: *Dr. Deniz Yüksel*
13.30-14.15	**Serebrotendinöz Ksantomatozis** *Dr. Tanyel Zübarioğlu*
14.15-14.30	Soru-Tartışma
	Uzman Görüşleri-2 **Jüvenil Miyoklonik Epilepsi: Tartışmalı Durumlar ve Tedavi** **Oturum Başkanları:** *Dr. Sarenur Gökben, Dr. Hüseyin Per*
14.30-15.00	Ne Zaman Levetirasetam? *Dr. Şenay Haspolat*
15.00-15.30	Ne Zaman Valproik Asit? *Dr. Çetin Okuyaz*
15.30-16.00	**KAHVE ARASI**
	AADC Deficiency: A Disorder With Multiple Signs And Symptoms **Oturum Başkanları:** *Dr. Miryam Carecchio, Dr. Olcay Ünver*
16.00-16.30	*Dr. Miryam Carecchio*
16.30-17.00	*Dr. Antonella Riva*
17.00-18.00	**SÖZLÜ SUNUMLAR** **Oturum Başkanları:** *Dr. Mustafa Kömür, Dr. Yasemin Topçu* **S-11, S-12, S-13, S-14, S-15, S-16, S-17, S-18, S-19, S-20**
18.00-19.00	**POSTER SUNUMLARI** **Oturum Başkanları:** *Dr. Sedat Işıkay, Dr. Gamze Poyrazoğlu,* *Dr. Tuğçe Aksu Uzunhan, Dr. Elif Yüksel Karatoprak,* *Dr. İbrahim Turan* **P-112,P-113, P-114, P-115, P-116, P-117, P-118, P-119, P-120, P-121, P-122, P-123, P-124, P-125, P-126, P-127, P-128, P-129, P-130, P-131, P-132, P-133, P-134, P-135, P-136, P-137, P-138, P-139, P-140, P-141, P-142, P-143, P-144, P-145, P-146, P-147, P-148, P-149, P-150, P-151, P-152, P-153, P-154, P-155, P-156, P-157, P-158, P-159, P-160, P-161, P-162, P-163, P-164, P-165, P-166, P-167, P-168, P-169, P-170, P-171, P-172, P-173,P-174, P-175, P-176, P-177, P-178, P-179, P-180, P-181, P-182, P-183, P-184, P-185, P-186, P-187, P-188, P-189, P-190, P-191, P-192, P-193, P-194, P-195, P-196, P-197, P-198, P-199, P-200, P-201, P-202, P-203, P-204, P-205, P-206, P-207, P-208, P-209, P-210, P-211, P-212, P-213, P-214, P-215, P-216, P-217, P-218, P-219, P-220**

30 EKİM 2021, CUMARTESİ	
	Epilepside Belirteçler **Oturum Başkanları:** *Dr. Gül Aktan*
08.30-09.00	Genetik-biyokimyasal *Dr. Esra Gürkaş*
09.00-09.30	Elektrofizyolojik *Dr. Tuğba Hirfanoğlu*
09.30-10.00	Nöroradyolojik *Dr. Cenk Eraslan*
10.00-10.30	**KAHVE ARASI**
	Video Session **Oturum Başkanları:** *Dr. Hasan Tekgül*
10.30-11.15	Movement disorders in children, clinical and treatment clues *Dr. Mohammad Shekeep*
11.15-11.30	Case presentation with DBS *Dr. Esra Serdaroğlu*
	Nörolojik Hastalıkların Patogenezinin Anlaşılması ve Tedavisinde Yeni Dönem: Beyin Organoidleri **Oturum Başkanları:** *Dr. Dilşat Türkdoğan, Dr. Bülent Kara*
11.30-12.00	Nörogelişim Mekanizmalarından Santral Sinir Sistemi Hastalık Modellerine *Dr. Semra Hız Kurul*
12.00-12.30	Hassas Tıpta Beyin Organoidleri *Dr. Yavuz Oktay*
12.30-13.30	ÖĞLE YEMEĞİ
	CLN2 Hastalığında Erken Tanı, Tedavi ve Takip Deneyimleri **Oturum Başkanları:** *Dr. Serap Uysal, Dr. Cengiz Dilber*
13.30-14.00	Erken Tanıda Klinik ve Görüntüleme İpuçları *Dr. Kürşad Aydın*
14.00-14.30	Tedavi ve Takip Deneyimleri *Dr. Ebru Arhan*
UYDU SEMPOZYUMU - NUTRİCİA **Nörolojik Hastalığı Olan Çocuklarda Erken Tanı Bulguları ve Beslenme Değerlendirmesi** **Oturum Başkanı:** *Dr. Hasan Tekgül*	
14.30-15.00	*Dr. Kürşat Bora Çarman*
15.00-15.30	*Dr. Yeşim Öztürk*
15.30-16.00	**KAHVE ARASI**
	Mukopolisakkaridozlara genel bakış ve tedavi yaklaşımı **Oturum Başkanları:** *Dr. Akın İşcan, Dr. Serap Teber*
16.00-16.30	Nörolojik Farkındalık ve Klinik İpuçları *Dr. Faruk İncecik*
16.30-17.00	Mukopolisakkaridozlarda Tanı ve Tedavi *Dr. Mahmut Çoker*
17.00-18.30	**SÖZLÜ SUNUMLAR** **Oturum Başkanları:** *Dr. Pınar Gençpınar* **S-21, S-22, S-23, S-24, S-25, S-26, S-27, S-28, S-29, S-30, S-31, S-32, S-33, S-34, S-35**

31 EKİM 2021, PAZAR	
	Akut Ensefalopatiler **Oturum Başkanları:** *Dr. F. Müjgan Sönmez, Dr. K. Bora Çarman*
09.00-09.30	Toksik *Dr. Tülay Kamaşak*
09.30-10.00	Metabolik *Dr. Leman Tekin Orgun*
10.00-10.30	Enfeksiyöz *Dr. Mine Hepsen Serin*
10.30-11.00	**KAHVE ARASI**
	Covid-19 ve Nörolojik Hastalıklar **Oturum Başkanları:** *Dr. Neşe Çıtak Kurt, Dr. Hakan Gümüş*
11.00-11.30	Covid-19 ilişkili nörolojik sorunlar *Dr. Deniz Yılmaz*
11.30-12.00	Nörolojik sorunlu çocuklarda Covid-19 aşılama *Dr. Nilüfer Eldeş Hacıfazlıoğlu*
12.00-12.30	Nörolojik sorunlu çocuklarda Covid-19 dışı aşılama **Dr. Nesrin Şenbil**
12.30-13.00	Nöroloji dışı ilaçların akılcı kullanımı *Dr. Nihal O Dündar*
13.00	**KAPANIŞ**

SÖZEL SUNUMLAR

S-01

COVID-19 İlişkili Farklı Nörolojik Tutulumları Olan Olguların Kısa Dönem Prognozu: Tek Merkez Çalışması

Adnan Deniz[1], Defne Alikılıç[1], Merve Öztürk[1], Ömer Karaca[1], Mesut Güngör[1], Bülent Kara[1]

[1]Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: Viral enfeksiyonlarla ilişkili nörolojik tutulum tabloları iyi bilinmektedir. SARS-CoV-2 virüsünün de diğer virüslerdekine benzer, geniş spektrumda nörolojik tutuluma neden olabildiği zaman içinde anlaşılmıştır. Bu çalışmada viral PCR ve/veya serolojik incelemelerle COVID-19 hastalığı tanısı konan ve eş zamanlı nörolojik tutulum saptanan olgularda klinik, radyolojik, laboratuvar ve kısa dönem nörolojik prognozların tartışılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Aralık 2020-Eylül 2021 tarihleri arasında Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı tarafından COVID-19 ilişkili nörolojik tutulum düşünülen olgular değerlendirmeye alındı.

Bulgular: Çalışma sürecinde toplam 10 olguda COVID-19 ilişkili nörolojik tutulum düşünüldü. Beş olgu MIS-C, bir olgu psödotümör serebri, bir olgu ensefalit, bir olgu hemorajik ensefalit, bir olgu geri dönüşümlü splenial lezyon sendromu (RESLES), bir olgu akut dissemine ensefalomiyelit (ADEM) tanısı aldı. Olguların sosyo-demografik özellikleri, başvuru şikayetleri, muayene ve nörogörüntüleme bulguları, laboratuvar sonuçları, tedavileri ve kısa dönem nörolojik prognozları sunulacaktır.

Sonuç: Çalışmadaki COVID-19 ilişkili nörolojik tutulumu olan tüm olgular sekelsiz iyileşmekle birlikte, COVID-19 ilişkili nörolojik tutulumun uzun dönem prognoz üzerine etkileri bilinmemektedir.

Anahtar Kelimeler: COVID-19, SARS-CoV-2, nörolojik tutulum, prognoz

S-02

Çocuklarda Epilepsi ve Rezilyans İlişkisi

Mutluay Arslan[1], Ayşe Nur Coşkun[1], Canan Üstün[1], Özgen Hür[1], Bülent Ünay[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Gülhane Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: Çocuklarda epilepsi hastalığının rezilyans ile ilişkisini ve epilepsi hastalığı olan çocuklarda ilk nöbet yaşının, nöbet tipinin ve verilen antiepileptik tedavilerin rezilyans ile ilişkisini değerlendirmek amaçlandı.

Yöntem: Çalışma, SBÜ Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Polikliniğinde 10-18 yaş arası çocuklarda kesitsel çalışma olarak yapıldı. Mini Mental Durum Testine göre zihinsel yetersizlik şüphesi olmayan (>23/30) nöbetleri kontrol altında olan 57 epilepsi hastası ve 46 sağlıklı kontrol olmak üzere toplam 103 çocuk çalışmaya dahil edildi. Connor Davidson Dayanıklılık Skalası (Connor-Davidson Resilience Scale, CD-RISC) ile rezilyans ve rezilyansın bileşenleri (dayanıklılık, esneklik, başa çıkma, amaç, iyimserlik, öz yeterlilik, duygu ve bilişin düzenlenmesi) değerlendirildi.

Bulgular: Yaş ve cinsiyet dağılımları benzer olan epilepsi hastaları ile sağlıklı kontrol grubunun CD-RISC skorları ve rezilyans bileşenleri arasında anlamlı fark bulunmadı (p: 0,97). Valproik asit tedavisi alan hastaların CD-RISC skoru ortalaması (59,5 ±17,5) ile levetirasetam alanlarınki (58,7 ±13,5) benzer iken karbamezepin tedavisi alanların ortalaması (68,7 ±17,6) daha yüksekti fakat bu farklılık anlamlı değildi (p: 0,45).

Sonuç: Yaş, cinsiyet, nöbet başlangıç yaşı ve nöbet tipinden bağımsız olarak epilepsi hastalarının nöbetleri kontrol altında ise, ilaç tedavisine rağmen rezilyansta herhangi bir anlamlı etkilenme beklenmemektedir. Nöbetleri kontrol altında olmayan ve çoklu ilaç tedavisi alan epilepsi hastaları için yeni çalışmalar gereklidir.

Anahtar Kelimeler: çocuk, dayanıklılık, epilepsi, rezilyans

S-03

Sıçanlarda kronik topiramat, lamotrijin, levetirasetam, lakozamid, klobazam ve zonisamid kullanımının kemik yapısı üzerine etkisi

Beril Dilber[1], Seren Gülşen Gürgen[1], Uğur Yazar[1], Gülnur Esenülkü[1], Pınar Özkan Kart[1], Nihal Yıldız[1], Ali Samet Topsakal[1], Hayrunnisa Yeşil Sarsmaz[1], sait al[1], Ali Cansu[1]

[1]Karadeniz Teknik Üniversitesi

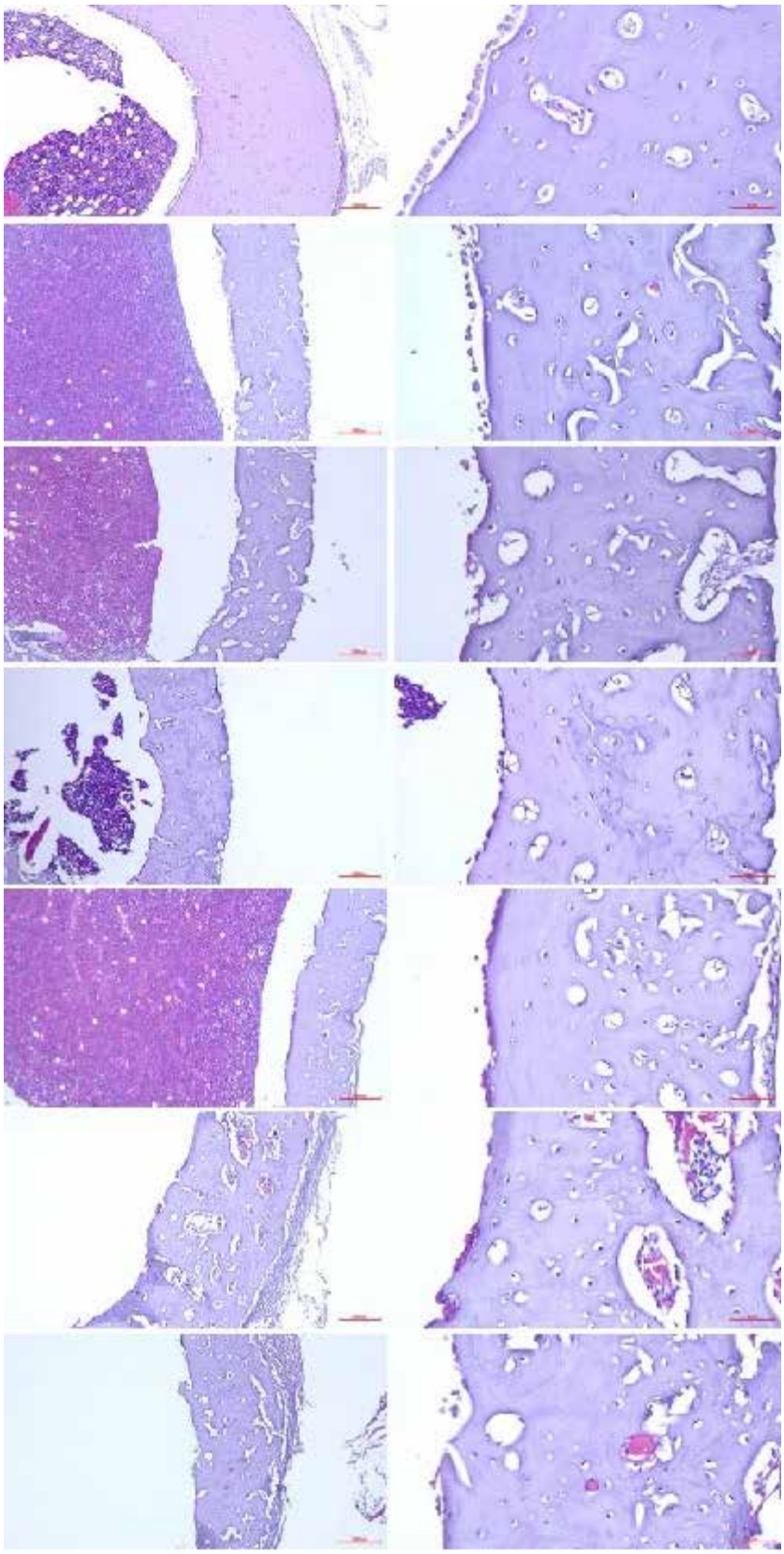
Amaç: Topiramat (TPM), lamotrijin (LTG), levetirasetam (LEV), lakozamid (LCM), klobazam (CLB) ve zonisamidin (ZNS) sıçan kemiği üzerindeki histolojik etkilerini araştırmak.

Yöntem: 74 Wistar-Albino sıçanı (21-24 günlük, 46.4-55.3 g), her birinde 10 sıçan bulunan 7 deney grubuna ayrıldı: (i) Kontrol grubu, (ii) TPM grubu (40 mg/kg/gün).), (iii) LTG grubu (10 mg/kg/gün), (iv) LEV grubu (200 mg/kg/gün), (v) LCM grubu (30 mg/kg/gün), (vi) CLB grubu (50 mg/kg/gün) ve (vii) ZNS grubu (100 mg/kg/gün). İlaçlar 90 gün boyunca uygulandı. Örnekler apoptoz (TUNEL) ve immünohistokimyasal boyama kullanılarak analiz edildi.

Bulgular: TPM, LTG, LEV, LCM, CLB ve ZNS gruplarında osteoblast sayısı ve femoral kompakt kemik kalınlığı önemli ölçüde azaldı. Osteoblastlarda TPM, LEV ve LCM gruplarında lokal atrofi, LTG, CLB ve ZNS gruplarında ise yoğun atrofi gözlendi. Tüm deney gruplarında Havers ve Volkmann kanallarında anormal derecede belirgin genişlemeler vardı. TUNEL pozitif hücre sayısı tüm deney gruplarında kontrol grubuna göre daha fazlaydı ve bu fark CLB ve ZNS gruplarında istatistiksel olarak anlamlıydı. HSCORE, C-3, C-9 ve BAX immünohistokimyasal boyama için önemli ölçüde arttı ve TPM, LTG, LEV, LCM, CLB ve ZNS gruplarında önemli ölçüde arttı ($p<0,001$).

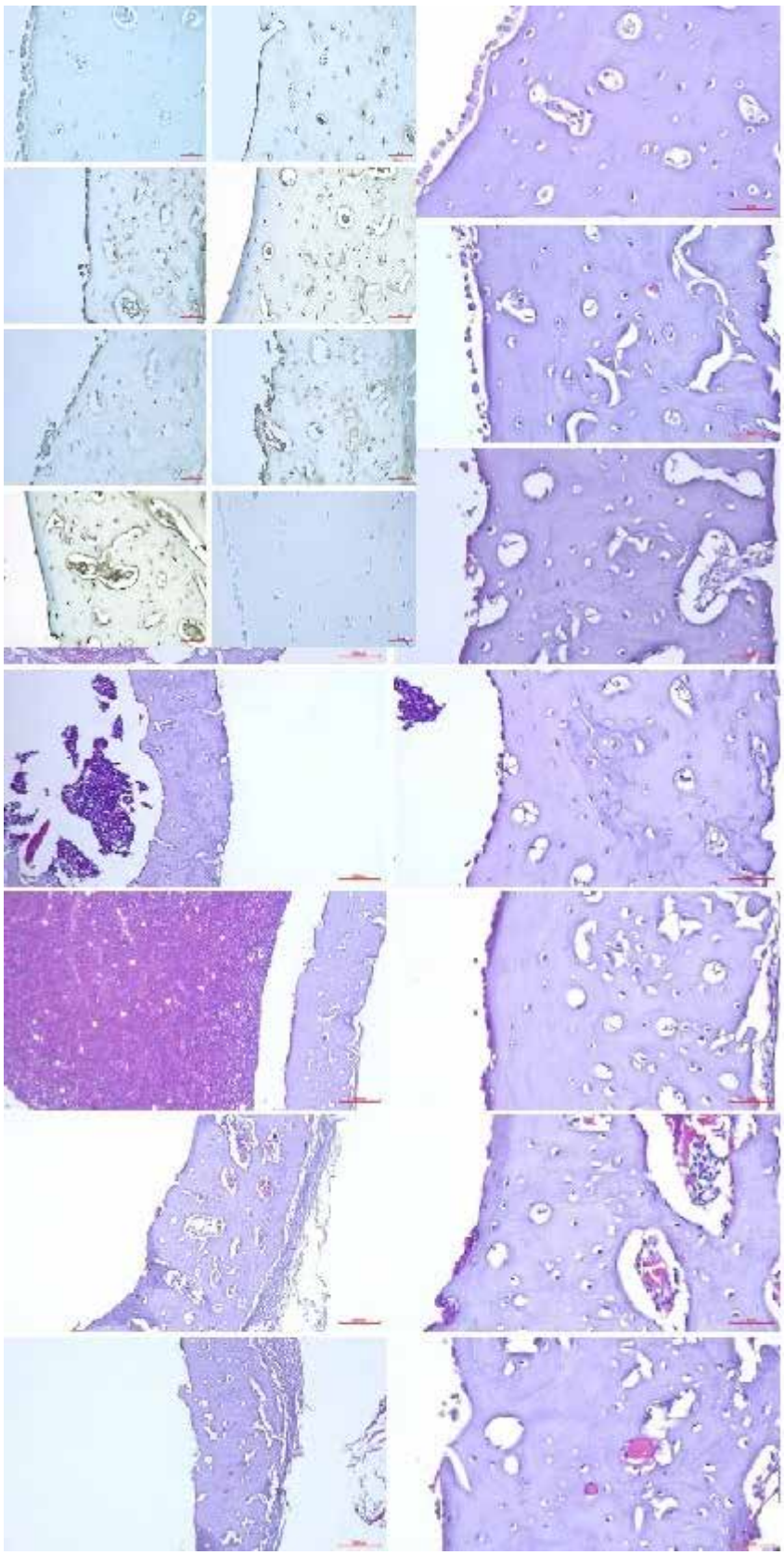
Sonuç: Büyüme periyodunda TPM, LTG, LEV, LCM, CLB ve ZNS ile uzun süreli tedavi apoptoza ve sıçan kemik yapısı üzerinde olumsuz etkileri vardır.

Fgure 1



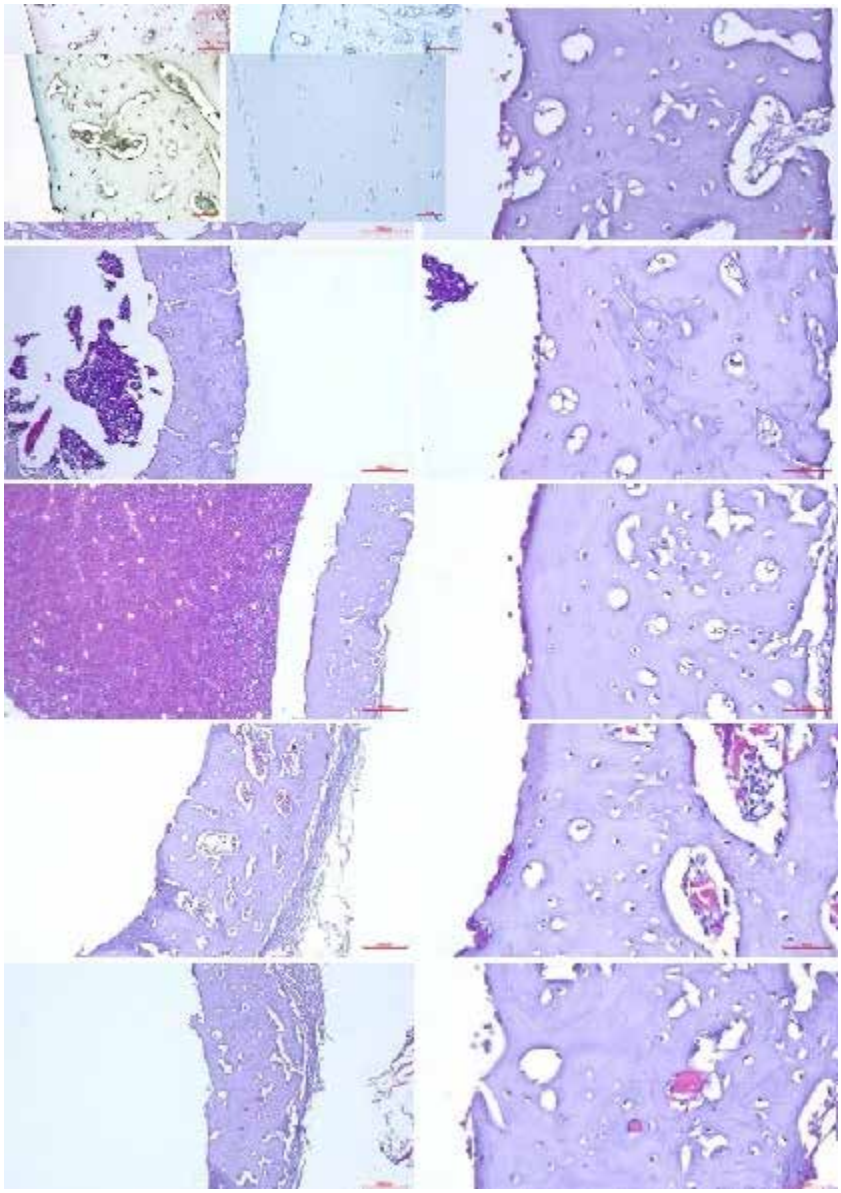
Hematoksilen-eozin ile boyanmış femoral diyafiz çizgilerinde osteoblast sayısı ve femoral kompakt kemik kalınlığı.

Figure 2



Kompakt kemik, osteosit ve Havers ve Volkmann kanallarının osteoblastlarında TUNEL pozitif hücreler

Figure 3



Osteoblastlarda, osteositlerde ve Havers ve Volkmann kanallarında C-3, C-9 ve BAX immünoreaktivitesinin yoğunluğu

Anahtar Kelimeler: Topiramat, lamotrijin, levetirasetam, lakozamid, klobazam, zonisamid

S-04

Epilepsili Çocuklarda Serum Biyobelirteçlerinin Tanı ve Prognozda Etkinliğinin Değerlendirilmesi

Celil Yılmaz[1], Muzaffer Polat[1], Halil Ural Aksoy[2], Aslı Kübra Atasever[1]

[1]Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı

[2]Sivas Numune Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği

Amaç: Biyobelirteçler; fizyolojik ve patolojik bir biyolojik süreç hakkında çoğunlukla ana özgü güvenilir bilgi sağlayan, nesnel olarak ölçülebilir değişkenler olarak tanımlanır. Biyobelirteçler; bir hastalığı tespit etmek veya doğrulamak için ve bir hastanın tedaviye yanıtının göstergesi olarakta kullanılan yöntemlerdir. Biyobelirteçler; serolojik, nörogörüntüleme elektrofizyolojik ve davranışsal/bilişsel değişkenleri içermektedir.Günümüzde nöronal veya astroglial hasar sonrasında serum veya beyin omurilik sıvısında saptanan biyobelirteçler; akut veya kronik nörolojik hastalıkların tanısında ve prognozlarının değerlendirilmesinde giderek artan sıklıkla kullanılmaktadır. Epilepsili çocukların tanı ve prognuzunda biyobelirteçlerin etkinliğini araştırmayı planladık.

Yöntem: Etik kurul izni alınarak, 16 kontrol grubu, 22 dirençli epilepsi, 18 idiopatik epilepsi, 11 tane ilk nöbetle acil servise başvuran hasta grubu ve 13 tane elektrofizyolojik olarak uykuda sürekli diken dalgalı epileptik ensefalopati (ESES; 8 idiopatik ve 5 CSWS) hastalar çalışmaya alındı. Bu olguların serum örnekleri alındı. Uygun koşullardaki serum örneklerinde; Glial Fibriler Asidik Protein (GFAP), serum s-100b, serum ubiquitin c-terminal hidrolaz çalışıldı.

Bulgular: Özellikle GFAP düzeylerini, dirençli epilepsili, idiopatik epilepsili ve ESES'li hasta gruplarında kontrol gruplarına gore istatistiksel olarak yüksek saptadık. Ayrıca; serum s-100b, serum ubiquitin c-terminal hidrolaz düzeylerininde ESES ve dirençli epilepsi grubunda kontrol grubuna göre yüksek saptadık.

Sonuç: Özellikle GFAP başta olmak üzere diğer serum biyobelirteçlerinin epilepsili çocukların tanısında, prognozunun takibinde ve kronik bir hasarın izlemininde faydalı olabileceği kanısına vardık.

Anahtar Kelimeler: Biyobelirteç, glial fibriler asidik protein, s100 b, serum ubiquitin c-terminal hidrolaz, prognoz

S-05

İnfantil spazm sendromunda etiyoloji ve tedavi modaliteleri karşılaştırılması: hormonoterapi, vigabatrin ve kombine tedaviler

Cemile Büşra Ölçülü[1], Seda Kanmaz[1], Tuğçe İnce[1], Özlem Yılmaz[1], Dilara Ece Toprak[1], Hepsen Mine Serin[1], Sanem Yılmaz[1], Hasan Tekgül[1]

[1]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

Amaç: İnfantil spazm sendromunda (İSS) etiyolojik tanımlamalar ve tedavi modaliteleri (hormonoterapi, vigabatrin ve kombine tedaviler) etkinlik karşılaştırması yapmak amaçlanmıştır.

Yöntem: Ege üniversitesi Çocuk Nörolojisi polikliniğinde 2010-2020 yılları arasında İSS tanılı 280 olgu retrospektif olarak değerlendirildi. Olgular etiyolojik açıdan ILAE sınıflamasına göre gruplandırıldı: (1) yapısal, (2) genetik, (3) immün-enfeksiyöz, (4) metabolik ve (5) bilinmeyen. Tedavi modaliteleri ise farmakoterapi (vigabatrin), hormonoterapi (adrenokortikotropin hormon/oral prednisolon) ve kombine tedavi olarak gruplandırıldı. Gruplar arasında spazm kontrol süresi (<14 gün, 14-42 gün, >42 gün), hipsaritmi düzelme zamanı (<1 ay, 1-3 ay, >3 ay), relaps ve farklı epileptik sendromlara evrim karşılaştırıldı.

Bulgular: Etiyolojik grupların dağılımı; yapısal (n:135, %48,2), genetik (n:24, %8,6), metabolik (n:13, %4,6), immun-enfeksiyöz (n:10, %3,6) ve bilinmeyen (n:98, %35) şeklindeydi. Olguların 129 (%46,1)'unda farmakoterapi, 73 (%26,1)'ünde hormonoterapi, 78 (%27,9)'inde ise kombine tedavi kullanılmıştı. İmmun-enfeksiyöz grupta nöbet kontrol süresi uzun olup (p=0,041) genetik grupta diğer epileptik sendromlara evrilme en sıktı (p=0,017). Etiyolojik subgruplarının analizlerinde tedavi modaliteleri karşılaştırıldığında nöbet kontrol süresi, elektrofizyolojik düzelme, relaps ve farklı epileptik sendromlara dönüşüm açısından anlamlı fark saptanmadı.

Sonuç: İSS'de tedavi modaliteleri (hormonoterapi, vigabatrin ve kombine tedavi) etiyolojik subgruplarda değerlendirildiğinde tedavi etkinliği açısından benzer başarı oranları göstermiştir.

Anahtar Kelimeler: hormonoterapi, vigabatrin, infantil spazm sendromu

S-06

Video EEG Monitorizasyon Yapılan Hastalarda Epileptik El Postürleri ve Laterizasyon-Lokalizasyon Değerleri

Deniz Menderes[1], Esra Serdaroğlu[1], Ebru Arhan[1], Tuğba Hırfanoğlu[1], Ayşe Serdaroğlu[1]

[1]Gazi Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Epilepsili çocuk hastaların 1/3'ü dirençli olarak seyretmektedir. Dirençli epilepsi hastalarında antiepileptik tedavilere ek olarak epilepsi cerrahisi, ketojenik diyet ve fonsiyonel cerrahi seçenekleri de kullanılmaktadır. Hastaların epilepsi cerrahisine uygunluğunun değerlendirilmesi için uzun süreli video EEG monitorizasyonu (VEM) yapılmaktadır. VEM'daki asıl amaç epileptojenik zonu belirleyebilmektedir. Nöbet sırasındaki hareket artefaktları, deşarjların her iki hemisfere çok hızlı yayılması epileptojenik zonun (EZ) tam olarak belirlenememesine neden olabilir. Hastaların nöbet sırasında el ve kolların aldığı postürler, otomatizmalar vb. EZ belirlerken yol göstericidir. Gazi Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı'nda video EEG monitorizasyon yapılan jeneralize veya fokal epilepsili hastaların iktal aktivite sırasında el postürlerinin ve bu postürlerin epileptojenik zonla ilişkisi değerlendirilmiştir.

Yöntem: 2013-2021 yılları arasında VEM ünitesinde yatırılan hastaların iktal el postürleri incelenmiş ve bu el postürleri 6 alt grupta sınıflandırılmıştır. Epileptik el postürleri Resim 1'de görülmektedir.

Resim 1



İktal aktivite sırasındaki el postürleri

Bulgular: VEM ünitesinde monitorize edilmiş 523 hasta taranmıştır, bu hastalardan 67 tanesinde iktal aktivite kaydedilememiştir. Kalan hastalardan 56 hastanın iktal aktivite sırasındaki el postürü değerlendirmeye alınmıştır. El postürleri 3 farklı araştırmacı tarafından farklı zamanlarda ve birbirlerinden bağımsız olarak değerlendirilmiştir. Hastalarda epileptik el postürü olarak en sık "yumruk" ve "politikacı yumruğu" izlenmiştir.

Sonuç: Yumruk, politikacı yumruğu ve ekstansiye el kontralateral; kıskaç, işaret eden el ve kupa postürleri ipsilateral lateralize edici bulgu olarak değerlendirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: epilepsi, epilepsi cerrahisi, video EEG monitorizasyon, iktal el postürü

S-07

Genetikteki gelişmelere dayalı olarak epileptik ensefalopatilere genel bir bakış: bir kohort çalışması

Betül Kılıç[1], Esra Özpınar[1], Yasemin Topçu[1], Akif Ayaz[2], İsmail Kaytan[1], Kürşad Aydın[1]

[1]Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İstanbul

[2]Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, İstanbul

Amaç: Epileptik ensefalopatiler, çoğunlukla genetik temelli, elektroensefalografik ve bilişsel bozukluklarla karakterize, ilaca dirençli hastalıklardır. Fenotipik/genotipik heterojenite ve çok sayıda gen nedeniyle tanı oranı düşüktür. Günümüzde, gen panelleri ve tüm ekzom incelemelerle(WES) tanı ve tedavi imkanları artmıştır. Burada, epileptik ensefalopatili olgularımızda gen panelleri ve WES'in özgün tanısal değeri saptanmaya çalışılmıştır.

Yöntem: Polikliniğimizde Kasım 2017 ile Ağustos 2021 arasında izlenen 2897 olgunun kayıtları incelendi. Epileptik ensefalopati olarak değerlendirilen, True Sight One panel (130 olgu) ve WES yapılan (303 olgu) olgular değerlendirildi.

Bulgular: WES yapılan 303 olgunun 105'inde (%34,6) anlamlı patojenik değişim saptandı.True Sight One panel çalışılan 130 olgunun 25'inde (%19,2) özgün tanı konuldu.Toplam 433 hastanın 130'unda anlamlı mutasyon (%30) saptandı.En sık SCN1A (n=13), CDKL5 (n=7) ve STXBP1(n=5) genlerinde; sonrasında sırasıyla MECP2 (n=3), TREX1 (n=3), CACNA1H (n=3), PRUNE1 (n=3), CLP1 (n=3), PNKP (n=3), TPP1 (n=3), KCTD7 (n=3), CLN6 (n=2), CLN8 (n=2), GRIN2A (n=2), SLC2A1 (n=2), FLNA (n=2), SCN8A (n=2), SCN9A (n=2), UBE3A (n=2), WWOX (n=2), KCNQ2 (n=2),PRICKLE2 (n=2) genlerinde anlamlı patojenik değişimler saptandı.

Sonuç: Dirençli epilepsiyle ilişkili genlerin sayısının artmasına rağmen,klinik benzerlik tanı koymayı zorlaşmaktadır.Bu çalışma, epileptik ensefalopatide özellikle tüm ekzom dizi analizinin özgün tanı koyma oranını önemli ölçüde artırdığını saptamakla birlikte,bölgemizdeki sık genetik değişimleri belirlememizi de sağlamıştır.Genetik tanı,gereksiz tetkiklerden kaçınma,tedavi seçimi ve genetik danışmanlık açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Epileptik ensefalopatiler, True Sight One panel, Tüm ekzom dizi analizi

S-08

Yenidoğan nöbetlerinde sınıflama, etiyoloji ve prognozun değerlendirilmesi

Mahmut Çelebi[1], Betül Kılıç[2], Esra Özpınar[2], Yasemin Topçu[2], Ayhan Taştekin[3], Kürşad Aydın[2]

[1]Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

[2]Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İstanbul
[3]Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: Yenidoğan nöbetleri, yenidoğan döneminde en sık karşılaşılan nörolojik problemdir. Erken tanı ve uygun tedavi, prognoz üzerine olumlu etki sağlayabilmektedir. Çalışmamızda yenidoğan nöbetlerinde etiyolojik nedenlerin, tanı ve tedavinin ve nörogelişimsel prognoza etkilerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: İstanbul Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi yenidoğan yoğun bakım ünitesine Temmuz 2012–Temmuz 2020 tarihleri arasında yatırılan 8134 hastanın verileri incelendi ve nöbeti olan 217 yenidoğan değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmamızda nöbet insidansı %2,6 olarak saptanmıştır. Olguların %49,3'ü preterm, %50,7'si termdi. Olgularda, ILAE yenidoğan nöbet sınıflamasına göre motor otomatizmalar %24,9, klonik tip %21,7, ardışık nöbetler %19,8, tonik tip %11,5, myoklonik tip %8,8, non-motor otonom nöbetler %1,8 sıklıkta olup, %11,5'inde nöbet tipi belirlenemedi. İntrakranial kanama en sık (%30) etiyolojik neden olup, hipoksik iskemik ensefalopati (HİE)%18 ile ikinci sıklıkta saptandı. Yapısal etiyoloji bulunan olguların %62,4'ü preterm, HİE olgularının ise %64,1'i term bebeklerdi. Etiyolojik nedenler ile gestasyonel hafta arasındaki ilişki anlamlı bulundu ($p<0,001$). Olguların %92,2'sine antiepileptik tedavi başlandı.En çok tercih edilen ilaç fenobarbital(%86,6) idi.Taburculuk sırasında %38,7'sinde anormal nörolojik muayene saptandı.

Sonuç: Çalışmamızda preterm olguların diğer çalışmalara görece fazlalığı nedeniyle en sık etiyolojik neden olarak intrakranial kanama saptanmıştır. HİE ise term bebeklerde en sık etiyolojik neden olarak bulunmuştur. Yenidoğan nöbetlerinde klinik şüphe yönlendirici olsa da, subklinik nöbetlerin varlığı akılda tutulmalıdır. Nöbet varlığı ve tedavisi prognoz açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Yenidoğan nöbetleri, ILAE yenidoğan nöbet sınıflaması, Yenidoğan nöbet etiyolojisi

S-09

Pediyatrik epilepsi cerrahisi vakalarının preoperatif ve postoperatif EEG bulguları ile nöbet sıklığının karşılaştırması: tek merkez deneyimi

Yasemin Topçu[1], Esra Özpınar[1], Betül Kılıç[1], Nejat Akalan[2], Kürşad Aydın[1]

[1]Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İstanbul

[2]Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Ana Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: Epilepsi cerrahisi,ilaca dirençli epilepsili ve epileptojenik lezyonlu çocuklarda uygun olgularda etkili tedavi yöntemlerindendir.Bu çalışmada,kliniğimizde dirençli epilepsiyle cerrahisi yapılan farklı etiyolojik gruptaki çocukların demografik bilgileri,preoperatif/postoperatif EEG bulguları ile nöbet sıklığının karşılaştırılması amaçlandı.

Yöntem: Bu retrospektif değerlendirmede kliniğimizde2016–2021 arasında farklı etiyolojilerle cerrahi uygunan 39 çocuk hasta dahil edilmiştir.Yaş,cinsiyet,nöbetin başlama yaşı,sıklığı,nöbet başlangıcı ile ameliyat arasındaki zaman,epilepsi cerrahisi tipi,preoperatif ve postoperatif ilk bir yıllık EEG bulguları ile cerrahi sonrası nöbet sıklığı değerlendirilmiştir.

Bulgular: Hastaların 21'i(%54)erkek,18'i(%46)kızdı.Nöbet başlama ortalama43 ay(3 gün–15 yıl),operasyon ortalama 8 yaştı(10 ay–17 yıl).Nöbet başlangıcı ile operasyon arasındaki süre ortalama 53 aydı(1 ay–16 yıl).Hastaların4'ünde febril konvülziyon/status mevcuttu.Kortikal gelişim malformasyonları%66.6,tümoral kitleler %28.2,sekonder nedenler%5.1saptandı.Yedi hastada fokal muayene bulgusu mevcuttu.Cerrahi olarak lobektomi(%48.7),lezyonektomi(%41),hemisferotomi/hemisferektomi(3hasta),diskonneksiyon(1hasta)ve kombinasyonları uygulandı.Temporal lobektomi ile amigdalohipokampektomi operasyonu hastaların%33.3'ünde tercih edildi.Komplikasyon olarak bir hastada santral fasyal paralizi gelişti.Preoperatif ve postoperatif EEG monitörizasyonu%91.8(34) oranında yapıldı.Preoperatif EEG monitörizasyon değerlendirmesinde hastaların%55.8'inde iktal epileptik aktivite saptandı.İktal kayıtların% 94.1'inde lateralizasyon,% 76.4'ünde lokalizasyon elde edildi. Kontralateral EEG bulgusu hastaların %17.6'sinde saptandı.Postoperatif ilk 6 ayda çekilen EEG'de(34 hasta)%55.8 interiktal,%14.7 iktal epileptik aktivite gözlendi.Hastaların%91.1'inde nöbetsizlik,nöbet sıklığında yarıdan fazla azalma sağlandı.Postoperatif 6-12 ay arası çekilen EEG'de(26 hasta)%19.2 iktal anormallik saptandı ve %84.6 oranında nöbetsizlik,nöbet sıklığında yarıdan fazla azalma belirlendi.

Sonuç: Epilepsi cerrahisi,çocuklukta farklı etiyolojilere bağlı epilepsi hastalarında,EEG monitörizasyonu ile belirlenen uygun adayların nöbet kontrolünde uygulanabilecek güvenli,etkili tedavi seçeneklerindendir.

Anahtar Kelimeler: EEG monitörizasyonu, pediatrik epilepsi cerrahisi

S-10

SMA Hastalarında Tedavi Yanıtını Belirleyen Çevresel ve Genetik Faktörlerin Değerlendirilmesi

Gülten Öztürk[1], Olcay Ünver[1], Gülcan Akyüz[1], Hakkı Akbeyaz[1], Sermin Özcan[1], Burcu Karakayalı[1], Evrim Karadağ Saygı[2], Almala Pınar Ergenekon[3], Dilşad Türkdoğan[1]

[1]Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nörolojisi

[2]Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon
[3]Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları

Amaç: SMA (Spinal Muskuler Atrofi) hastalığında Nusinersen tedavisinin motor fonksiyonlar ve hastalığın prognozu üzerine olumlu katkısı gösterilmiş olmakla birlikte tedavi yanıtı açısından farklılıklar dikkat çekmektedir. Bu çalışmada merkezimizde Nusinersen tedavisi almakta olan hastaların tedavi yanıtlarının karşılaştırılması ve farklılıklara sebep olabilecek muhtemel etkenlerin belirlenmesi hedeflenmektedir.

Yöntem: Kliniğimizde Nusinersen tedavisi almış olan tüm SMA hastalarının kayıtları retrospektif olarak incelendi. Çalışmaya toplam 101 hasta dahil edildi (Tip1:71 hasta;Tip 2:18 hasta; Tip 3:12 hasta). Hastalar tedavi başlama yaşına göre 5 gruba ayrıldı(Grup1:0-3 ay arası;Grup 2:3-6 ay arası;Grup 3:6-9 ay arası; Grup 4:9-12 ay arası; Grup 5 :12 aydan sonra). SMA'nın klinik tipi, SMN2 kopya sayısı, tedaviye başlangıç yaşı, beslenme ve solunum durumu, tedavi başlangıcı ve dozlar sonrası motor fonksiyon değerlendirmesi (CHOP-INTEND,HFMS) skorları karşılaştırıldı. Hastalar fizyoterapiye erişim ve tedavi seyrinde gelişen komplikasyonlar açısından sorgulandı.

Bulgular: Grup 1 ve 2 de hastanın bazal beslenme ve solunum durumu daha belirleyici iken daha büyük gruplarda etkin fizyoterapiye erişim imkanı ve skolyoz derecesi ile ilişki saptandı. Tip 2 ve 3 hastalarda SMN2 kopya sayısının tedavi yanıtında belirleyici etkisi gösterilemedi. Tüm koşulları benzer olmasına rağmen tedavi yanıtları farklı olan hastalar dikkat çekti.

Sonuç: SMA'da tanıda kullanılan genetik özellikler ve çevresel faktörler haricinde ek genetik belirteçlerin saptanması tedavi prognozunu öngörmekte katkı sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: SMA, tedavi yanıtı, prognoz

S-11

İLACA DİRENÇLİ EPİLEPSİLİ ÇOCUK HASTALARDA CERRAHİ ÖNCESİ FAZ 1 DEĞERLENDİRME SONUÇLARIMIZ ve CERRAHİYE KATKISI

İlknur Cankurt[1], Recep Kamil Kılıç[1], Ayşe Serdaroğlu[1], Tuğba Hirfanoğlu[1], Ebru Arhan[1]

[1]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Epilepsi cerrahisi ilaca dirençli epilepsili çocuklarda önemli bir tedavi seçeneğidir. Cerrahi adayı olan hastaların preoperatif değerlendirmesi; invaziv olmayan Faz 1 değerlendirme ve gerektiğinde invaziv değerlendirmelerin eklendiği Faz 2 çalışmalardan oluşur. Faz 1 değerlendirmede; uzun-süreli skalp video EEG monitorizasyon (USVEM) ve beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) yapılır. 3. Basamak Epilepsi Cerrahi Merkezi olan Video EEG Monitorizasyon Ünitemizde dirençli epilepsili çocuk hastalarda yapılan Faz 1 değerlendirme sonuçları ve prognozu etkileyen değişkenleri belirlemeyi amaçladık.

Yöntem: 2013-2021 arasında Video EEG monitorizasyonda izlenen; cerrahi öncesi değerlendirme yapılan tüm dirençli epilepsili hastalar retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Uzun süreli monitorize(USVEM) edilen 523 hasta verileri retrospektif tarandı; dirençli epilepsi tanısı alan ve epilepsi cerrahisi öncesi değerlendirme yapılan 476 hastanın görüntüleme ve iktal epileptik EEG kayıtları değerlendirildi. 73 hastada (%15.3) MRG'si normaldi. 403 hastanın (%84.6) MRG'de patolojik, 163 hastada (% 34.2) lokalize lezyon mevcuttu. USVEM sonucunda hastaların 330 (%69.3'si) lateralize ve lokalize idi ve 146 (% 30.6) jeneralize/multifokal idi. Epilepsi Cerrahi Konseyinde değerlendirilen 185 (%38.8) hastaya cerrahi kararı alındı. Bu hastaların 123 (%25.8) rezeksiyon cerrahisi yapıldı. 62 hastaya (%13) ise callosotomi uygulandı. Cerrahiye uygun bulunmayan 148(%31) hastaya ise VNS kararı alındı.

Sonuç: Faz1'de lezyon lokalizasyonu yüksek oranda mümkün olabilmiş ve %38 hastaya cerrahi kararı alınabilmiştir.

Anahtar Kelimeler: dirençli epilepsi cerrahi Faz1

S-12

ALDH7A1 gen mutasyonu ilişkili pridoksin bağımlı epilepsi: Tek merkez deneyimi

Leman Tekin Orgun[1], İlknur Erol[1], Elif Perihan Öncel[1], Şeyda Beşen[1], Sevcan Tuğ Bozdoğan[2]

[1]Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Dr.Turgut Noyan Araştırma ve Uygulama Merkezi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, Adana

[2]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tibbi Genetik Ana Bilim Dalı, Adana

Amaç: ALDH7A1 genindeki mutasyonlar sonucu oluşan pridoksin bağımlı epilepsi (PBE) hayatın ilk aylarında başlayan, antiepileptiklere cevapsız ancak pridoksin tedavisine dramatik yanıtlı nöbetlerle karakterize oldukça nadir bir metabolik epilepsidir. Kliniğimizde ALDH7A1 ilişkili PBE tanısı ile izlenen olgular, akraba evliliğinin yaygın olduğu ülkemizde ALDH7A1 ilişkili PBE'nin tahminimizden daha sık olabileceğine dikkat çekmek amacı ile sunulmuştur.

Yöntem: Kasım 2010- Eylül 2021 tarihleri arasında Başkent Üniversitesi Adana Hastanesi Çocuk Nörolojisi Kliniği'nde PBE tanısı konulan ve ALDH7A1 gen mutasyonu saptanan olguların demografik, klinik ve laboratuvar özellikleri retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Ortanca yaşı 6,3 yıl (4 ay-11,9 yıl) olan 6 kız, 6 erkek toplam 12 olgu değerlendirildi. Nöbet başlangıç yaşı 1-7 günler arasındaydı. Beş hastamızda ise infantil dönemde nöbetleri başlayan ve kaybedilen kardeş öyküsü vardı. Hastaların PBE tanısı alma yaşı 15 gün ile 4 yıl arasında değişmekte olup, üç hasta hastanemize daha ilk başvurusunda tanı almıştı. Olguların hepsinde ALDH7A1 geninde homozigot mutasyon varlığı gösterildi ve tedavi ile nöbet kontrolü sağlandı. Klinik takip sürecinde altı hastada aralıklı olarak tedavilerini kestikleri dönemde nöbetlerinin tekrarladığı görüldü.

Sonuç: Hastalarımız gibi erken başlangıçlı ve antiepileptik tedavilere dirençli nöbetleri olan hastalarda PBE mutlaka akla gelmelidir. Tedavinin erkenden başlanması hem nöbet kontrolünün sağlanması, hem de hastaların nörolojik gelişimlerinin olumlu etkilenmesi açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Epilepsi, piridoksin, infantil nöbet, ALDH7A1 geni

S-13

Ratlarda oluşturulan siyatik sinir hasarının tedavisinde rapamisin ve gabapentin tedavi yöntemlerinin etkinliğinin karşılaştırılması

Mehmet Canpolat[1], Halis Ali Çolpak[6], Dilek Günay Canpolat[5], Gözde Özge Önder[4], Mehmet Fatih Yetkin[2], Arzu Hanım Yay[4], Gözde Ertürk Zararsız[3], Sefer Kumandaş[1]

[1]Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kayseri
[2]Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Kayseri
[3]Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyoistatistik Anabilim Dalı, Kayseri
[4]Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Histoloji ve Embriyoloji Anabilim Dalı, Kayseri
[5]Erciyes Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi, Ağız Diş Ve Çene Cerrahisi Anabilim Dalı, Anesteziyoloji ve Reanimasyon Uzmanı, Kayseri
[6]Alanya Alaaddin Keykubat Üniversitesi, Diş Hekimliği Fakültesi, Ağız Diş Ve Çene Cerrahisi Anabilim Dalı, Antalya

Amaç: Çalışmamızda ratlarda oluşturulan siyatik sinir hasar modelinde farklı dozlarda rapamisin ve gabapentinin tedavi edici etkilerini karşılaştırmayı amaçladık.

Yöntem: Çalışma grupları; kontrol grubu, sham grubu Rapamisin yüksek doz (RAPA-Y), Rapamisin düşük doz (RAPA-D) ve Gabapentin (GBP) olacak şekilde planlandı. Ayrıca ilaçların hazırlanmasında kullanılan çözücünün (DMSO) sinir hasarındaki etkisini incelemek üzere DMSO grubu ve DMSO+sinir hasarı grubu oluşturuldu. Siyatik sinir hasarından sonra 30 gün boyunca medikal tedaviler intraperitoneal olarak uygulandı. 31.gün ratlarda sinir hasarını değerlendirmek için elektrofizyolojik testleri yapıldı ve hemen ardından sakrifiye edilerek siyatik sinir örnekleri alındı ve histomorfometrik incelemeler yapıldı.

Bulgular: Akson çapı, akson sayımları, NF ve S100 immunyoğunluğuna göre gruplar arasında yapılan karşılaştırma sonuçlarına göre anlamlı bir farklılık saptandı ($p<0.001$).Tedavi grupları arasında kontrol grubuna yakın en yüksek akson çapı değerleri RAPA-D grubunda elde edildi. Akson sayımı açısından kontrol grubuna yakın en iyi değer tedavi grupları içinde GBP grubunda elde edildi. RAPA-D grubunun NF ve S100 immunyoğunluklarının GBP grubuna benzer olduğu saptandı. RAPA-D grubunda S100 immunyoğunluğu kontrol grubuna daha yakın bir değer olarak saptandı. Tedavi gruplarında en yüksek iletim hızı ve kontrol grubuna en yakın distal latans değerleri RAPA-D grubunda saptandı.

Sonuç: Elektrofizyolojik ve histolojik bulgular siyatik sinir hasarı oluşturulan ratlarda düşük doz rapamisin tedavisininin umut vadeden ve gabapentin tedavisine alternatif olduğunu göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: sinir hasarı, gabapentin, rapamisin, rejenerasyon

S-14

Ön fontaneli erken kapanan sağlıklı çocukların nörogelişimsel izlem sonuçları: Normalin varyasyonu mu?

Meltem Çobanoğulları Direk[1], Khatuna Makharoblidze[1], Asena Ayça Özdemir[2], Burçin Gönüllü Polat[1], Çetin Okuyaz[1]

[1]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Mersin
[2]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Biyoistatistik ve Tıbbı Bilişim Anabilim Dalı, Mersin

Amaç: Fontaneli erken kapanan sağlıklı çocukların nörogelişimsel durumlarını değerlendirmek.

Yöntem: Vakaların retrospektif olarak seçildiği bu gözlemsel çalışmaya 2015-2019 tarihleri arasında Mersin Üniversitesi Çocuk Nöroloji Polikliniğine fontanelin erken kapanması şikayetiyle başvuran 40 (20 M, 20 F) çocuk dahil edildi. Dismorfik bulguları, mikrosefalisi, kranisinoztosis, hipoksik iskemi, enfeksiyon, metabolik disorders, intrakranial hemoraji, epilepsi, endokrin problemler, ek konjenital anomalileri, IUGR, prematürite ya da postmatürite öyküsü olan çocuklar çalışma dışı bırakıldı. Dahil edilme ve dışlanma kriterlerimizi karşılayan 40 fontaneli erken kapanan, yaş, cinsiyet ve sosyokültürel düzeyleri benzer 40 fontaneli zamanında kapanan çocuğa Bayley III testleri uygulandı, sonuçları karşılaştırıldı.

Bulgular: Çalışma grubumuzda kontrol grubuna göre Bayley III ile bilişsel (p=0,030) ve motor alanlarda (p=0,007) geri olduğu tespit edildi. Ayrıca Bayley III tanımlayıcı skor dağılımlarına baktığımızda hiç bir alanda çalışma grubu çok düşük skor olmamasına rağmen motor alanda anlamlı gerilik sağtandı (p=0,005). Fontanelin 1-3 ay veya 4-6 ay arasında kapanmasının test sonuçlarını etkilemediği bulundu.

Sonuç: Çalışmamız literatürdeki fontaneli erken kapanan normalin varyasyonu olduğunu düşünülen hasta grubuyla Bayley III kullanılarak yapılan ilk çalışmadır. Bulgularımız bu çocuklarda özellikle motor alan olmak üzere bilişsel geriliğinde gelişebileceğini işaret etmektedir. Sonuçlarımıza göre fontaneli erken kapanan çocuklar nörobilişsel ve gelişimsel yönden takip edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: anterior fontanel, erken kapanma, Bayley III, nörogelişim

S-15

Çocukluk çağı kanserlerinde takip ve tedavi sırasında oluşan nörolojik komplikasyonların prospektif olarak değerlendirilmesi

Meral Karadağ[1], Gülnar Azimova[2], Rıdvan Selen[1], Bilge Özgör[1], Serdal Güngör[1]

[1]İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Malatya
[2]İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Malatya

Amaç: Bu çalışmadaki amacımız çocukluk çağı kanserlerinde tedavi süresince oluşan nörolojik komplikasyonların araştırılmasıdır.

Yöntem: Ocak 2018-Haziran 2020 tarihleri arasında İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematoloji-Onkoloji bölümünde tanı alan, takip ve tedavi edilen 108 kanserli çocukta nörolojik komplikasyonlar ve predispozan faktörler prospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Hastaların yaş ortalaması 8,6±5,1 yıl, 59'u (%54,6) erkek, 49'u (%45,6) kızdı. Çalışmaya dahil edilen 34 hastada (%31,4) toplam 57 nörolojik komplikasyon saptandı. En sık görülen nörolojik komplikasyonlar: motor anormallik, bilinç değişiklikleri, konvülziyon, duyu bozukluğu, görme bozukluğu, baş ağrısı ve psikiyatrik sorunlardır. Akut lenfoblastik lösemili (ALL) hastalarda en sık motor anormallik, bilinç bulanıklığı, duyu bozukluğu ve konvülziyon, lenfomalı hastalarda depresyon, bilinç bulanıklığı, baş ağrısı, görme bozukluğu saptandı. En sık nedenleri kemoterapötik ilaçlar, elektrolit bozuklukları ve serebrovasküler olaylardı. Nörolojik komplikasyonlarla mortalite arasında anlamlı ilişki saptanmadı. Serebrovasküler olay, fasiyal paralizi, SSS enfeksiyonu, Posterior Reversibl Ensefalopati Sendromu (PRES) mortalite için önemli risk faktörleri arasında yer aldı.

Sonuç: Çocukluk çağı kanserlerinde; primer hastalığın kendisine ya da uygulanan tedavilere bağlı olarak nörolojik komplikasyonlar sık gelişmektedir. Antineoplastik ilaçların nörolojik yan etkileri göz önünde bulundurularak doz ayarının doğru yapılması, elektrolit bozukluklarının ve sitopenilerin dikkatli incelenmesi nörolojik komplikasyon oluşma riskini azaltmaktadır.

Anahtar Kelimeler: "Çocukluk çağı kanserleri", "Nörolojik komplikasyon", "Prognoz"

S-16

On Yıllık Dönemde Kesin/Olası Otoimmün Ensefalit Tanısı Alan Hastaların Değerlendirmesi

Merve Öztürk[1], Ömer Karaca[1], Adnan Deniz[1], Defne Alikılıç[1], Mesut Güngör[1], Bülent Kara[1]

[1]Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: Otoimmün ensefalit subakut başlangıçlı bellek bozukluğu, konfüzyon ve sık nöbetlerle karakterize paraneoplastik ya da immünolojik etyolojili bir hastalık grubudur. Bu çalışmada otoimmün ensefalit tanısıyla izlenen olgularımızın etyolojik, klinik, radyolojik, elektrofizyolojik ve prognostik özelliklerinin tartışılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmaya Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Kliniği'nde 2011-2021 yılları arasında izlenen, kesin veya olası otoimmün ensefalit tanısı alan olgular alınmıştır. Olguların klinik, laboratuvar, nörogörüntüleme, elektroensefalogram bulguları, tedavide kullanılan ilaçlar, tedavi yanıtları ve erken/geç dönem nörolojik prognozları sunulacaktır.

Bulgular: Yaş ortalaması 9,7 olan toplam 28 olgu (10 kız, 18 erkek) kesin/olası otoimmün ensefalit tanısı aldı. En sık başvuru nedenleri nöbet, bilinç değişikliği ve hafıza sorunlarıydı. Dört olguda anti-NMDA pozitif, anti-NMDA pozitifliği olan olgulardan birinde anti-Hu pozitif, bir olguda anti-GAD pozitif bulundu, diğer olgular seronegatifti. Bir olguya Hashimoto ensefalopatisi tanısı kondu. Yedi hastanın beyin MR incelemesinde otoimmun ensefalitle ilişkili olabilecek tutulum vardı. Üç olgunun MR bulguları limbik ensefalitle uyumluydu. Klinik izlemde en sık devam eden şikayet epileptik nöbetler ve öğrenme güçlüğüydü.

Sonuç: Otoimmün ensefalit tanılı hasta grubumuzu ağırlıklı olarak seronegatif, olası tanı kriterlerini taşıyan olguların oluşturduğu dikkati çekmiş olup, tanıda gecikmenin nörolojik prognozu olumsuz etkileme riski dikkate alındığında, erken tanı için yüksek klinik şüphenin önemi görülmektedir.

Anahtar Kelimeler: otoimmün ensefalit, anti-NMDA, limbik ensefalit

S-17

Epilepsili olgularda TARC, CX3CL1, sICAM5, IRF5, and Septin 7 düzeylerinin ve levetirasetamın bu moleküller üzerine olan etkilerinin incelenmesi

Müge Ayanoğlu[1], Özge Çevik[2], Ömer Erdoğan[2], Ayşe Tosun[1]

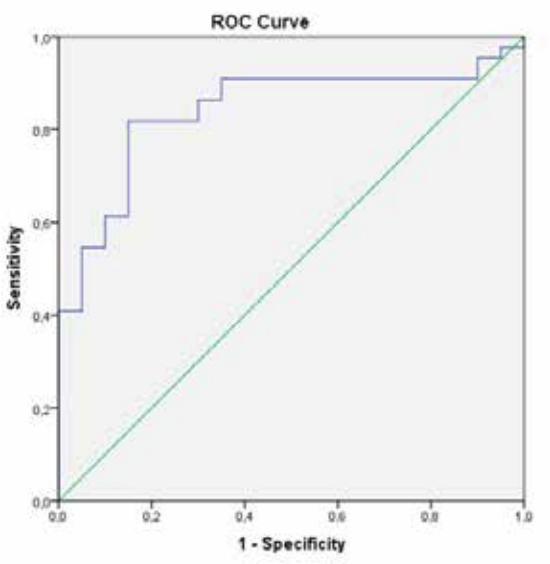
[1]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[2]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Biyokimya Anabilim Dalı

Amaç: i)Çocuklarda epilepsi ve inflamasyon arasındaki ilişkiyi TARC, sICAM5, CX3CL1, IRF5 düzeylerinin analizi ile, ii)epilepsinin sinaptogenezde rol oynayan septin 7 düzeyleri üzerine olan etkilerini, iii) levetirasetamın bu moleküller üzerine etkilerini incelemek

Yöntem: Çalışmaya epilepsi tanılı (tek ilaçla kontrol altına alınmış ve dirençli epilepsili) ve sağlıklı bireyler dahil edildi. Demografik özellikler, hastalık süreleri ve tedaviler not edildi. Epilepsi tanılı olgular levetirasetam alıp almamalarına göre iki alt gruba daha ayrıldı.

Bulgular: Tek ilaçla kontrol altına alınmış epilepsi 23, dirençli epilepsi 20 ve sağlıklı kontrol grubu 21 olgudan oluşmaktaydı. TARC seviyeleri sağlıklı kontrol grubunda her iki epilepsi grubu ile karşılaştırıldığında anlamlı olarak daha düşüktü. Levetirasetam kullanmayan grupta TARC seviyeleri, hem sağlıklı hem de levetirasetam kullanan gruba göre anlamlı olarak daha düşüktü. Septin 7 seviyeleri dirençli epilepsi grubunda tek ilaç kullanan gruba göre anlamlı olarak daha düşüktü. Hastalık süresi, ortalama nöbet süresi ve septin 7 seviyeleri arasında negatif korelasyon saptandı. CX3XL1 seviyeleri levetirasetam almayan grupta sağlıklı kontrol grubuna göre anlamlı olarak daha düşüktü.

Epileptik çocuklar ve sağlıklı kontrol grubundaki TARC düzeylerine ilişkin ROC eğrisi



Tek ilaçla kontrol altına alınmış epilepsi, dirençli epilepsi ve sağlıklı kontrol grubunda demografik verilerin, sitokin ve kemokin seviyelerinin karşılaştırılması

	Sağlıklı kontrol (n=21)	Tek ilaçla kontrol altına alınmış epilepsi (n=23)	Dirençli epilepsi (20)	p-değeri
Yaş	141.50 (64.00)	146.00 (70.00)	92.00 (100.50)	0.087
Kız Erkek	13 (61.9%) 8 (38.1%)	11 (47.8%) 12 (52.2%)	12 (60.0%) 8 (40.0%)	0.591
Hastalık süresi (ay)	0	36.00 (36.00)	68.00 (72.50)	0.009
CX3CL1* (pg/mL)	158.94 ± 60.69	118.31 ± 65.03	121.78 ± 58.57	0.066
TARC* (pg/mL)	0.44 ± 0.17	0.75 ± 0.30	0.88 ± 0.19	<0.0001
sICAM5** (ng/mL)	412.90 (478.41)	328.68 (250.21)	523.67 (297.09)	0.272
Septin7** (ng/mL)	0.83 (0.26)	0.92 (0.48)	0.73 (0.19)	0.011
IRF5** (ng/mL)	0.51 (0.05)	0.50 (0.11)	0.48 (0.14)	0.298

TARC seviyeleri her iki epilepsi grubunda da sağlıklı kontrol grubuna göre anlamlı olarak daha düşük saptandı. Septin 7 seviyeleri dirençli epilepsi grubunda tek ilaçla kontrol altına alınmış epilepsi grubuna göre anlamlı olarak daha düşük saptandı.

Levetirasetam alan epilepsi, levetirasetam almayan epilepsi ve ve sağlıklı kontrol grubunda demografik verilerin, sitokin ve kemokin seviyelerinin karşılaştırılması

	Sağlıklı kontrol grubu (n=21)	Levetirasetam almayan epilepsi grubu (n=16)	Levetirasetam alan epilepsi grubu (n=27)	p-değeri
Yaş (ay)	143.28 ± 42.34	126.81 ± 49.77	125.29 ± 54.23	0.900
Kız Erkek	13(61.9%) 8 (36.1%)	10 (62.5 %) 6 (37.5%)	13 (48.1 %) 14 (51.9%)	0.536
Hastalık süresi	0	63.00 (99.75)	45.00 (36.00)	<0.0001
Cx3XL1** (pg/mL)	164.29 (115.03)	111.71 (65.80)	129.31 (96.87)	0.040
TARC * (pg/mL)	0.44 ±0.17	0.94 ± 0.19	0.72 ± 0.27	<0.0001
sICAM5** (ng/mL)	412.90 (478.41)	416.81 (341.98)	425.87 (470.98)	0.386
Septin7** (ng/mL)	0.83 (0.26)	0.87 (0.29)	0.81 (0.42)	0.980
IRF5** (ng/mL)	0.51 (0.05)	0.48 (0.04)	0.50 (0.25)	0.145

TARC seviyeleri levetirasetam almayan grupta, levetirasetam alan gruba ve sağlıklı kontrol grubuna göre anlamlı olarak daha yüksekti.

TARC seviyeleri ile klinik ve laboratuvar parametreleri arasındaki ilişki

	n	Spearman korelasyon katsayısı	p-değeri
Yaş	43	-0.122	0.435
Hastalık başlangıç yaşı (ay)	43	0.514	0.428
Hastalık süresi (ay)	43	0.102	0.716
Ayda ortalama nöbet sayısı	20	-0.178	0.452
Ortalama nöbet süresi	20	0.076	0.749
Ayda ortalama nöbet sayısı x Ortalama nöbet süresi x hastalık süresi	20	0.169	0.279
CX3XL1 (pg/mL)	43	-0.002	0.989
sICAM5 (ng/mL)	43	0.270	0.080
Septin 7 (ng/mL)	43	-0.037	0.812
IRF5 (ng/mL)	43	-0.013	0.933

TARC seviyeleri ile demografik veriler ve laboratuvar parametreleri arasında anlamlı korelasyon saptanmadı

Cx3CL1 seviyeleri ile demografik veriler ve laboratuvar parametreleri arasındaki ilişki

	n	Speraman korelasyon katsayısı	p- değeri
Yaş (ay)	43	0.187	0.230
Hastalık başlangıç yaşı (ay)	43	0.195	0.210
Hastalık süresi (ay)	43	0.102	0.716
Ayda ortalama nöbet sayısı	20	-0.365	0.164
Ortalama nöbet süresi	20	-0.146	0.539
Ayda ortalama nöbet sayısı x Ortalama nöbet süresi x Hastalık süresi	20	0.021	0.894
TARC (pg/mL)*	43	-0.002	0.989
sICAM5 (ng/mL)**	43	0.722	<0.0001
Septin 7 (ng/mL)**	43	0.293	0.057
IRF5 (ng/mL)**	43	0.423	0.005

CX3CL1 seviyeleri ile IRF5 ve sICAM5 düzeyleri arasında pozitif korelasyon saptandı.

Septin 7 seviyeleri ile demografik veriler ve laboratuvar parametreleri arasındaki ilişki

	n	Spearman korelasyon katsayısı	p-değeri
Yaş (ay)	43	-0.52	0.739
Hastalık başlangıç yaşı (ay)	43	0.287	0.062
Hastalık süresi (ay)	43	-0.576	<0.0001
Ayda ortalama nöbet sayısı	20	0.218	0.356
Ortalama nöbet süresi (saniye)	20	-0.514	0.020
Ayda ortalama nöbet sayısı x Ortalama nöbet süresi x hastalık süresi	20	-0.449	0.003
CX3XL1** mg/dL	43	0.293	0.057
TARC* mg/dL	43	-0.037	0.812
sICAM5** mg/dL	43	0.109	0.456
IRF5** mg/dL	43	0.369	0.015

Septin 7 seviyeleri ile hastalık ve nöbet süreleri arasında negatif korelasyon saptandı.

Epileptik çocuklar ve sağlıklı kontrol grubundaki TARC düzeylerine ilişkin ROC analiz sonuçları

	AUC	Güven aralığı Alt sınır	Güven aralığı Üst sınır	p-değeri
TARC (pg/mL)	0.841	0.740	0.942	<0.0001

0.58 pg/ml üzerindeki TARC seviyeleri %81.8 duyarlılık ve %84.0 özgüllükle epilepsiye işaret eder

Sonuç: i)TARC'ın epilepsi patogenezinde rol oynadığını, ii)ilaca dirençlilik, uzun hastalık süresi ve uzun nöbet süresinin septin 7 seviyelerinde düşüklüğe yol açtığını, iii)levetirasetamın TARC ve CX3CL1 seviyelerini etkilediğini saptadık. TARC, CX3XL1 ve levetirasetam arasındaki bu etkileşim levetirasetamın bilinen anti-inflamatuvar ve nöroprotektif etkilerini açıklamaya katkı sağlayabilir.

Anahtar Kelimeler: Epilepsi, TARC, sICAM5, CX3CL1, IRF5, Septin 7

S-18

Pediyatrik hastalarda COVID-19 ilişkili nörolojik semptomların değerlendirilmesi:tek merkez deneyimi

Olgay Bildik[1], Nihal Olgaç Dündar[2], Atilla Ersen[1], Günce Başarır[1], Sema Bozkaya Yılmaz[1], Fatma Kuşgöz[1], Aslıhan Şahin[3], Dilek Yılmaz Çiftdoğan[4], Pınar Gençpınar[2]

[1]SBÜ Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İzmir
[2]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, İzmir
[3]SBÜ Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği, İzmir
[4]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İzmir

Amaç: Çin'in Wuhan kentinde başlayan COVID-19 salgını günümüzde tüm dünyayı etkileyen bir pandemi olarak görülmektedir.COVID-19 pandemisinin başında pediatrik popülasyonun asemptomatik veya hafif semptomatik olduğu bildirilmişti,ancak virüsün yeni varyasyonlarının ortaya çıkmasıyla pediyatrik hastalar ; solunumsal,gastrointestinal , nörolojik ve multisİstem inflamatuar sendrom (MIS-C) gibi multisistemik ciddi komplikasyonlar ile karşımıza çıkmaktadır(1). Pediyatrik yaş grubunda COVID-19 enfeksiyonuna bağlı olarak baş ağrısı, tad ve koku kaybı, miyalji,periferik fasyal paralizi,konvulsiyon,epileptik nöbet sıklığında artış,baş dönmesi(vertigo), guillain barre sendromu(GBS), gibi nörolojik semptomlar görülebilmektedir(2).

Yöntem: SBÜ Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi'nde Mart2020-Mart2021 tarihleri arasında COVID pozitif olan 0-18 yaş arası toplam 925 hasta incelendi

Bulgular: Nörolojik semptomlar 524 hastada(%56,6) görüldü.En sık görülen semptomlar tat ve/veya koku kaybı %24 (n=222), başağrısı %16,5 (n=118) idi. 93 hastada (%10) birden fazla semptom gözlendi. Febril enfeksiyonla ilişkili epilepsi sendromu(FIRES) 1 hastada(%0,001), akut motor ve sensorial aksonal nöropati (AMSAN) 1 hastada (%0,001),leş kokusu(parozmi) 1 hastada (%0,001) ve (MIS-C) 1 hastada (%0,001) saptandı.

Sonuç: COVID-19 enfeksiyonu geçiren pediyatrik hastalarda nörolojik semptomların sık görülmesi hastaların klinik takip ve izleminde dikkatli olunması açısından önemlidir.Çalışmamız literatürde bildirilen çalışmalar yanında ülkemizde bildirilen geniş vaka serisi olması ile önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: COVID-19, nörolojik tutulum, Febril enfeksiyonla ilişkili epilepsi sendromu(FIRES), akut motor ve sensorial aksonal nöropati (AMSAN), Çocuklarda multisistem inflamatuar sendrom(MIS-C)

S-19

Rolandik Epilepsili Hastalarda Korpus Kallozum Kalınlığının Prognoza Etkisi

Özge Dedeoğlu[1], Hilal Altaş[1], Deniz Yılmaz[1], Esra Gürkaş[1], Başak Gülleroğlu[2], Seçil Ekşioğlu[2], Neşe Çıtak Kurt[1]

[1]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü, Ankara, Türkiye
[2]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Radyoloji, Ankara, Türkiye

Amaç: Rolandik epilepsili hastalarda bilişsel gelişim üzerinde olumsuz etki ve tedaviye kötü yanıtla seyreden grubun erken teşhisi, alternatif tedavileri planlamak ve prognozu öngörebilmek için önemlidir. Bu çalışmada korpus kallozum boyutlarının, rolandik epilepsi prognozunu tahmin etmek için potansiyel bir biyobelirteç olarak kullanılabilme olasılığını araştırdık.

Yöntem: Yöntem: 4 - 12 yaş arasında rolandik epilepsi tanısı alan 68 hasta ve nonspesifik nedenlerle beyin MRG çekilen aynı yaş grubunda 42 kontrol hasta çalışmaya alındı. 6 ay içinde ikiden fazla nöbet geçirenler tedaviye yanıtsız olarak değerlendirildi. Korpus kallozum uzunluğu ve kalınlığı ölçüldü; EEG bulguları ve tedavi yanıtına göre karşılaştırıldı.

Bulgular: Epilepsi hastalarının demografik ve klinik verileri Tablo 1' de özetlenmiştir. Hasta ve kontrol grubu arasında korpus kallozum uzunluğu açısından istatistiksel olarak anlamlı farklılık bulunmamıştır (p=0.058). Epilepsi hastalarında genu ve isthmusun daha ince olduğu saptanmıştır (p=0.023, p<0.001). Tedaviye kötü yanıtlı olan hastalarda ise isthmus ve spleniumun tedaviye iyi yanıtlı veya nöbet geçirmeyen hastalara göre daha ince olduğu tespit edilmiştir (p=0.005, p<0.001). ESES olan ve olmayan hastalar arasında korpus kallozum uzunluk ve kalınlıkları arasında fark saptanmamıştır.

Tablo 1.Hastaların demografik ve klinik verileri

	Toplam(n=68)
Yaş (ay) †	78.3 ± 21.5
Cinsiyet §	
Erkek	42 (61.8)
Kız	26 (38.2)
Nöbet sıklığı (/6 ay) §	
<2	42 (61.8)
≥2	26 (38.2)
EEG bulguları §	
Normal EEG	17 (25.0)
Fokal epileptik aktivite	29 (42.6)
Bilateral epileptiform deşarjlar	5 (7.4)
Jeneralize epileptik aktivite	2 (2.9)
Uykuda elektriksel status epileptikus	15 (22.1)
Antiepileptik Sayısı‡	
<2 §	50 (73.5)
≥2 §	18 (26.5)

†: ortalama ± standard deviasyon, §: n (%), ‡: median [min-max]

Sonuç: Fokal epilepsili hastaların nörogörüntüleme incelemesinde fokal bağlantıdaki artışla birlikte azalmış network bağlantıların olduğu tespit edilmiştir. Korpus kallozumun özel bölgelerinde kalınlığındaki incelme rolandik epilepsili hastalarda tedaviye yanıtta yol gösterici olabilir.

Anahtar Kelimeler: Rolandik epilepsi, Korpus kallozum, Biyobelirteç

S-20

Edinsel Demiyelinizan Hastalıklar: Tek Merkez Deneyimi

Pembe Gültutan[1], Deniz Yılmaz[1], Esra Gürkaş[1], Ayşe Özdemir Gökçe[2], Ayşe Seçil Ekşioğlu[2], Pınar Nalçacıoğlu Memiş[3], Ayşegül Neşe Çıtak Kurt[1]

[1]Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği
[2]Ankara Şehir Hastanesi Radyoloji Kliniği
[3]Ankara Şehir Hastanesi Göz Hastalıkları Kliniği

Amaç: Edinsel demiyelinizan hastalıklar, merkezi sinir sisteminin monofazik ya da ataklarla seyreden inflamatuvar hastalıklarıdır. Bu retrospektif çalışmada, edinsel demiyelinizan hastalık tanısı alan hastaların klinik, laboratuvar ve görüntüleme bulguları ile aldıkları tedaviyi ve izlem sonuçlarını belirlemeyi amaçladık.

Yöntem: Ocak 2020- Eylül 2021 tarihleri arasında Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Nöroloji Bölümü'ne başvuran ayaktan ve yatan hastalar dahil edilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya 45 hasta dahil edildi. Hastaların 31'i kız (%69), 14'i erkek (%31); ortalama yaşı 14 ±1,1 yıldı. Hastaların en sık başvuru yakınmaları sırasıyla parestezi, görme problemleri ve güçsüzlüktü. 11 hastada en az bir relaps görüldü. Yirmidokuz hasta multiple skleroz, beş hasta optik nörit, dört hasta MOG antikor ilişkili demiyelinizan hastalık, üç hasta radyolojik izole sendrom, üç hasta transvers miyelit, bir hasta akut dissemine ensefalomiyelit tanıları ile takip edildi. IgG indeksi 36 hastada bakılmış olup %80,5 'inde(n=29) yüksek bulundu. Oligoklonal Bant (OKB) pozitifliği %57,1(20/35) saptandı. Hastaların takip süresi ortalama 1.5 yıl idi (1 ay-8 yıl). Çoğu hastamızın izlem sonuçları iyi olsa da transvers miyelit tanısı alan 3 hastanın sekel nörolojik bulgusu mevcuttu.

Sonuç: Demiyelinizan hastalıklar çocukluk çağında giderek artan sıklıkta tanımlanan, hızlı tanı ve tedavi gerektiren nörolojik hastalıklardır. Bu hastaların uzun süreli takipleri tanının netleştirilmesi ve tedavinin planlanması açısından önem taşır.

Anahtar Kelimeler: demiyelinizan hastalık, çocuk, multiple skleroz, optik nörit

S-21

Prepubertal non-epileptik ratlarda zonizamid, sultiam, lakozamid, klobazam ve rufinamid antiepileptik ilaçların kronik kullanımının over dokusunda folikülogenezis üzerine olan etkilerinin incelenmesi

Pınar Özkan Kart[1], Seren Gülşen Gürgen[2], Gülnur Esenülkü[1], Beril Dilber[1], Nihal Yıldız[1], Uğur Yazar[3], Elif Acar Arslan[1], Tülay Kamaşak[1], Sevim Şahin[1], Hayrunnisa Yeşil[2], Ali Samet Topsakal[3], Ali Cansu[1]

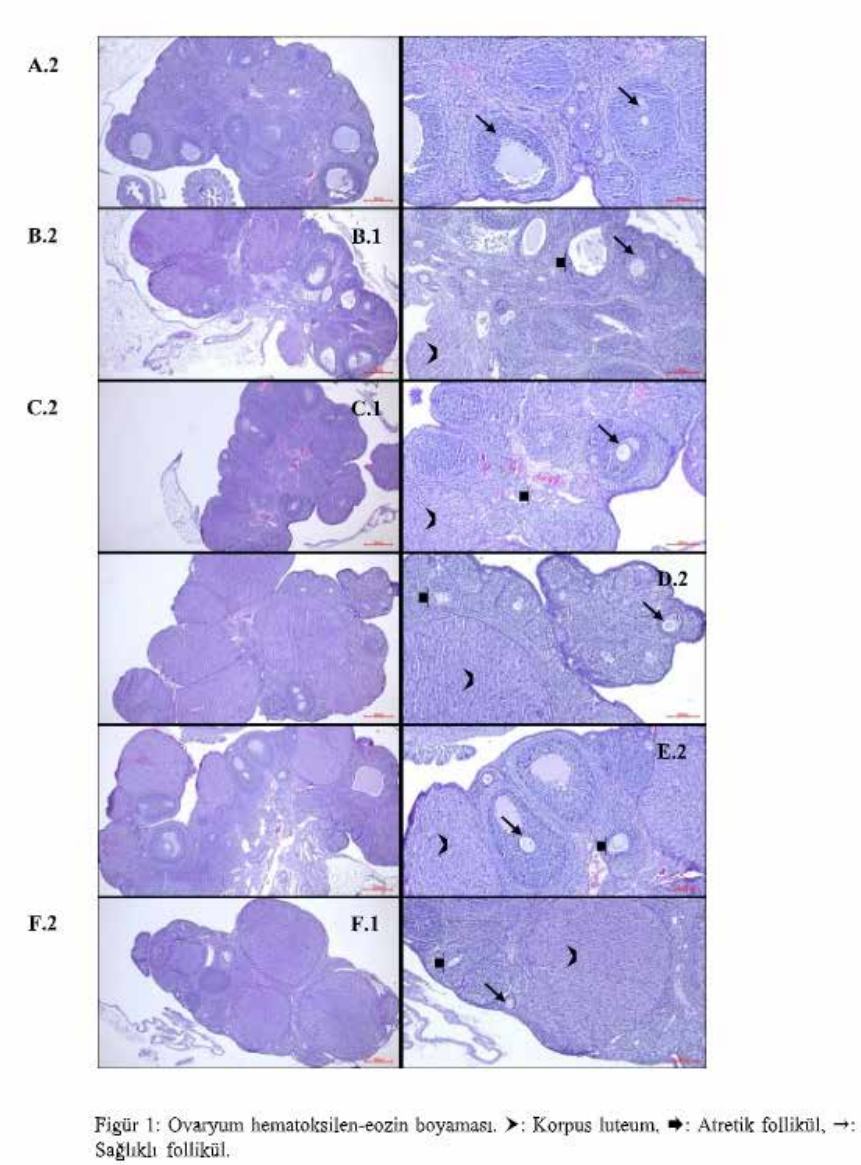
[1]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Trabzon
[2]Celal Bayar Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Histoloji Embriyoloji Bölümü, Manisa
[3]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Ana Bilim Dalı, Trabzon

Amaç: Epilepsili hastalarda epileptik aktivite ve antiepileptik ilaçlar (AEİ) nöroendokrin sistemi etkilemektedir. AEİ'lar seks steroid hormonlarının metabolizmasını değiştirerek gonadal toksisiteye yol açabilmekte, reprodüktif ve psikiyatrik/psikososyal bozukluklara neden olabilmektedir. Çalışmamızda yeni ve eski nesil AEİ'ın prepubertal non-epileptik ratlarda kullanımının over dokusu üzerinde apoptotik ve immünohistokimyasal hasarlanmayı incelemeyi hedefledik.

Yöntem: Deneysel çalışmamızda 21-24 günlük prepubertal Wistar sıçanları kullanıldı. Onarlı gruplar halinde altı grup belirlendi. Doksan gün boyunca 12 saat arayla AEİ'lar ve kontrol solüsyonu gavajla uygulandı. Hiçbir sıçan çalışma dışı bırakılmadı. Östrus siklusundaki ratlar, sakrifiye edildi, over dokuları formalin solüsyonuna yerleştirildi. İmmünohistokimyasal ve apoptoz (TUNEL) protokolleri uygulandı.

Bulgular: Kontrol grubunun sağlıklı folikül sayısı anlamlı yüksek saptanırken, korpus luteum sayısı önemli derecede düşük bulundu ($p<0,001$;Tablo 1;Şekil-1 ve 2). TUNEL pozitif apoptotik folikül sayısı zonisamid, sultiam, klobazam gruplarında istatistiksel olarak anlamlı yüksekti ($p<0,001$) Tablo 1). TUNEL pozitif granüloza hücreleri, AEİ grubunda anlamlı yüksek bulundu ($p<0,001$). GDF-9 (Büyüme Farklılaşma Faktörü-9), EGF (Epidermal büyüme faktörü), IGF-1 (İnsülin benzeri büyüme faktörü-1) immunohistokimyasal etiketleme için kontrol grubunun ovaryum multilaminar primer follikül granüloza hücrelerinde oldukça kuvvetli immunoreaksiyon izlenirken ve AEİ gruplarında zayıftan ortaya değişen immünoreaksiyon izlendi (($p < 0,001$; Tablo 2; Şekil-3).

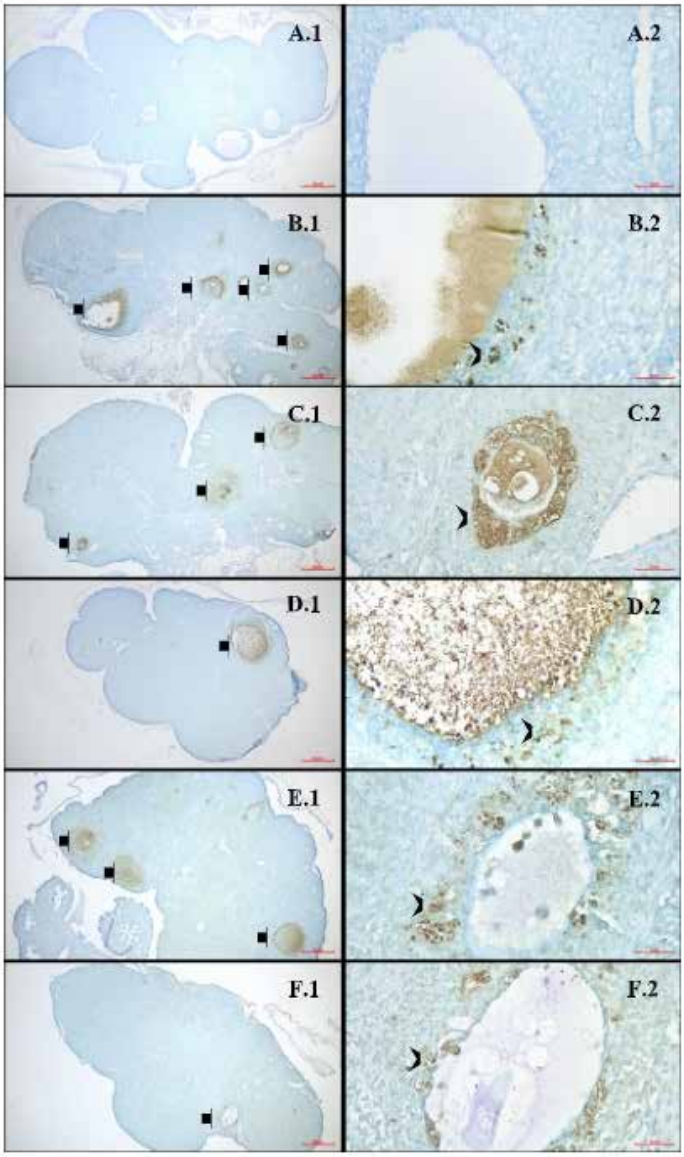
Şekil-1: Ovaryum hematoksilen-eozin boyaması



Figür 1: Ovaryum hematoksilen-eozin boyaması. ➤: Korpus luteum, ➡: Atretik follikül, →: Sağlıklı follikül.

Kontrol (A), ZNS (B), STM (C), LCM (D), CLB (E), RUF (F). Tüm ovaryum dokusu (1) (x40) Bar = 30µm, (2) (X100) Bar = 200µm.

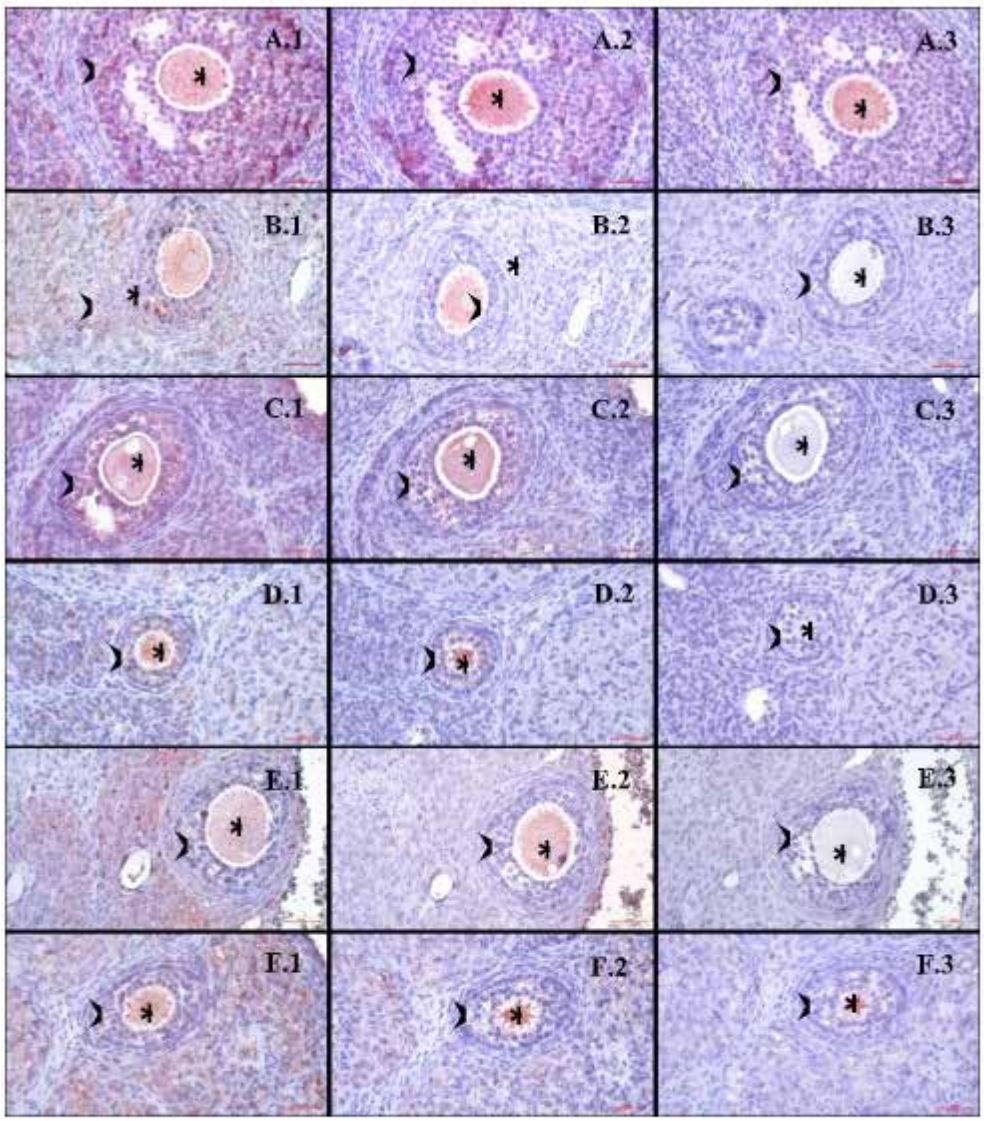
Şekil-2: Ovaryum Tunel boyaması.



Ovaryum Tunel boyaması. ➡: Atretik follikül, ➤: Tunel pozitif hücreler. Kontrol

Şekil-2:Kontrol (A), ZNS (B), STM (C), LCM (D), CLB (E), RUF (F). Tüm ovaryum dokusu (1) (x40) Bar = 30µm, (2) (X40) Bar = 4µm.

Şekil-3: Ovaryum multilaminer primer follikül immunohistokimya boyaması.



Ovaryum multilaminer primer follikül immunohistokimya boyaması. ✱: oosit, ➤: Granuloza hücreleri.

Şekil-3: Kontrol (A), Zonizamid (B), Sultiam (C), Lakozamid (D), Klobazam (E), Rufinamid (F). Tüm ovaryum dokusu. EGF (1), IGF-1 (2), GDF-9 (3). (x400) Bar = 4µm

Tablo 1. Deney gruplarında morfolojik ve TUNEL boyama bulguları

	Grup 1 (Kontrol grubu)	Grup 2 (ZNS)	Grup 3 **(STM)**	Grup 4 (LCM)	Grup 5 (CLB)	Grup 6 (RUF)	p değeri
Folikül sayısı	20,10±1,66 (18-23) *	7,80±1,93 (4-10) *, **	12,50±1,58 (10-15) *, **, ***	16,30±2,31 (13-21) *, **,*** ,****	12,80 ±2,14 (10-16) *, **, ****,*****	16,30 ±2,11 (14-21) *, **,***,*****	(*p<0.001 **p<0,001 ***p<0,001 ****p=0,003 *****p=0,003)
Korpus luteum sayısı	2,40±1,07 (1-4) *	8,00±2,11 (4-11) *, **, *** ****	5,70±1,34 (4-8) *, **	6,70±1,16 (5-8) *	5,80±1,03 (4-7) *, ***	6,00±1,88 (4-9) *, ****	p<0,001 (*p<0.001 **P=0,013 ***p=0,020 ****p=0,045)
TUNEL pozitif ovarian folikül sayısı	1,70± 0,67 (1-3) ^	8,80 ± 1,48 (7-11) ^, ^^, ^^^	4,60 ±0,97 (3-6) ^	3,00 ± 1,05 (2-5) ^^	5,40±1,07 (4-7) ^	3,00±1,33 (1-5) ^^^	p<0,001 (^p<0,001 ^^p<0,001 ^^^p<0,001)
TUNEL pozitif granüloza hücre sayısı	3,30 ± 1,42 (2-6) *	19,80±3,39 (16-16) *,**	14,00± 2,49 (10-18) *,**,***	11,00± 1,63 (9-14) *,**	13,80±2,86 (10-18) *,**	10,40±1,71 (8-13) *,**,***	p<0,001 (*p<0.001 **P<0,001 ***p=0,025)

• Veriler ortalama ± standart sapma (min-maks) olarak sunuldu. p < 0,001 • ZNS, zonizamid, STM, sultiam; LCM, lakozamid; CLB, klobazam; RUF, rufinamid. • **,***,****,***** p<0.001; Anova analizi;Gruplar arası Posthoc analiz sonuçları • ^, ^^, ^^^ p<0.001; Kruskall Wallis Varyans Analizi: Gruplar arası Posthoc analiz sonuçları •

Tablo 2. Deney gruplarında immünohistokimyasal boyamanın HSCORE'u

	Grup 1 (Kontrol grubu)	Grup 2 (ZNS)	Grup 3 (STM)	Grup 4 (LCM)	Grup 5 (CLB)	Grup 6 (RUF)	p değeri
IGF-1	207,30±15,06 (186-232) *	68,20±5,85 (60- 78) *, **, ***,****	116,40±9,37 (102-132) *,**,***,****	148,90±12,42 (132-168) *,**,***,****	109,50 ±5,91 (102-120) *,**,***,****	146,50±7,82 (136-159) *,**,***	p<0,001 *p<0.001 **p<0,001 ***p<0,001 ****p<0,001
EGF	190,30±10,73 (171-206) *	64,40±5,21 (58-73) *,**,***,****	112,60±6,58 (104-128) *,**,***,****	145,00±12,01 (128-163) *,**,***,****	106,30±6,60 (98-116) *,**,****	142,10±8,02 (131-155) *,**,***	p<0,001 *p<0.001 **p<0,001 ***p<0,001 ****p<0,001
GDF-9	72,40 ± 5,06 (67-82) *	10,00 ± 1,49 (8-12) *,**	11,10 ± 1,20 (9-13) *,***	11,10 ± 2,02 (8-14) *,****	10,10±1,66 (8-13) *,	59,30±6,82 (52-72) *,**,***,****	p<0,001 *p<0.001 **p<0,001 ***p<0,001 ****p<0,001

• Veriler ortalama ± standart sapma (min-maks) olarak sunuldu. p < 0,001 • ZNS, zonizamid, STM, sulthiam; LCM, lakozamid; CLB, klobazam; RUF, rufinamid,; • IGF1, insülin benzeri büyüme faktörü 1; EGF, Epidermal Growth Factor ; GDF-9, growth and differentiation factor-9 • **, ***, ****, ***** p<0.001; Anova analizi;Gruplar arası Posthoc analiz sonuçları

Sonuç: Prepuberteden erişkinliğe uzun süreli kullanılan zonizamid, sultiam, lakozamid, klobazam, rufinamid sıçan yumurtalık foliküllerinde apoptoza ve folikülogenezin bozulmasına neden olur.

Anahtar Kelimeler: Antiepileptik ilaç, nöroendokrin, folikülogenezis, ovaryum

S-22

Video-EEG monitorizasyon ünitesinde yatan çocuklarda nonepileptiform paroksismal olaylar

Pınar Yavuz[1], Ceren Günbey[1], Güzide Turanlı[1], Meral Topçu[1], Dilek Yalnızoğlu[1]

[1]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji BD

Amaç: Nonepileptiform paroksismal olaylar(NEPO) çocukluk çağında sık görülen benign olaylar olmasına rağmen nöbet ile karışabilmektedir; NEPO tanısı alan hastalarımızı değerlendirdik.

Yöntem: Hastanemiz Video-EEG monitorizasyon ünitesi (VEMÜ) 'nde Mart 2005- 2020 tarihleri arasında yatan 1 ay- 18 yaş aralığındaki hastaların tıbbi kayıtları retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: VEMÜ'de izlenen 1173 hastadan (1338 çekim) 227 'sinde (%19,3) NEPO saptandı. Hastaların (n=227, E/K=120/107), yaş ortalaması 105,5 (2-216) aydı. VEMÜ'ye yatış şikayetleri ortalama 82,5 (0-211) ayda başlamıştı. Yatış öncesinde hastaların 35'inin (%15,4) bilinen nörolojik hastalığı, 19'unun (%8,4) bilinen psikiyatrik hastalığı, 18'inin (%7,9) nörometabolik hastalık tanısı/şüphesi vardı. Otuz beş (%15,4) hastada global gelişme geriliği, 16 (%7) hastada zihinsel yetersizlik mevcuttu. Epilepsi tanısı olan 105 (%46,3) hasta, antiepileptik ilaç kullanan 149 (%65,6) hasta vardı. Başvuru semptomlarının %63,9'u (145) motor bulgulardı. En sık saptanan NEPO; psikojenik (n=67, %29,5), hareket bozuklukları (n=46, %20,3), uykuda fizyolojik motor hareketler (n=33, %14,5), normal davranış (n=31, %13,7) ve uyku ilişkili hareket bozukluklarıydı (n=15, %6,6). Yirmi dört (%10,6) hastada NEPO ve nöbet, 41 (%18,1) hastada NEPO ve interiktal epileptiform deşarj izlendi, sonuçta 56 (%24,7) hastada AEİ kesildi.

Sonuç: NEPO çocukluk döneminde sıklıkla nöbetle karışabilen, gereksiz AEİ kullanımına neden olabilen, tanı ve tedavide klinik olarak zorlayıcı durumlardır. Tanıda altın standart VEMÜ izlemidir.

Anahtar Kelimeler: nonepileptiform, video-EEG

S-23

Birinci Trimester Maternal Serum PAPP-A Düzeyi ile Postnatal Nörolojik Gelişim Düzeyi Arasındaki İlişki

Recep Kamil Kılıç[1], Deniz Menderes[1], Esra Serdaroğlu[1], Mehmet Zeki Taner[2], Ayşe Serdaroğlu[1], Ebru Arhan[1]

[1]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[2]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Amaç: Birinci trimester taramasında maternal serumda bakılan biyobelirteçlerden pregnancy-associated plasma protein-A (PAPP-A) seviyesindeki düşüklüğün plasentasyon, plasental gelişim ve fetal büyümedeki gerileme ile ilişkili olduğu bildirilmiştir. Ancak yapılan çalışmalarda PAPP-A'nın yeterli duyarlılığı olmadığı için tanısal test olarak kullanılmasında zayıf öngörü özelliğine sahip olduğu gösterilmiştir. Amacımız PAPP-A seviyesinde düşüklük saptanan annelerin bebeklerinde postnatal nörolojik gelişim arasındaki ilişkiyi göstermektir.

Yöntem: 1 Ocak-31 Aralık 2019 tarihleri arasında Kadın Hastalıkları ve Doğum kliniğinde takipli ilk trimester tarama testinde PAPP-A değeri bakılan 387 anne tarandı. <37 hafta, <2500g, canlandırma uygulanan, yenidoğan yoğun bakım yatış öyküsü olan ve kromozomal anomalisi bulunan bebekler çalışma dışı bırakıldı. Çalışma kriterlerine uyan 311 annenin 147'si çalışmayı kabul etti.Bu annelerin bebeklerinin nörogelişimsel düzeyleri DENVER-II gelişim envanteri kullanarak değerlendirildi. Nörogelişim gerilik tespit edilen bebeklerin annelerinin ilk trimester PAPP-A değerleri 0,5 MoM altında ve üzerinde olarak karşılaştırıldı.

Bulgular: DENVER-II ile değerlendirilen 147 bebeğin 32'sinde nörogelişimsel gerilik saptandı. 32 bebeğin 9 (%28,1)'unun annesinin PAPP-A düzeyi >0,5 MoM iken, 23 (71,9)'ünün annesinin PAPP-A düzeyi <0,5 MoM bulunarak bu iki grup arasında istatistiksel anlamlı farklılık saptandı.

Sonuç: Birinci trimester düşük maternal serum PAPP-A seviyesinin postnatal hayatta nörogelişimsel geriliği öngörmede parametre olabileceği ve bu annelerin bebeklerinin erken dönemde çocuk nöroloji bölümünde takibe alınması gerektiği sonucuna ulaşıldı.

Anahtar Kelimeler: PAPP-A, gelişim geriliği, çocuk

S-24

Epilepsinin Eşlik Ettiği ve Etmediği Nörogelişimsel Bozukluklarda Saptanan Nadir Varyantlar

Semra HIZ KURUL[1], Ece SÖNMEZLER[2], Uluç YİŞ[1], Rita HORVATH[3], Hanns LOCHMUELLER[4], Yavuz OKTAY[2]

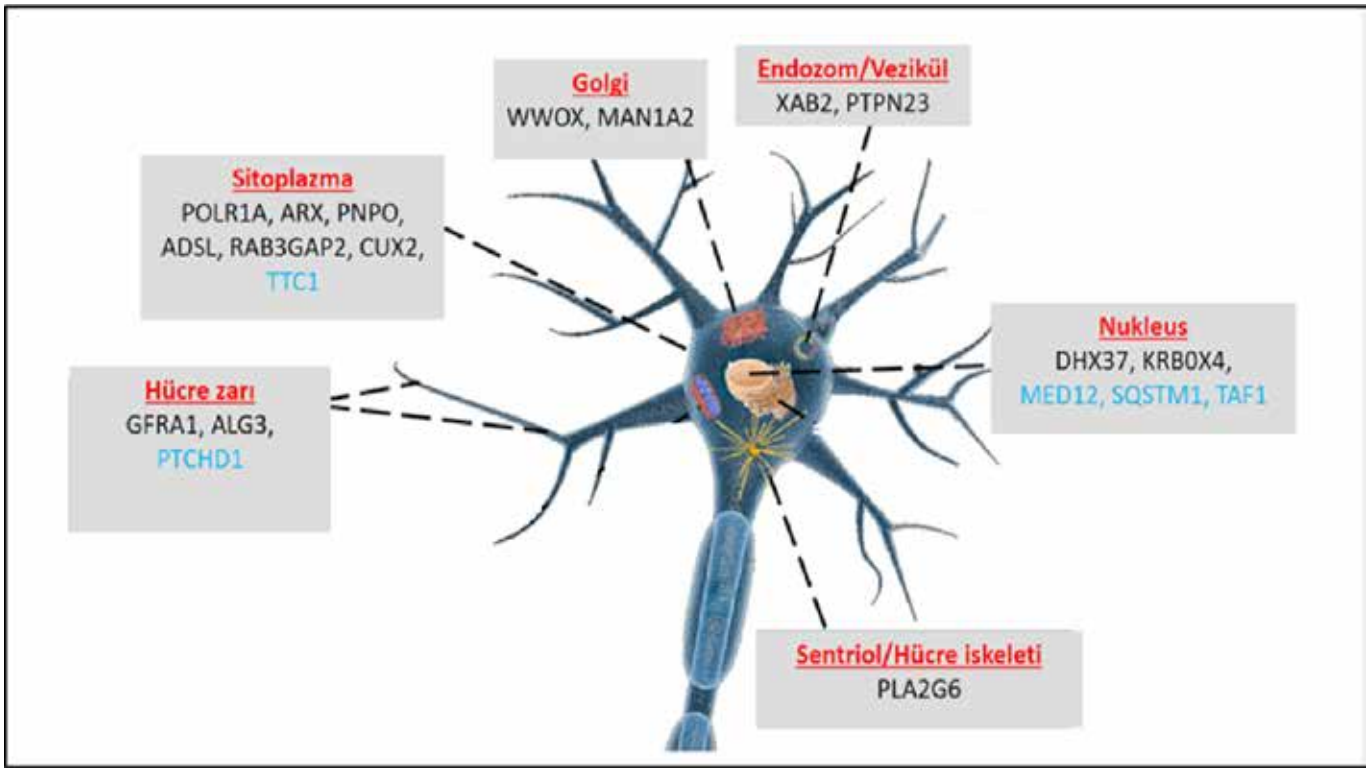
[1]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İzmir
[2]İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi, İzmir
[3]Institute of Translational and Clinical Research, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK
[4]Brain and Mind Research Institute, University of Ottawa, Canada
[5]TÜBİTAK 216S771

Amaç: Nörogelişimsel bozukluklar, bilişsel işlevler, iletişim, adaptif davranışlar ve psikomotor becerilerde yetersizlikle karakterli heterojen bir hastalık grubudur. Olguların ¼'ünde epilepsi görülür. Mutasyonel spektrumları, kromatin yeniden şekillenmesi, sinaptik fonksiyonlar ve transkripsiyonel düzenlenme gibi nörogelişimsel yolaklarla ilgili yüzlerce geni içermektedir. Ancak, gelecekteki tedavi ve önleme girişimlerine temel teşkil edecek araştırmalara hala ihtiyaç olduğu bildirilmektedir. Bu çalışmada, epilepsinin eşlik ettiği ya da etmediği nörogelişimsel bozukluğu olan olgularda aday gen ve/veya nadir varyantların araştırılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmaya, klinik ve laboratuvar incelemelerle tanı konamamış nörogelişimsel bozukluğu olan 28 olgu alınmıştır. Derin fenotiplendirmeden sonra, olgulardan trio olarak alınan DNA örneklerinde tüm ekzom dizileme yapılmıştır (Broad Institute, MIT-Harvard). Bulunan varyantlar RD-Connect platformunda hastalıkla ilişkili olası patojenlik açısından biyoinformatik algoritmalar kullanılarak değerlendirilmiştir.

Bulgular: Epilepsili 19 olgudan 16'sında, 5'i aday, 11'i bilinen genlerde nedensel varyant saptanmıştır [WWOX(2olgu),POLR1A,ARX,PNPO,ADSL,DHX37,RAB3GAP2,CUX2,PLA2G6,ALG3]. Epilepsisi olmayan 9 olgudan 6'sında, 2'si aday, 4'ü bilinen genlerde nedensel varyant saptanmıştır [MED12,PTCHD1,SQSTM1,-TAF1]. Bu genlerin RNA sentezi, nörogenez, apoptoz, transkripsiyon regülasyonu, internöron gelişimi, pürin biyosentezi, mRNA kırpılması, hücreiçi sinyal iletimi, sinaps/dendrit oluşumu işlevlerinin olduğu görülmüştür. Tanımlanan genlerin hücre kompartmanlarına göre tasnifi şekil1'de görülmektedir.

Şekil 1: Tanımlanan genlerin hücre kompartmanlarına göre tasnifi



Sonuç: Çalışmamızda saptadığımız yeni aday genler/varyantlar nörogelişimsel bozuklukların genetik spektrumunun aydınlatılmasına katkıda bulunmuştur. Ayrıca epilepsisi olan nörogelişimsel gerilikli olgularımızda nörogelişimle ilişkili nadir genetik varyantların saptanması, e pilepsi ile nörogelişimin patogenetik yolaklarının örtüşebileceğini göstermektedir.

Bu araştırma TÜBİTAK tarafından desteklenmiştir (216S771).

Anahtar Kelimeler: nörogelişimsel bozukluk, epilepsi, tüm ekzom dizileme, nadir varyant

S-25

KATNAL2 (Katanin-like 2) Genindeki Yanlış Anlam Varyantı Etkilerinin Transkriptom Düzeyinde Değerlendirilmesi

Semra HIZ KURUL[1], Ece SÖNMEZLER[2], Kaan OKAY[2], Uluç YİŞ[1], Yavuz OKTAY[2], Ahmet YARAMIŞ[3]

[1]DokuzEylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi, İzmir
[2]İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi, İzmir
[3]Özel Çocuk Nöroloji Kliniği, Diyarbakır

Amaç: KATNAL2, deneysel çalışmalarda nöron gelişimi, hücre migrasyonu ve bölünmesi gibi mikrotübül bağımlı işlevlerde rol alan "mikrotübül kesici" KATNAL2 enzimini kodlayan bir gendir. İnsanda işlevi tam bilinmemektedir. Otizm spektrum bozukluğuyla ilişkili olabileceği bildirilmiştir. Bu çalışmada, KATNAL2 geninde hastalık yapıcı homozigot bir yanlış anlam varyantı saptanan olgunun fibroblastlarında transkriptomik inceleme yapılarak patojenik varyantın transkriptom üzerindeki etkilerinin belirlenmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: On yaşında, zihinsel yetersizlik, otistik davranışlar ve epilepsi ile izlenen ve WES analizinde olasılıkla patojenik bir KATNAL2 varyantı (p.Ser392Pro) saptanan erkek olgudan deri biyopsisiyle elde olunan fibroblast kültüründen RNA izole edildi. RNA-Seq analizi örnek başı 50 milyon ortalama okumayla gerçekleştirildi. Sağlıklı hücrelere kıyasla ifade farklılığı gösteren genler DESeq2 yazılımı ile belirlendi. Enrichr yazılımı aracılığı ile yüksek ve düşük ifade edilen genlerin bütünleşik zenginleşme/beklenenden sık görülme analizi ve gen ontolojisi(GO) anotasyonları gerçekleştirildi.

Bulgular: RNA-Seq sonuçlarına göre sağlıklı kontrollerle karşılaştırıldığında KATNAL2 mutant hücrelerde 1724 gende yüksek, ve 489 gende düşük ekspresyon saptandı. Her gen için GO-moleküler fonksiyon, GO-biyolojik fonksiyon ve GO-hücre komponentleri yönlerinden zenginleşme analiz sonuçlarına göre bu genlerin mitoz, hücre bölünmesi ve DNA replikasyonunda rol oynadıkları ve mikrotübül ve iğcik yapılarıyla ilişkili oldukları saptandı.

Şekil1:KATNAL2 mutant hücrelerinde farklı şekilde eksprese edilen genlerin GO Biyolojik Fonksiyon zenginleştirme analizi

Index	Name	P-value	Adjusted p-value	Odds Ratio	Combined score
1	DNA replication (GO:0006260)	2.220e-21	1.133e-17	4.54	215.85
2	DNA metabolic process (GO:0006259)	5.401e-21	1.378e-17	2.98	139.23
3	mitotic cell cycle phase transition (GO:0044772)	2.865e-17	4.874e-14	3.15	120.16
4	G1/S transition of mitotic cell cycle (GO:0000082)	1.871e-13	2.387e-10	3.84	112.50
5	mitotic sister chromatid segregation (GO:0000070)	1.959e-12	1.999e-9	4.12	111.02
6	centromere complex assembly (GO:0034508)	2.826e-12	2.404e-9	6.05	160.93
7	DNA-dependent DNA replication (GO:0006261)	3.360e-12	2.449e-9	4.86	128.48
8	DNA repair (GO:0006281)	6.108e-12	3.896e-9	2.46	63.48
9	chromatin remodeling at centromere (GO:0031055)	2.656e-11	1.506e-8	6.13	149.21
10	cell cycle G1/S phase transition (GO:0044843)	6.287e-11	3.208e-8	3.67	86.22

Şekil2:KATNAL2 mutant hücrelerinde farklı şekilde eksprese edilen genlerin GO Moleküler Fonksiyon zenginleştirme analizi

Index	Name	P-value	Adjusted p-value	Odds Ratio	Combined score
1	DNA-dependent ATPase activity (GO:0008094)	1.136e-8	0.00001308	3.63	66.42
2	single-stranded DNA-dependent ATPase activity (GO:0043142)	7.735e-8	0.00004452	8.17	133.78
3	tubulin binding (GO:0015631)	2.024e-7	0.00004660	2.14	32.92
4	microtubule binding (GO:0008017)	1.316e-7	0.00005047	2.35	37.17
5	microtubule motor activity (GO:0003777)	1.869e-7	0.00005377	3.63	56.26
6	DNA clamp loader activity (GO:0003689)	0.000003832	0.0006301	9.34	116.45
7	protein-DNA loading ATPase activity (GO:0033170)	0.000003832	0.0007351	9.34	116.45
8	DNA binding (GO:0003677)	0.00001231	0.001771	1.46	16.55
9	motor activity (GO:0003774)	0.00002026	0.002591	2.69	29.08
10	DNA secondary structure binding (GO:0000217)	0.00002437	0.002805	4.54	48.21

Şekil3:KATNAL2 mutant hücrelerinde farklı şekilde ifade edilen genlerin GO Hücre Bileşenleri zenginleştirme analizi

Index	Name	P-value	Adjusted p-value	Odds Ratio	Combined score
1	spindle (GO:0005819)	1.819e-15	8.114e-13	3.22	109.33
2	microtubule cytoskeleton (GO:0015630)	9.513e-10	1.414e-7	2.08	43.16
3	mitotic spindle (GO:0072686)	6.965e-10	1.553e-7	3.63	76.56
4	microtubule (GO:0005874)	2.235e-9	2.492e-7	2.49	49.60
5	nuclear chromosome part (GO:0044454)	8.475e-9	7.560e-7	2.00	37.19
6	chromosome, centromeric region (GO:0000775)	2.286e-8	0.000001699	4.22	74.32
7	kinesin complex (GO:0005871)	3.370e-8	0.000002147	4.14	71.22
8	condensed chromosome, centromeric region (GO:0000779)	1.045e-7	0.000005176	5.45	87.55
9	spindle midzone (GO:0051233)	1.016e-7	0.000005662	5.08	81.86
10	spindle pole (GO:0000922)	2.535e-7	0.00001131	2.85	43.29

Sonuç: Bu çalışma sayesinde daha önce hayvan hücre kültürleri ve embriyolarında gösterilmiş olan KATNAL2 işlev bozukluğu, ilk kez insan fibroblastlarında transkriptom düzeyinde gösterilmiştir.

TÜBİTAK tarafından desteklenmiştir (216S771).

Anahtar Kelimeler: zihinsel gerilik, epilepsi, otistik belirtiler, KATNAL2, transkriptomik, RNA dizileme

S-26

Prenatal COVİD-19 maruziyeti olan infantların nörolojik gelişiminin değerlendirilmesi

Senem Ayça[1], Semra Yüksel[2], Hatice Yaşat Nacar[3], Pınar Arıcan[4]

[1]Haseki Sultangazi Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Bölümü
[2]İstanbul Çam Sakura Şehir Hastanesi, Kadın Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü
[3]Gaziosmanpaşa Eğitim Araştırma Hastanesi, Kadın Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü
[4]İstanbul Çam Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü

Amaç: Gebelikte geçirilmiş olan COVID-19 enfeksiyonunun fetüse etkileri bilinmemektedir. İnfanta olası nörolojik etkilerinin değerlendirilmesi için bu çalışma planlanmıştır.

Yöntem: Prenatal COVID-19 maruziyetinin infant üzerindeki nörolojik etkilerinin değerlendirilmesi için 2-12 ay arası 42 infantın nörolojik muayeneleri ve Denver II gelişimsel tarama testleri yapıldı

Bulgular: Kırk (%96) infantın nörolojik muayeneleri ve nöromotor gelişimleri yaşları ile uyumlu olarak olağandı.

Sonuç: Bu çalışma ile prenatal maruziyetin infant üzerinde olumsuz nörolojik etkilerinin olmadığı düşünülmüştür. Prenatal maruziyetin infant üzerindeki nörolojik etkilerinin daha kapsamlı değerlendirilebilmesi için geniş çaplı uzun dönem prospektif çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: COVID-19, infant, nörolojik etkilenme, Denver 2 gelişimsel tarama testi

S-27

Posterior Reversibl Ensefalopati Sendromu Sonrası Epilepsi Gelişimi

Serap Bilge[1], Gülen Gül Mert[1], Faruk Ekinci[2], Neslihan Özcan[1], Duygu Özcanyüz[1], Hülya Kara[1], Didem Biçer[1], Özlem Hergüner[1], Faruk İncecik[1]

[1]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Anabilim Dalı
[2]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Yoğunbakım Anabilim Dalı

Amaç: Posterior Reversibl Ensefalopati Sendromu (PRES) tanılı hastalarda baş ağrısı, ensefalopati, görme bozukluğu, epileptik nöbetler görülebilir. PRES tanılı hastaların çoğu herhangi bir kalıcı hasar olmadan iyileşirler. Son yıllarda bazı çalışmalarda PRES, epilepsi gelişiminde risk faktörü olarak bildirilmiştir. Amaç: PRES tanısı ile izlenen nöbet geçirme öyküsü olan hastalarda epilepsi gelişiminde rol oyanayan faktörleri belirlemektir

Yöntem: Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Polikliniğinde 2015-2021 yılları arasında PRES tanısıyla izlenen 67 hastanın dosyaları geriye dönük olarak incelendi, izlem süresi en az 1 yıl olan hastalar çalışmaya alındı.

Bulgular: Hastaların %98,5'inde akut dönemde nöbet görüldü. EEG'de %11,9'unda fokal, %1,4'ünde jeneralize epileptiform aktivite görülürken, %50,7'sinin EEG'si normaldi. Fenitoin, klonazepam, fenobarbital ve levetirasetam en sık kullanılan ilaçlardı. Tüm hastaların serebral görüntülmesinde özellikle frontoparietal/oksipital/parieto-oksipital bölgelerde T2'de hiperintens patoloji saptandı. İzlemde hastaların % 4,4'ünde epilepsi geliştiği görüldü. Epilepsi gelişiminde, akut fazda status epileptikus öyküsü varlığı, 3 veya da fazla antiepileptik ilaç kullanımı ve kronik dönemde santral sinir sisteminde atrofik değişiklikler olması en önemli risk fakörleri arasındadır.

Sonuç: PRES'de yaygın sitotoksik ödem varlığı akut dönemde nöbete neden olurken epilepsi gelişiminde, status epileptikus öyküsü varlığı ve geriye dönüşümsüz santral sinir sistemi hasarları önemli rol oynamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Posterior Reversibl Ensefalopati Sendromu, Nöbet, Epilepsi

S-28

Çocukluk çağı epileptik ensefalopatilerinde deregüle miRNA›ların değerlendirilmesi

Aycan Ünalp[1], Ender Coşkunpınar[2], Serdar Pekuz[3], Kübra Gündüz[2], Bahar Toklu Baysal[5], Selvinaz Edizer[4], Ceyda Hayretdağ[2], Elif Güdeloğlu[6]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İzmir Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı, İzmir-Türkiye
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tıp fakültesi, Medikal Biyoloji Bölümü, İstanbul-Türkiye
[3]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bölümü, İzmir-Türkiye
[4]BezmiAlem Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bölümü, İstanbul-Türkiye
[5]Uşak Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, Uşak-Türkiye
[6]Başkent Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bölümü, Ankara-Türkiye

Amaç: Epileptik ensefalopatiler (EE), ilerleyici bilişsel bozulma ile karakterize bir grup epileptik sendromdur. Amacımız EE'in belirlenmesi ve ayırt edilmesi için miRNA'ların plazma biyobelirteçleri olarak kullanımını araştırmaktır.

Yöntem: Bu çalışmaya EE hasta grubu (n=24) ve sağlıklı kontrol (n=30) olarak belirlenen 2 gruptaki 54 çocuk dahil edildi. Tam kan örneklerinde 10 miRNA'nın ekspresyon seviyeleri, qRT-PCR kullanılarak belirlendi. Ekspresyon seviyelerinin belirlenmesinden sonra, upregüle edilmiş miRNA seviyeleri ile Ki67 indeksinin korelasyonu Pearson korelasyon testi kullanılarak hesaplandı.

Bulgular: Ortalama yaşı 8.5 olan, 15'i (%62.5) kız olmak üzere 24 EE'li çocuk çalışmaya alındı. Ortalama kullanılan ilaç sayısı 3.7 idi. Hepsinin metabolik testleri ve epileptik ensefalopati gen panelleri normaldi. On (%41.6) hastanın beyin MRI'ları normaldi. Üç (%12.5) hastada nörona migrasyon anomalisi saptandı. 17 (%31.4) hastada çoklu nöbet tipleri saptandı. 7 (%29.1) hasta Lennox-Gastaut sendromu, 2'si (%8.3) jeneralize, 6'sı (%25) fokal epileptik bozukluk, 2'si (%8.3) fokal yavaş uykuda EE , 5'i (%20.8) modifiye hipsaritmi ile uyumlu EEG bulgularına sahipti. 8 (%33.3) hastada spastik di/tetraparezi saptandı. Epileptik ensefalopati hasta grubu ile sağlıklı kontrollerin karşılaştırılması, bir miRNA'nın (hsa-miR324-5p) upregülasyonunu ve üç miRNA'nın (hsa-miR146a-5p, hsa-miR138-5p, hsa-miR187-3p) downregülasyonunu ortaya koydu.

Sonuç: Çalışmamızda hsa-miR146a-5p, hsa-miR 138-5p ve hsa-miR 187-3p EE tanısında biyobelirteç olarak kullanılabilir. İleri çalışmaların bu yıkıcı epilepsiye sahip çocukların bireyselleştirilmiş tedavi yolunu açacaktır diye düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: Epileptik ensefalopati, çocukluk çağı, biomarker, mikroRN

S-29

D Vitamininin nöbete bağlı hipokampal enflamasyon üzerine etkileri

Sevim Şahin[1], Ahmet Alver[2], Ali Cansu[1]

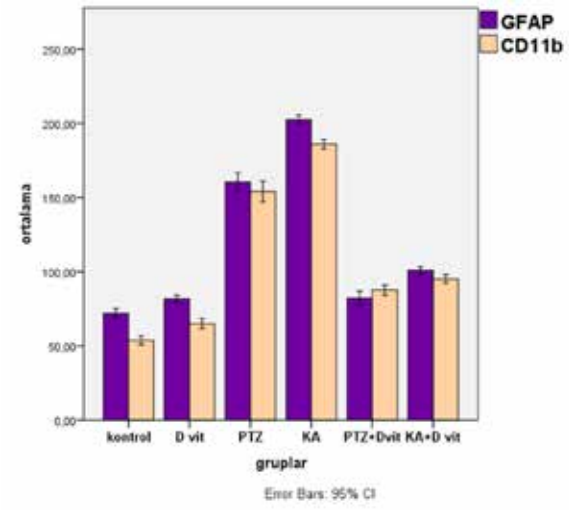
[1]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi
[2]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyokimya

Amaç: Epilepsili hastalar ve eksitotoksik maddelerle nöbet oluşturulan hayvanlarda hipokampus etkilenmektedir. D vitamininin nöbet ilişkili hipokampal apopitozu engellediği, önceki çalışmamızda saptanmıştı. D vitamininin hipokampal enflamasyon üzerine etkisi bilinmediğinden, bunun aydınlatılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Ortalama 5,5 haftalık, 48 adet Sprague Dawley erkek sıçan, randomize olarak altı gruba ayrıldı: kontrol, D vitamini, pentilentetrazol (PTZ), kainik asit (KA), PTZ+D vitamini, KA+D vitamini. D vitamini gruplarına, 500 IU/kg/gün oral D vitamini, 2 hafta verildi. Bu sürenin sonunda, PTZ ve KA ile nöbet oluşturuldu. Nöbetin 24 saat sonrasında, hayvanların hipokampusunda, enflamasyonla ilişkili mikroglia ve astrosit aktivitesi CD11b ve GFAP boyamayla; proenflamatuar etkili IL-1β, TNF-α, antienflamatuar IL-10 sitokinleri, enflamasyon sinyalizasyonunda rol alan TLR4, JNK1 ve olası ilişkisi açısından VDR gen ekspresyonu RT-PCR ile değerlendirildi.

Bulgular: PTZ ve KA uygulanan hayvanların hipokampusunda mikroglial (CD11b) ve astrosit (GFAP) aktivasyonuda artış, IL-1β, TNF-α, JNK1, TLR4 ekspresyonunda artış (hepsinde p=0.001), IL-10 ekspresyonunda azalma (p=0.001) saptandı. VDR ekspresyonu anlamlı fark göstermedi. D vitamini verilmesi, CD11b ve GFAP aktivasyonunu (p<0.001), IL-1β, TLR4 ekspresyonunu (p=0.001) azalttı. PTZ öncesinde D vitamini verilmesi, JNK1 (p=0.005) ve TNF-α (p=0.002) ekspresyonunu azalttı.

Şekil-1



Gruplar arasında, astrosit (GFAP) ve mikroglia (CD11b) aktivasyonunun karşılaştırması.

Sonuç: D vitamini, sıçanlarda nöbetin yol açtığı hipokampal enflamasyona karşı koruyucu etki göstermiştir. Çalışmamız, epilepsili hastaların D vitamin düzeylerinin normal sınırlarda tutulmasının önemine dikkat çekmektedir.

Anahtar Kelimeler: enflamasyon, D vitamini, epilepsi

S-30

Febril konvulziyon etiyolojisinde IL 2, IL 6, IL 10 gen polimorfizmi ilişkisi

Fatih Kaya[1], Sevim Türay[2], Önder Kılıçaslan[1], Muhammet Mesut Nezir Engin[1], Recep Eröz[3], Ramazan Cahit Temizkan[4], Kenan Kocabay[1]

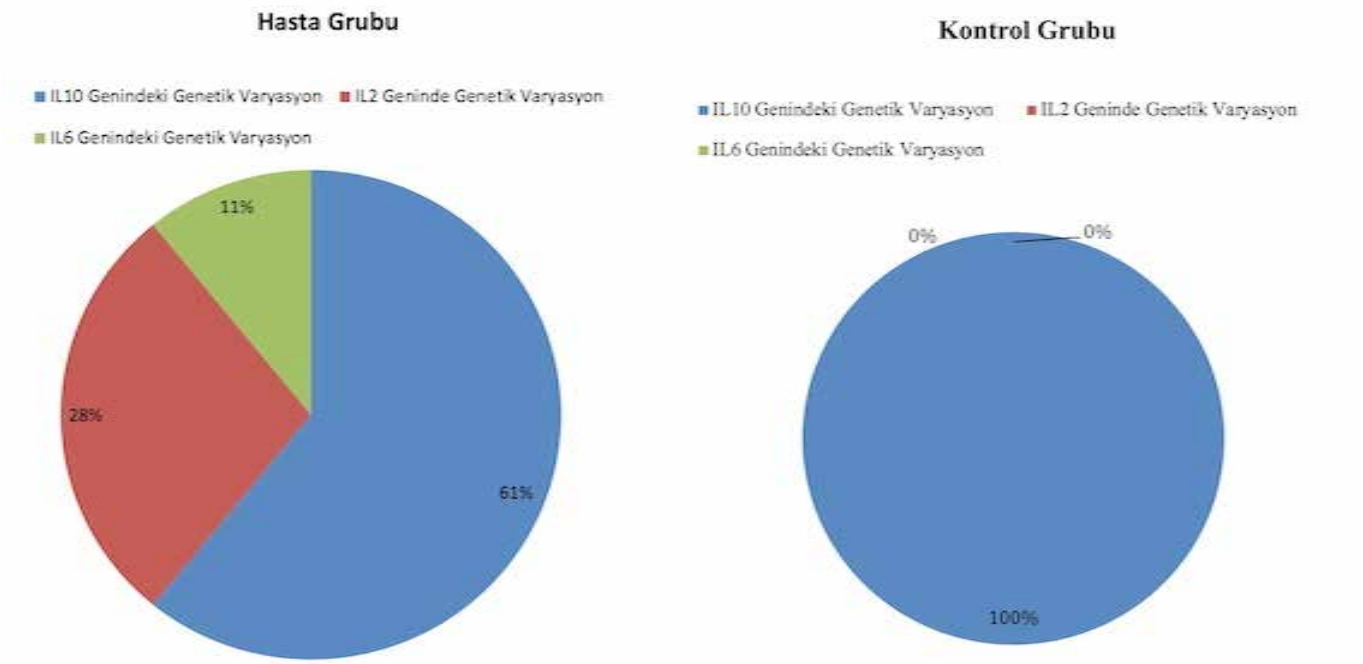
[1]Düzce Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D
[2]Düzce Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji B.D.
[3]Düzce Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik A.B.D
[4]Düzce Tıp Fakültesi, Çocuk Acil B.D

Amaç: Febril Konvülziyon (FK) patogenezinde genetik faktörlerin yanısıra, sitokinlerin nöbete yatkınlıkta rol oynadığı düşünülmüştür. Bu çalışmada FK hastalarında IL 2, IL 6 ve IL 10 sitokinleri kodlayan genlerdeki değişiklikler araştırılmıştır.

Yöntem: Hastanemizde takip edilen 42 FK'lı ve12 sağlıklı hasta çalışmaya alındı. Çalışmaya katılan tüm bireylerin periferik kanlarından DNA izolasyon yapılarak, IL 2, IL 6 ve IL 10 genlerinin herbiri yeni nesil dizi analizi (NGS) ile dizilendi.

Bulgular: Genetik varyasyon sayısı her iki grupta en çok homozigot IL 10 c.378+19T>C rs1554286 varyasyonu şeklinde görüldü. IL 10 c.378+19T>C rs1554286 heterozigot genetik varyasyonu olan toplam 7 olgu mevcuttu. IL 6/c.603C>T HET, IL 6 EX5 c.486T>A p.Asp162Glu rs13306435 HOM ve IL 2 c.114G>T rs2069763 HOM varyasyonları yalnızca hasta gurubunda gözlendi. Ayrıca febril nöbet sayısı azaldıkça IL 10c.378+19T>C rs1554286 homozigot hasta sayısının arttığı tespit edildi. IL 6 sitokin geninde varyasyon taşıyanların EEG'de patoloji saptanma oranları varyasyon olmayanlara göre daha yüksekken, IL 2 ve IL 10 geninde varyasyon taşıyanlar, istatiksel anlamlılık olmasa da taşımayanlara göre daha yüksek oranda normal EEG bulgularına sahipti.

Resim 1: Hasta ve kontrol grubunda IL 2, IL 6 ve IL 10 genlerinin varyasyonların yüzdelik dağılımı



Resim 2: Hasta ve kontrol grubunda IL 2, IL 6 ve IL 10 genlerinin varyasyon durumu

		Hasta Grubu n(%)	Kontrol Grubu n(%)	χ^2	p
IL 2 Genindeki Genetik Varyasyon	Var	13 (31)	0 (0)	4,892	***0,027***
	Yok	29 (69)	12 (100)		
IL 6 Genindeki Genetik Varyasyon	Var	5 (11,9)	0 (0)	1,574	0,210
	Yok	37 (88,1)	12 (100)		
IL 10 Genindeki Genetik Varyasyon	Var	28 (66,7)	12 (100)	5,400	***0,020***
	Yok	14 (33,7)	0 (0)		
Bileşik Het ve/veya Hom	Var	25 (59,5)	12 (66,7)	0,200	0,604
	Yok	17 (40,5)	4 (33,3)		
Bileşik Het ve/ya Hom IL 2 ve 6 için	Var	7 (16,7)	0 (0)	2,298	0,130
	Yok	35 (83,3)	12 (100)		
IL 2 ve IL 6 var yok durumu	Var	15 (35,7)	0 (0)	5,934	***0,015***
	Yok	27 (64,3)	12 (100)		

Resim 3: Hasta grubunda IL 2, IL 6 ve IL 10 genlerinde varyasyon taşıyanların EEG durumu

IL 2, IL 6 ve IL 10 Genindeki Genetik Varyasyon		EEG Durumu n (%)		χ^2	p
		Anormal	Normal		
IL 2 geninde varyasyon	Var	6 (%46,2)	7 (%53,8)	2,036	0,154
	Yok	7 (%24,1)	22 (%75,9)		
IL 6 geninde varyasyon	Var	4 (%80)	1 (%20)	6,389	***0,011***
	Yok	9 (%24,3)	28 (%75,7)		
IL 10 geninde varyasyon	Var	8 (%28,6)	20 (%71,4)	0,223	0,637
	Yok	5 (%35,7)	9 (%64,3)		

Resim 4: Hasta grubunda IL 2, IL 6 ve IL 10 genlerinde varyasyon taşıyanların ilaç gereksinim durumu

IL 2, IL 6 ve IL 10 Genindeki Genetik Varyasyon		İlaç Kullanım Durumu n (%)		χ^2	P
		Var	Yok		
IL 2 geninde varyasyon	Var	3 (%60)	10 (%76,9)	55,074	*0,000*
	Yok	11 (%22,4)	30 (%73,2)		
IL 6 geninde varyasyon	Var	3 (%60)	2 (%40)	58,393	*0,000*
	Yok	11 (%22,4)	38 (%77,6)		
IL 10 geninde varyasyon	Var	7 (%17,5)	33 (%82,5)	60,809	*0,000*
	Yok	7 (%50)	7 (%50)		

Sonuç: Çalışmamız IL 2, 6, 10 sitokin genlerinin NGS ile araştırıldığı ilk çalışmadır. IL10 c.378+19T>C rs1554286 homozigot varyasyonunun hastalığa karşı koruyucu etkisi olabileceğini , IL 2 ve IL 6 sitokin geninde varyasyon taşımanın ise FK olasılığını arttırdığını söyleyebiliriz

Anahtar Kelimeler: IL 10 gen varyasyonu, yeni nesil dizi analizi, çocuk, IL 2 gen varyasyonu, IL 6 gen varyasyonu, febril konvülziyon

S-31

Pediatrik Multiple Skleroz tanılı hastalarda dikkat eksikliği-hiperaktivite bozukluğu belirtileri ile Pediatrik Multiple Skleroz hastalarının günlük hayattaki işlevsellik ilişkisinin değerlendirilmesi

Tuğçe Damla Dilek[1], zehra koyuncu[2], fitnat uluğ[1], sema Saltık[1]

[1]istanbul üniversitesi cerrahpaşa tıp fakültesi çocuk nöroloji bilim dalı
[2]istanbul üniversitesi cerrahpaşa tıp fakültesi çocuk psikiyatrisi bilim dalı

Amaç: Multiple skleroz (MS) otoimmun aracılı nörodejeneratif , demyelinizan bir hastalıktır. Yapılan çalışmalarda MS hastalarının günlük hayatta işlevselliğinde ve kognitif fonksiyonlarında bozulma olduğu gösterilmiştir. Bu çalışmada kliniğimizce takip edilen pediatrik MS hastalarında işlevsel bozukluğun ve dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu (DHEB) belirtilerinin taranması ve bunların ilişkisinin araştırılması amaçlandı

Yöntem: Bu çalışma, kliniğimizce takip edilen 8-18 yaş arası 31 MS hastası ile gerçekleştirildi. Hastalara DHEB semptomlarını sorgulayan Turgay dikkat eksikliği ve yıkıcı davranış bozuklukları için DSM-IV'e dayalı tarama ve değerlendirme ölçeği (YDB-TDÖ)'nin 18 maddelik alt ölçeği uygulandı. Hastaların günlük hayattaki işlevselliğini değerlendirebilmek için ailelerine weiss İşlevsellik Değerlendirme Ölçeği- Ebeveyn Formu uygulandı

Bulgular: Çalışmamıza katılan hastaların %3,2 sinde (n=1) DHEB bulguları saptandı. Hastaların % 16 (n=5) sının aile alanında, % 12.9 unın (n=4) okul alanında, %29 (n=9) unun yaşam becerileri alanında, %3,2 (n=1) sinin sosyal etkinlikler alanında, %22.6 (n=7) sının benlik algısı alanında işlevselliği bozuktu. Hastaların işlevselliği ile DEHB semptomları arasında anlamlı ilişki saptanmadı. Ayrıca, DEHB bulgusu saptanan hastada işlevsel bozukluk saptanmadı. YDB-TDÖ puanları ile Weiss işlevsellik değerlendirme ölçeği puanları arasında pozitif bir korelasyon olup istatiksel olarak anlamsızdı (p:0,651) .

Sonuç: Çalışmamız MS hastası çocuklarda işlevselliğin bozulmasının DHEB ile ilişkili olmadığını gösterdi. İşlevselliğin bozulmasında duygu durum bozukluğu, hastalığın ağırlığı gibi ek durumlar incelenebilir.

Anahtar Kelimeler: multiple sklerozis, Dikkat Eksikliği ve Hiperaktivite Bozukluğu, Kognitif Bozukluk, Pediatrik başlangıçlı Multiple sklerozis

S-32

ÇOCUKLUK ÇAĞI EPİLEPSİLERİNDE CLOBAZAM TEDAVİSİNİN ETKİNLİĞİ

Tülay Kamaşak[1], Esra Serdaroğlu[2], Ayşe Serdaroğlu[2], Çetin Okuyaz[3], Burçin Gönüllü Polat[3], A. Semra Hız[4], H. Mine Serin[5], Hasan Tekgül[5], Nalan Özen[6], Sevim Şahin[1], Elif Acar Arslan[1], Betül Diler Durgut[7], Nihal Yıldız[1], Ali Cansu[1]

[1]KTÜ Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bölümü
[2]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bölümü
[3]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bölümü
[4]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bölümü
[5]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bölümü
[6]KTÜ Tıp Fakültesi Halk Sağlığı Bölümü
[7]Giresun Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bölümü

Amaç: Clobazam tedavisinin epilepsi tedavisindeki etkinliğinin ve etkinliğinin devamlılığının farklı hasta grupları üzerinden görülmesi hedeflenmiştir.

Yöntem: Bu çok merkezli çalışma 2015-2021 yılları arasında, clobazam tedavisi başlanan 0-17 yaş aralığındaki hastalar üzerinde retrospektif ve prospektif olarak planlanmıştır. Hastaların eşlik eden hastalıkları, MR bulguları, EEG kayıtları, ilaç yan etkileri, tedavi yanıtları, uzun dönem izlemde nöbetlerin geri dönüş oranları kaydedilmiştir.

Bulgular: 1164 hasta çalışmaya alınmıştır. Hastaların 477'si kız, 687'si erkekti. Sıfır-2 yaş arası 232, 3-5 yaş arası 246, 6-8 yaş arası 373, 9 yaş ve üstü 313 hasta vardı. En sık izlenen nöbet tipi jenaralize tonik-klonik nöbetlerdi. En sık izlenen epileptik sendrom West sendromuydu. Eşlik eden nörolojik problemlerde en sık nedeni bilinmeyen nörolojik problemler ve genetik hastalıkların birlikte değerlendirildiği gruptu. Tedavi sonrası %16.3 hastanın nöbetsiz olduğu, %44.7 hastanın tam yanıtlı ve %15.5 hastanın parsiyel yanıtlı olduğu görüldü. Hastalarda en sık görülen yan etki huzursuzluk olarak tespit edildi. Uzun dönem takiplerde olumlu yanıt gören hastaların 140'ında (%12) nöbetlerin geri döndüğü görüldü. Bu etkinin özellikle MR bulguları olan ve konjenital ve kazanılmış nörolojik hastalıklar dışında genetik ve metabolik kaynaklı nörolojik problemleri olduğu düşünülen hastalarda daha belirgin olduğu dikkatimizi çekti.

EEG cevapları

EEG yanıtları		
	sayı	%*
Değişiklik yok	358	30.8
%25 den az düzelme	200	17.2
%25-50	242	20.8
%50 den fazla düzelme	270	23.2
Tam düzelme	76	6.5
Daha kötü	18	1.5

*Yuvarlanan rakamlardan dolayı yüzdeler %100'lük değeri karşılamamış olabilir

Nöbet cevapları

Nöbet cevapları		
	sayı	%*
Nöbetsiz	190	16.3
Tam yanıt	520	44.7
Kısmi yanıt	181	15.5
Yanıtsız	245	21.0
Daha kötü	28	2.4

Cevap oranlarının hasta özellikleri ve klinik özellikler ile karşılaştırılması

	Positive response	Partial positive response	Negative response	p *
Gender				
Girl	294 (61.6%)	78 (16.4%)	105 (22.0%)	0.576
Boy	416 (60.6%)	103 (15.0%)	168 (24.5%)	
Age				
0-2 y	144 (62.1%)	26 (11.2%)	62 (26.7%)	0.379
3-5 y	149 (60.6%)	43 (17.5%)	54 (22.0%)	
6-8 y	225 (60.3%)	66 (17.7%)	82 (22.0%)	
9 y and above	192 (61.3%)	46 (14.7%)	75 (24.0%)	
Additional neurological disease				0.16
None	283 (63.3%)	75 (16.8%)	89 (19.9%)[a]	([a]p=0.003, [b]p=0.016)
Congenital reasons	93 (57.4)	27 (16.7%)	42 (25.9%)	
Acquired reasons	197 (63.5%)	49 (15.8%)	64 (20.6%)[b]	
Other	137 (55.9%)	30 (12.2%)	78 (31.8%)[a,b]	
Presence of epileptic syndrome				0.001
No	292 (55.9%)[a]	103 (19.7%)[b]	127 (24.3%)	([a,b]p=0.001)
Yes	418 (65.1%)[a]	78 (12.1%)[b]	146 (22.7%)	
Type of seizure				
Focal	169 (67.1%)	28 (11.1%)[b]	55 (21.8%)	<0.001
Epileptic spasm	100 (64.9%)	9 (5.8%)[a,c]	45 (29.2%)	([a]p<0.001
Generalized	297 (58.8%)	104 (20.6%)[a,b]	104 (20.6%)	[b]P=0.007
Other	144 (56.9%)	40 (15.8%)[c]	69 (27.3%)	[c]p=0.016)
MRI				
Nomal	369 (63.5%)[a]	96 (16.5%)	116 (20.0%)[c]	<0.001
Congenital lesions	135 (50.8%)[a,b]	45 (16.9%)	86 (32.3%)[c,d]	([a]P=0.001
Acquired lesions	206 (65.0%)[b]	40 (12.6%)	71 (22.4%)[d]	[b]P=0.002
				[c]P<0.001
				[d]P=0.021)
Number of antiepilptic				
1 and 2	481 (70.3%)[a]	77 (11.3%)[b]	126 (18.4%)[c]	<0.001
3 and above	229 (47.7%)[a]	104 (21.7%)[b]	147 (30.6%)[c]	([a,b,c]P<0.001)
EEG				
No change	98 (27.4%)[a,b]	47 (13.1%)	213 (59.5%)[d,f,g]	<0.001
Improvement less than 50%	312 (70.6%)[c]	87 (19.7%)	43 (9.7%)[d,e]	([a,b,c]p<0.001
Improvement more than 50%	287 (82.9%)[a,c]	44 (12.7%)	15 (4.3%)[e,f]	[e]p=0.024
Worse	13 (72.2%)[b]	3 (16.7%)	2 (11.1%)[g]	[d,f,g]p<0.001)

Yan etkiler

	Frequency*	Percent*
Yok	552	47.4%
Huzursuzluk	241	20.7%
Uyuşukluk	239	20.5%
Artmış iştah	206	17.7%
Azalmış iştah	5	0.4%
Diğer	16	1.4%

Nöbetlerdeki geri dönüş oranları

Return rate of seizures	Frequency	Percent
Returned to previous seizure frequency	51	36.4
Less than 50% of previous seizure frequency	32	22.9
More than 50% of previous seizure frequency	57	40.7
Return within the first six months	40	28.6
7-12 months	65	46.4
Over 12 months	35	25.0

Fayda gören ve geri dönüşlü fayda gören hastaların karşılaştırması

	Useful % (n)	Reversible	P*
Gender			
Girl	42.2% (309)	40.0% (56)	0.627
Boy	57.8% (423)	60.0% (84)	
Age			0.009
0-2 years	20.5% (150)	13.6% (19)	
3-5 years	21.2% (155)	21.4% (30)	
6-8 years	33.3% (244)	27.1% (38)	
9 and above	25.0% (183)*	37.9% (53)*	(*0.002)
Concomitant/etiological neurological disease:			
No	41.4% (303)*	26.4% (37)*	<0.001
Congenital causes	13.3% (97)	19.3% (27)	
Acquired causes	28.8% (211)	24.3% (34)	(*0.001, **<0.001)
Others	16.5% (121)**	30.0% (42)**	
MR			
Normal	54.0% (395)*	37.1% (52)*	0.001
Congenital	19.3% (141)**	27.9% (39)**	(*<0.001,**0.021, ***0.047)
Acquired	26.8% (196)***	35.0% (49)***	
Epileptic syndrome			
Yes	56.6% (414)	60.0% (84)	0.451
No	43.4% (318)	40.0% (56)	
Type of seizure			
Focal	22.8% (167)	18.6% (26)	
Generalized	44.7% (327)	40.0% (56)	0.010
Epileptic spazm	13.5 (99)	10.0% (14)	(*0.001)
Others	19.0% (139)*	31.4% (44)*	
Antiepileptics			
1 and 2 drug	65.2% (477)	46.4% (65)	<0.001
3 and above	34.8% (255)	53.6% (75)	
EEG			
No change	14.6% (107)*	7.9% (11)*	
Better (<%50)	42.1% (308)**	67.9% (95)**	<0.001
Better (>%50)	41.7% (305)***	22.1% (31)***	(*0.032, **<0.001, ***<0.001)
Worse	1.6% (12)	%2.1 (3)	

Sonuç: Clobazam epilepsi hastalarında faydalı bir ilaç olmakla birlikte bazı hastalarda etkisi zamanla azalma gösterebilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Epilepsi, Clobazam, Antiepileptik, Çocukluk çağı epilepsileri

S-33

Çocukluk çağı herediter motor ve duysal polinöropati: Erken tanı önemli mi?

Türkan Uygur Şahin[1], Selvinaz Edizer[1], Füsun Dilara İçağasıoğlu[1]

[1]Bezmialem Vakıf Üniversite Hastanesi Çocuk Nöroloji BD, İstanbul

Amaç: Herediter motor ve duysal polinöropati (HMDP) en sık rastlanan kalıtımsal polinöropati olup sıklığı 1/2500'dür. Çocuklarda ilk dekatta semptomların görülmesine rağmen tanı konulmasının geciktiği literatürde vurgulanmaktadır. Ergenlik veya erişkin dönemde tanı alan hastaların çocukluk döneminde tanımlanması,multidispliner yaklaşımının planlanması HMDP'nin seyri açısından önem taşıdığını düşünmekteyiz. Bu bildiride,kliniğimizde takip etmekte olduğumuz HMDP vaka deneyimlerimizi paylaşmayı planladık.

Yöntem: Çocuk nöroloji polikliniğimizden 2014-2021 yılları arasında takip edilmekte olan 10 HMDP vakası incelendi. Başvuru şikayetleri, klinik bulguları,yaşları, cinsiyetleri ile HMDP tipleri korele edilerek değerlendirildi. Fizik tedavi ve ortopedi klinikleriyle izlenen hastaların klinik seyri incelendi.

Bulgular: 10hastamızın 4'ü erkek olup kız hakimiyeti vardı. Ortalama başvuru yaşı 7,3 (3-14 yaş)dür. Başvuru şikayetleri yürümede zorluk,dengesizlik, gevşeklik şeklindeydi. İskelet deformiteleri mevcutolup;skolyoz, çekiç parmak,pes kavus gözlenmiştir. 1 hastamızda bilateral doğumsal kalça displazi öyküsü mevcuttu. 10hastanın 7'si CMT1A iken 2'si CMT4C 1'i CMT2E olarak saptanmıştır. Elektromyelografilerde tüm hastaların iletim hızı 35 m/s'nin altı iken CMT 2E'de iletim hızı etkilenmemiş olup voltaj düşüklüğü olduğu gözlenmiştir. 3hastamızın ailesinde HMDP öyküsü mevcuttu. Vakalarımızın tümü ambulatuar olup ortezle izlenmektedirler;cerrahi girişim gereksinimi doğmamıştır.

Sonuç: HMDP en sık rastlanan herediter polinöropati olduğu bilinmesine rağmen çocukluk döneminde tanı konmasında gecikmeler yaşandığı çalışmalarda gösterilmiştir. HMDP'nin erken dönemde tanımlanabilmesi ve yaklaşımının planlanabilmesinin hastaların yaşam kaliteleri açısından fark yaratmasından ötürü multidisipliner yaklaşımın önemi gözardı edilmemelidir.

Anahtar Kelimeler: polinöropati, çocukluk çağı polinöropati

S-34

Nörofibromatozis Tip 1 Tanılı Hastalarda Klinik Bulgular ve Moleküler Analiz Sonuçlarının Değerlendirilmesi

Yasemin Ünal[1], Esra Kılıç[2], Esra Gürkaş[3], Ahmet Cevdet Ceylan[4], Ayşegül Neşe Çıtak Kurt[3]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Genetik, Ankara
[3]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Nöroloji, Ankara
[4]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Şehir Hastanesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Çalışmamızda NF 1(Nörofibromatozis Tip 1) tanısıyla takip edilen hastaların klinik ve moleküler bulgularının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Moleküler analizi yapılmış 61 hastanın demografik verileri, klinik, laboratuar ve görüntüleme bulguları, moleküler analiz sonuçları retrospektif olarak incelenmiştir.

Bulgular: Hastaların ortanca tanı yaşı 4, Erkek:Kız oranı 0.74'tü. Hastaların %93,4'ünde başvuru şikayeti cafe-au-lait-lekeleri idi. Ebeveyn akrabalık oranı %11,4'tü. Cafe-au-lait lekeleri %100, çillenme %34,4, kutanöz nörofibrom %8,2, pleksiform nörofibrom %6,5, Lisch nodülleri %31,4, optik yol gliomları %8,2, skolyoz %13,1, aile öyküsü %62,5 sıklığında saptandı. Hastalarımızda %21,8 boy kısalığı, %3,1 makrosefali, %18 öğrenme güçlüğü, %13,1 tümör gelişimi, %1,6 hipertansiyon vardı. Ekokardiyografide %34,4 sıklıkta kardiyak patoloji saptandı. Kranial MRG'de (manyetik rezonans görüntüleme) fokal artmış sinyal intensitesi %61,1, hamartom dışı radyolojik bulgular %40,7 oranında ve spinal MRG'de %52,9 oranında anormallik saptandı. 5 hastada NF-Noonan sendromu fenotipi mevcuttu. Hastalarımızın 52'sinde (%85,2) {NF1} geninde NGS(Next Generation Sequencing) yöntemiyle mutasyon saptandı. Hastalarımızın 1'inde MLPA (Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplication) analiziyle tüm gende delesyon, 3'ünde (%4,9) {SPRED1} gen mutasyonu saptandı. Çalışmamızda literatürde bildirilmemiş {NF1} geninde 7 ve {SPRED1} geninde 1 yeni mutasyon saptanmıştır.

Nörofibromatozis Tip 1 hastalarının moleküler bulguları

Hasta no	Gen	Klas	Mutasyon bölgesi	Mutasyon tipi	Dizi analizi ile saptanan mutasyon	Protein değişikliği
1	NF1	1	Ekzon 37	Missense	c.5435T>C	p.Leu1812Pro
2	NF1	2	Ekzon 46	Missense	c.6905T>G	p.Leu2302Arg
3	NF1	1	Ekzon 29	Nonsense	c.3916C>T	p.Arg1306Ter
4	NF1	2	Ekzon 41	Frameshift insersiyon	c.6325_6326dupAT	p.His2110Phefs*20
5	NF1	2	Ekzon 44	Nonsense	c.6709C>T	p.Arg2237Ter
6	NF1	2	Ekzon 8	Missense	c.821T>G	p.Leu274Arg
7	NF1	2	Ekzon 28	Missense	c.3827G>A	p.Arg1276Gln
8	NF1	1	Ekzon 1	Start loss	c.1A>G	p.Met1Val
9	NF1	1	Ekzon 31	Missense	c.4267A>G	p.Lys1423Glu
10	NF1	1	Ekzon 34	Nonsense	c.4600C>T	p.Arg1534Ter
11	NF1	2	Ekzon 43	Frameshift insersiyon	c.6611_6612insTGTG	p.Trp2204fs*18
12	NF1	1	Ekzon 1	Nonsense	c.55G>T	p.Glu19Ter
13	NF1	2	İntron 19	Splicing	c.2325+3A>G	
	NF 1	3	Ekzon 13	Missense	c.1400C>T	p.Thr467Ile
	NF1	2	Ekzon 20	Missense	c.2374C>T	p.Leu792Phe
14	NF1	1	İntron 15	Splicing	c.1641+1G>A	
15	NF1	1	İntron 32	Splicing	c.4270-2A>G	
16	NF1	2	İntron 7	Splicing	c.3709-2A>G	
17	NF1	1	Ekzon 37	Frameshift delesyon	c.4977_4980del	p.Lys1661GlyfsTer36rs1085307459
18	NF1	1	Ekzon 19-20	Nonsense	c.2266C>T	p.Gln756Ter
19	NF1	3	Ekzon 43	Missense	c.6622T>C	p. Trp2208Arg
20	NF1	1	Ekzon 9	Nonsense	c.1007G>A	p.Trp336Ter
21	NF1	1	İntron 15	Splicing	c.2409+1G>C	
22	NF1	1	Ekzon 37	Nonsense	c.5242C>T	p.Arg1748Ter
23	NF1	1	Ekzon 37	Nonsense	c.5242C>T	p.Arg1748Ter
24	NF1	1	Ekzon 24	Missense	c.3610C>G	p.Arg1204Gly
25	NF1	2	Ekzon 9	Frameshift delesyon	c.988delG	p.Ala330fs*46
26	NF1	2	Ekzon 37	Missense	c.5525G>A	p.Gly1842Asp
27	NF1	1	Ekzon 32	Frameshift delesyon	c.4308_4318del	p.Lys1436fs*6
28	NF1	1	Ekzon 32	Frameshift delesyon	c.4312_4314delGAA	p.Glu1438del
29	NF1	1	Ekzon 16	Frameshift delesyon	c.1756_1759delACTA	p.Thr586fsTer18
30	NF1	1	İntron 32	Splicing	c.4367+1G>C	
31	NF1	1	Ekzon 30	Nonsense	c.4107C>A	p.Tyr1369Ter
32	NF1	1	Ekzon 36	Nonsense	c.4802T>A	p.Leu1601Ter
33	NF1	1	Ekzon 30	Nonsense	c.4021C>T	p.Gln1341Ter
34	NF1	1	Ekzon 10	Nonsense	c.1182dupT	p.Lys395Ter
35	NF1	1	İntron 15	Splicing	c.2409+1G>C	
36	NF1	2	Ekzon 12	Frameshift delesyon	c.1341delT	p.His448Ilefs*25
37	NF1	1	Ekzon 44	Nonsense	c.6709C>T	p.Arg2237Ter
38	NF1	1	Ekzon 32	Missense	c.4277A>G	p.Gln1426Arg
39	NF1	1	Ekzon 11	Nonsense	c.1246C>T	p.Arg416Ter

Klas 1:patojenik varyant, Klas 2:Muhtemel patojenik varyant, Klas 3: Klinik önemi bilinmeyen değişiklik

Nörofibromatozis Tip 1 hastalarının moleküler bulguları-devam

Hasta no	Gen	Klas	Mutasyon bölgesi	Mutasyon tipi	Dizi analizi ile saptanan mutasyon	Protein değişikliği
40	NF1	1	Ekzon 45	Nonsense	c.6791dupA	p.Tyr2264Ter
41	NF1	1	Ekzon 23-33	Nonsense	c.4084C>T	p.Arg1362Ter
42	NF1	1	İntron 23	Splicing	c.3113+1G>T	
43	NF1	1	Ekzon 34	Nonsense	c.4537C>T	p.Arg1513Ter
44	NF1	3	Ekzon 5	Missense	c.527A>C	p.Lys191Thr
45	NF1	3	Ekzon 40	Missense	c.7247C>A	p.Ala2416Asp
46	NF1	1	Ekzon 39	Nonsense	c.5904C>G	p.Tyr1968Ter
47	NF1	1	İntron 31	Splicing	c.4269+1G>A	
48	NF1	1	Ekzon 34	Nonsense	c.4537C>T	p.Arg1513Ter
49	NF1	1	Ekzon 14	Frameshift delesyon	c.1541_1542delAG	p.Gln514ArgfsTer43
50	NF1	1	Ekzon 14	Frameshift delesyon	c.1541_1542delAG	p.Gln514ArgfsTer43
51	NF1	1	İntron 23	Splicing	c.3113+1G>A	
52	NF1	1	Ekzon 34	Nonsense	c.4537c>T	p.Arg1513Ter
53	NF1			Tüm gende delesyon		
54	SPRED1	1	Ekzon 2	Nonsense	c.46C>T	p.Arg16Ter
55	SPRED1	1	Ekzon 3	Frameshift	c.231_232delAAins-TTTT	p.Lys77AsnfsTer45
56	SPRED1	1	Ekzon 2	Nonsense	c.46C>T	p.Arg16Ter

Klas 1:patojenik varyant, Klas 2:Muhtemel patojenik varyant, Klas 3: Klinik önemi bilinmeyen değişiklik

Nörofibromatozis Tip 1 hastalarında tanımlanan yeni mutasyonlar

Hasta no	Gen	Klas	Mutasyon yeri	Mutasyon Tipi	Dizi analizi ile saptanan mutasyon	Protein değişikliği
2	NF1	2	Ekzon 46	Missense	c.6905T>G	p.Leu2302Arg
4	NF1	2	Ekzon 41	Frameshift insersiyon	c.6325_6326dupAT	p.His2110Phefs*20
11	NF1	2	Ekzon 43	Frameshift insersiyon	c.6611_6612insTGTG	p.Trp2204fs*18
13	NF1	3	Ekzon 13	Missense	c.1400C>T	p.Thr467Ile
27	NF1	1	Ekzon 32	Frameshift delesyon	c.4308_4318del	p.Lys1436fs*6
32	NF1	1	Ekzon 36	Nonsense	c.4802T>A	p.Leu1601Ter
44	NF1	3	Ekzon 5	Missense	c.527A>C	p.Lys191Thr
55	SPRED1	1	Ekzon 3	Frameshift	c.231_232delAAinsTTTT	p.Lys77AsnfsTer45

Klas 1:patojenik varyant, Klas 2:Muhtemel patojenik varyant, Klas 3: Klinik önemi bilinmeyen değişiklik

Sonuç: NF 1 tanısı klinik olarak konulsa da bulguların yaşa bağlı değişkenliği nedeniyle erken tanı avantajı sağlaması, hastalığın seyri ve komplikasyonlarının takibini kolaylaştırması, atipik vakaların tanısında yardımcı olması açısından genetik analizler tanıda kullanılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Mutasyon, NF 1, NGS (Next Generation Seguencing)

S-35

Nöbet Geçiren Çocuklarda Davranışsal ve Emosyonel Belirtilerin Ebeveyn Psikopatolojisi ve Ebeveyn Tutumları ile İlişkisi

Özge Kahraman[1], Gülen Güler Aksu[2], Meltem Çobanoğulları Direk[3], Rojan İpek[4], Nihan Özel[5], Mustafa Kömür[3], Çetin Okuyaz[3]

[1]Karaman Eğitim ve Araştırma Hastanesi-Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
[2]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi-Çocuk Ruh Sağlığı ve Hastalıkları
[3]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi-Çocuk Nöroloji
[4]Adıyaman Eğitim Ve Araştırma Hastanesi-Çocuk Nöroloji
[5]Mersin Üniversitesi Tıp Eğitimi Anabilim Dalı

Amaç: Nöbet çocuklukta en sık görülen nörolojik durumdur. Hayatı tehdit etmesinin yanında psikososyal sorunları da beraberinde getirmektedir. Çalışmamızda nöbet geçiren çocuklar ve kontrol grubunun anksiyete, depresyon, dikkat eksikliği, hiperaktivite ve davranım bozukluğu açısından karşılaştırılması; nöbet geçirmenin ebeveynlerin tutumuna ve ebeveynlerdeki psikososyal sorunlara etkisinin incelenmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Acil ile Çocuk Nöroloji polikliniklerine 10.04.2019-01.12.2019 tarihleri arasında başvuran vaka grubu olarak 46 çocuk, kontrol grubu olarak 30 çocuk ve ebeveynleri çalışmaya alınmıştır. Vaka grubuna ilk görüşme, birinci ay ve dördüncü ayda, kontrol grubuna ise ilk görüşmede Aile Hayatı ve Çocuk Yetiştirme Tutumu Ölçeği (PARI), Revize Edilmiş Semptom Tarama Listesi (SCL-90-R), Çocuk ve Ergenlerde Davranım Bozuklukları için DSM-IV'e Dayalı Tarama ve Değerlendirme Ölçeği, Durumluluk-Süreklilik Kaygı Ölçeği (STAI) ve Çocuklar için Depresyon Ölçeği uygulanmıştır.

Bulgular: Çalışmamızda vaka grubunun yaş ortalaması 10,96±3,36 yıldır.Hasta grubunun durumluk kaygı düzeylerinde zamanla artış tespit edilmiştir. Hastaların depresyon düzeyleri ise zamanla azalmaktadır. Nöbetlerin kontrol altına alınması ya da bilgi düzeyinde artıştan dolayı ebeveynlerin psikososyal sorunlarının azaldığı izlenmiştir.

Sonuç: Ebeveynler ve çocukların psikososyal sorunları ve çocukta damgalanma hastalıkla ilgili bilgi düzeylerinin eksik olması ile ilişkilidir. Epilepsili çocuklar ve aileleri psikososyal açından da izlenmeli ve aile ve çocuğun bilgi gereksinimi karşılanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Nöbet, Ebeveyn psikopatolojisi, Kaygı

POSTER SUNUMLAR

P-001

Her papilödem papilödem midir?: olgu sunumu

Abdullah Canbal[1], Burcu Çalışkan[1], Ahmet Sami Güven[1], Hüseyin Çaksen[1]

[1]Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı,Konya

Amaç: Psödotümör sereberi çocuk nöroloji pratiğinde sık karşılaşılan bir durumdur. Kafa içi basınç artışının klinik bulguları (baş ağrısı, kusma, abdusens paralizisi) yanında papil ödem de görülebilmektedir. Bazen tedaviye rağmen papilödemin düzelmediği gözlenebilmektedir.

Yöntem: olgu sunumu

Bulgular: İki yıl öncesinde uzağı görememe şikayeti ile araştırılırken papilödem tespit edilmesi üzerine yapılan tetkiklerde BOS basıncının 17 cmH2O tespit edilmesi üzerine psödotümör serebri tanısı ile diazomid tedavisi başlanan ve 2 yıldır bu tedaviyi alan 13 yaşında kız hasta çocuk nöroloji polikliniğimize başvurdu. Olgunun 2 yıl boyunca diazomid öncesi ve sonrasında herhangi bir klinik şikayeti olmamış ve (retinal nerve fiber layer) RNFL değerlerinde de aralıklı azalma ve tekrar yüksek değerleri ölçülmüş. Olgumuzun en son başvurusunda papilödem dışında muayenesi doğaldı. Hastanın yapılan tetikleri sonucunda bu durumun psödopapilödem ile uyumlu olduğundan dolayı asetazolamid tedavisi kesildi ve takibe alındı.

Sonuç: Hem papilödem hem de psödopapilödem de optik sinir başı normalden kabarık ve disk kenarları silik olarak gözlenmektedir. Ancak, psödopapilödem de papilödemden farklı olarak kafa içi basınç artışının klinik bulguları yoktur Biz bu olgumuzla papilödem nedeniyle takip edilen ve uzun süredir tedavi alan herhangi bir kafa içi basınç artışının klinik bulguları olmayan ve BOS basıncı da normal olan olguların psödopapilödem açısından araştırılması gerekliliğini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: papilödem, pseudopapilödem, psödotümör serebri

P-002

West sendromu (Infantil spazm) tanılı olgularımızın değerlendirilmesi

Abdullah Hakan Özmen[1], Muhittin Bodur[1]

[1]Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: West sendromu, bebeklik ve süt çocukluğu döneminde ortaya çıkan yaşa özgü epileptik bir bozukluktur. Epileptik spazmlar, psikomotor gelişimsel gerilik ve elektroensefalografi (EEG)'de hipsaritmi görülmesi hastalığın klasik triadını oluşturur. İnfantil spazm, etiyolojik olarak semptomatik veya idiyopatik olarak sınıflandırılır. Bu sunumda, bilim dalımızda West sendromu tanısı ile izlediğimiz 126 hastanın klinik, laboratuar ve radyolojik özelliklerini sunmayı amaçladık.

Yöntem: Hastaların başvuru yakınması, yaşı, cinsiyeti, fizik muayene ve tetkik bulguları geriye dönük olarak incelendi. West sendromu tanısı, EEG'de hipsaritmi paterni görülmesi ve klinik bulgularla (infantil spazm, psikomotor gerilik) konuldu. Vakaların tümünde EEG, nörogörüntüleme, metabolik ve genetik inceleme istendi.

Bulgular: Çalışmamıza 126 çocuk hasta dahil edildi. Hastalığın başlangıç yaşı 1 ila 18 ay arası değişmekteydi. Olgularımızın 61'i kız, 65'i erkekti. Etiyolojiye bakıldığında 94 vaka semptomatik, 32 ise idiyopatik olarak değerlendirildi. Başvuru esnasında 71 hastada mikrosefali saptanırken, 33 vakada hastalığa tuberoz skleroz eşlik ediyordu, 37 hastada kortikal displazi mevcuttu. Hastalarımızda ACTH tedavisine ek olarak Valproik asit pridoksin, vigabatrin ve klonozepam uygulandı. Tedavi ve izlem sonrası 27 hastada EEG bulguları tamamen, 41 hastada ise kısmen düzelme görüldü.

Sonuç: Araştırmamızdaki olgu grubunun klinik ve radyolojik bulguları literatürle uygunluk göstermektedir. Etiyoloji, tedavi ve prognozu belirlemede kritik öneme sahiptir. Klinik değerlendirme, EEG ve MRG sonrasında etiyoloji belirlenemezse ileri metabolik ve genetik testler yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: West sendromu, infantil spazm, Refrakter nöbetler, hipsiaritmi

P-003

Diskinetik serebral hareket bozukluğu ve bazal ganglion atrofisi olan 2 sütçocuğunda biallelik UFM1 delesyonu: H-ABC benzeri radyolojik görünüm

Adnan Deniz[1], Deniz Sünnetçi Akkoyunlu[2], Defne Alikılıç[1], Merve Öztürk[1], Ömer Karaca[1], Mesut Güngör[1], Naci Çine[2], Bülent Kara[1]

[1]Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
[2]Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

Amaç: Diskinetik serebral hareket bozukluğu, ağır psiko-motor gerilik, nöbet, hipoventilasyon ve kraniyal MR'ında bazal ganglia atrofisi bulguları olan ve tüm ekzom dizileme (WES) analizi sonucunda UFM1 geninde patojenik varyasyon saptanarak, hipomiyelinizan lökodistrofi-14 tanısı konan 2 olgunun sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Olguların verileri Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi kayıtlarından retrospektif olarak elde edilmiştir.

Bulgular: Farklı ailelerden, 2 yaşında kız ve 12 aylık erkek çocuk, benzer klinik ve beyin MR bulguları nedeniyle değerlendirildi. Her iki olguda yenidoğan başlangıçlı psiko-motor gerilik, alternan hipotoni ve rijidite dönemleri, trakeostomi ve mekanik ventilasyon gerektiren hipoventilasyon, terleme, taşikardi ve hiperpireksi gibi otonom disfonksiyon bulguları görüldü. Ebeveynler akraba değildi. Doğuştan metbolik hastalık rutin tarama testleri normaldi, ancak BOS nörotransmitter analizinde bazı bozukluklar saptandı. Beyin MR görüntülerinde lentiform nükleusların atrofik olduğu görüldü. Olguların WES incelemesinde UFM1 geninde-in promotör bölgede patojenik homozigot delesyon saptandı, ebeveynler aynı varyasyon için heterozigot bulundu. Bu mutasyon 2017 yılında 16 Roma kökenli çocukta saptanmış ve "founder mutasyon" olarak adlandırılmıştır.

Sonuç: Çalışmamız, UFMylasyonun beyin gelişiminde önemli bir rol oynadığını ve UFM1 mutasyonlarının, "hipomiyelinizasyon- bazal ganglia ve serebellum atrofisi" hastalığını (H-ABC) taklit edebilen radyolojik bulgulara neden olduğunu, ancak klinik bulguların H-ABC hastalığına göre daha erken başlangıçlı ve ağır olduğunu göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: UFM1, HLD14, bazal ganglion atrofisi

P-004

Tekrarlayan Rabdomiyoliz Atakları İle Seyreden MT-ATP6 (ya da ATP6) Gen Mutasyonlu Olgu

Adnan Deniz[1], Defne Alikılıç[1], Merve Öztürk[1], Ömer Karaca[1], Mesut Güngör[1], Bülent Kara[1]

[1]Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: Kliniğimize 9 yaşında başvuran erkek olgunun ilk olarak 6 yaşında başlayan, toplamda 3 defa uyluklarda ve kalçalarda şiddetli ağrı ile yürüyememe yakınmaları olmuş. Kreatin kinaz (CK) yüksekliği nedeniyle kas hastalığı düşünülmüş. Mitokondriyal miyopati düşünülerek istenen genetik analizde ATP6 geninde mutasyon saptandı. Tekrarlayan rabdomiyoliz atakları ayırıcı tanısında düşünülmesi amacıyla olgumuz sunulmuştur.

Yöntem: Hastanın klinik özellikleri Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi veri tabanından geriye dönük olarak elde edilmiştir.

Bulgular: Perinatal asfiksi öyküsü olmayan hasta 2250 gr, 32 haftalık doğmuş. Anne ve baba teyze çocuklarıymış. Nöromotor gelişimi normalmiş. 6 yaşındayken belden aşağısında şiddetli ağrı ve yürüyememe şikayeti olmuş. İkinci atakta CK yüksekliği saptanınca kas hastalığı olabileceği düşünülmüş. 3. atakla kliniğimize başvuru esnasında CK:31832 U/L idi. Metabolik taramada plazma aminoasitlerinden alanin, ornitin, glutamat ve taurin yüksek saptandı. Egzersizle ağrı tariflediği için kas biyopsisi yapıldı. Sonucu lipid birikim miyopatisi ile uyumlu geldi. Mitokondriyal solunum zincir komplekslerinden II, III ve IV düşük saptandı. Göz muayenesi ve işitme testi normaldi. EKO normaldi. Batın USG normaldi. Tüm ekzom dizileme (WES) analizinde GFAP ve ATP6 geninde mutasyon saptandı. Alexander hastalığı ile uyumlu fenotipik özellikleri olmayan olgunun beyin MR'ı normaldi.

Sonuç: Olgumuza koenzim Q10 ve riboflavin tedavisi başlandıktan sonra 2 defa atağı oldu. Nedeni bilinmeyen miyopatilerin tanısına yönelik WES analizi giderek önem kazanmaktadır.

Anahtar Kelimeler: ATP6 gen mutasyonu, tekrarlayan rabdomiyoliz, mitokondriyal miyopati

P-005

SMA tip 1 Hastalarında Üriner Sistem Taş Hastalığı

Anıl Gök[1], Seha Saygılı[2], Sema Saltık[3], Nur Canpolat[2]

[1]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa,Cerrahpaşa Tıp Fakültesi,Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul
[2]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa,Cerrahpaşa Tıp Fakültesi,Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, İstanbul
[3]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa,Cerrahpaşa Tıp Fakültesi,Çocuk Nöroloji Bilim Dalı,İstanbul

Amaç: SMA Tip 1 tanılı hastalarımızdaki üriner sistem taş hastalığı sıklığını ve buna etki eden risk faktörlerini belirlemeyi amaçladık

Yöntem: Tek merkezli retrospektif çalışmada 2018-2019 yılları arasında İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı'ndan izlenen Nusinersen tedavisi alan 20 SMA Tip 1 hastası değerlendirmeye alındı. Bunların içerisinde üriner sistem usg'si olan 13 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların demografik, klinik ve laboratuvar verileri hasta dosyalarından tarandı.

Bulgular: SMA Tip 1 tanısı ile çalışmaya dahil edilen 13 hastanın (9 kız) ortalama yaşı 34.4±16.2 ay idi. Yedi hastada (%54) üriner sistem taşı saptandı. Bu hastaların kız erkek oranı 1.3:1.0 idi. İki hastada taş boyutu <3mm, üç hastada 3-5mm, bir hastada 5-8mm ve bir hastada >8mm idi. İki hastada nefrokalsinoz vardı. Üç hastada multipl taşlar saptandı, iki hastada taşlar bilateral yerleşimli idi. Taşı olan hastaların beşinde İYE öyküsü vardı. İdrar metabolit değerlendirmesi olan beş hastanın beşinde hiperkalsiüri, üçünde hiperürikozüri saptandı. Taşı olan hastalarda idrar dansitesi ve İYE sıklığı ($p<0.05$) anlamlı yüksekti.

Sonuç: Bu çalışmanın sonuçlarına göre SMA hastalarında üriner sistem taş hastalığı riskinin artmış olduğu ortaya kondu. Hiperkalsiüri önemli bir metabolik risk faktörü olarak bulundu. Ayrıca böbrek taşı olan hastaların idrar dansitelerinin yüksek olması bu hastalarda sıvı tüketiminin az olmasının bir risk faktörü olabileceğini düşündürdü.

Anahtar Kelimeler: sma, böbrek taşı, nusinersen

P-006

İnatçı Nöbetleri Olan Bir Yenidoğan Vakasında Saptanan Üçlü Homozigot Mutasyon

Aslı Cabiri[1], Ahmet Yeşilyurt[2], Uğur Işık[1]

[1]Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İstanbul
[2]Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: Yenidoğan nöbetlerinin çoğu akut beyin hasarıyla ilişkiliyken, nadir bir kısmı patolojik genetik varyantlarla bağlantılıdır. Hızlı tanı ve tedavi nörolojik sekelleri engelleme açısından önemlidir. Bu yazıda aralarında akrabalık olmayan ebeveynlerinden doğan ve genetik tanısında üçlü homozigot mutasyon saptanan dirençli bir epilepsi vakası sunulmuştur.

Yöntem: Tüm ekzom dizilemede üçlü homozigot mutasyon saptanan hasta incelenmiştir.

Bulgular: Zamanında sezeryan ile sorunsuz doğan bebek, postnatal solunum sıkıntısı ve hipoglisemi nedeniyle yenidoğan yoğun bakıma alındı. Yaşamının ilk gününde yoğun bakımda izlenirken jeneralize nöbet geçirmesi üzerine çekilen beyin Manyetik Rezonans Görüntüleme (MRG)'de korpus kallosum hipoplazisi saptandı. Fenobarbital ve levetirasetam başlanan hastanın nöbetleri devam etti. Çekilen beyin MR venografide tüm venlerde yaygın tromboz tespit edildi. Enoksaparin başlandı. Genetik testinde MTHFR geninde C677T homozigot mutasyon saptandı. Hastanın inatçı nöbetleri ancak tedavisine piridoksal5fosfat (P5P) eklenmesiyle azaldı. Hastanın tüm ekzom dizilemesinde (WES) ALDH7A1 geninde c.988C>T homozigot varyantı ve SLC22A5 geninde c.1088T>C homozigot varyantı saptandı. Hastaya piridoksine bağımlı epilepsi ve sistemik birincil karnitin eksikliği tanısı konuldu.

Sonuç: Akraba olmayan anne ve babadan doğan bir bebekte bu 3 hastalığın homozigot mutasyonlarına sahip olmak nadir bir durumdur. Hastanın nöbetleri P5P takviyesiyle kontrol altına alındı. SLC22A5 geninin neden olduğu hastalıklar karnitin tedavisiyle önlendi. Aynı zamanda MTHFR geninde homozigot varyasyon saptanmasıyla yenidoğan dönemindeki sinüs ven trombozu etiyolojisi aydınlanmış oldu.

Anahtar Kelimeler: yenidoğan, nöbet, genetik

P-007

Süt çocuğunun dirençli epilepsi ayırıcı tanısında yer alan ATP1A3 heterozigot mutasyonlu alternan hemiplejik olgu

Aslı Kübra Atasever[1], Celil Yılmaz[1], Çisil Çerçi Kubur[1], Sibğatullah Ali Orak[1], Muzaffer Polat[1]

[1]Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Anabilim Dalı, Manisa

Amaç: Olgumuzda yaklaşık bir yıl dirençli çoklu antiepileptik tedaviyle takip edilip, genetikle tanı alan bir alternan hemiplejik olguyu sunmak istedik.

Yöntem: Vaka sunumu

Bulgular: Olgumuz 16 aylık kız hasta süt çocuğunun dirençli epilepsi tanıları ile takipli olan hasta ilk olarak 5 aylıkken önce nistagmusun olduğu sonrasında fokal farkındanlığın kaybolduğu motor otomatizma ve non-motor davranışda duraksama şeklinde 2-3 dakika süren nöbetle dış merkeze başvurmuş. Anne baba kuzen evliliği olan hasta, miad doğum olup yenidoğan yatış öyküsü bulunmamaktadır.. Tarafımıza başvuruda 7 aylık olan hastanın baş tutması mevcut, destekli oturma sağlanamaktaydı, dört ekstremite benzer şekilde hareketliydi. Tekrarlanan EEG 'lerde patoloji izlenmedi, beyin MRı, birinci basamak metabolik taramaları, epilepsi gen paneli normal olarak değerlendirildi. Devam eden nöbetleri için levetirasetam, karbamezapin, fenitoin , topiramat ve clobozam tedaviler denenmiş nöbet kontrolü sağlanamamıştı. Hastanın 12 aydan sonra yer değiştiren ekstremitelerde hafif kasılma sonrasında birkaç gün güçsüzlük olduğu öğrenildi. Alternan hemiplejiyi öntanısıyla tedaviye ek flunerazin başlandı, ATP1A3 geni gönderildi. Hemiplejik atakları flunerazinden bir hafta sonra azalan hastada ATP1A3 heterozigot mutasyon saptandı. Tedavinin 3. ayında hastada tutunarak yürüme başladı. Hemiplejik atak sıklığı geriledi.

Sonuç: Alternan hemipleji süt çocukluğunun dirençli epilepsisi ayırıcı tanısında düşünülmesi gereken nörogelişimsel bir bozukluklukluktur. Epileptik gen panellerine ATP1A3 genininde eklenmesinin daha hızlı tanı koymak için faydalı olabileceğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: alternan hemipleji, epilepsi, ATP1A3

P-008

Ayırıcı tanıda güçlük yaratan nadir bir sodyum kanalopatisi: Miyotonia Permanens

Ayfer Arduç Akçay[1], Umut Altunoğlu[2], Şahin Avcı[2], Hülya Kayserili[2], Piraye Oflazer[3]

[1]Koç Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Çocuk Hastalıkları, Çocuk Nörolojisi
[2]Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı
[3]Koç Üniversitesi Hastanesi, Nöroloji ABD, Kas Hastalıkları Merkezi

Amaç: Miyotonia permanens, solunum komplikasyonları nedeniyle yaşamı tehdit edebilen çok nadir bir sodyum kanalopatisidir.

Yöntem: Bu bildiride, hareketlerde zorluk, katılık ile başvuran bir Miyotonia permanens olgusu sunulacaktır.

Bulgular: Dokuz yaşındaki kız olgu 3 yaşında farkedilen çabuk yorulma, hareketlerde yavaşlık, hareket ederken kasılma ve büyüme geriliğiyle başvurdu. Konuşması hipofonik, yavaştı. Gözlerini açmakta zorlanıyordu, göz hareketleri sınırlıydı. Ekstremite kasları hipertrofikti. Dirsek, omuz ve pektoral kaslarda kısalık ve yaygın aksiyon/perküsyon miyotonisi saptandı. EMG'de miyotonik boşalımlar ve tüm ekzom dizi analizinde SCN4A geninde homozigot p.Ile1310Asn varyantı saptandı. Miyotonia permanens tanısı kesinleşen hastada karbamazepin ile semptomatik yanıt alınamadı ancak meksiletine yanıt çok iyi idi.

Sonuç: Otozomal dominant kalıtımlı, soğuk/egzersizle şiddetlenen orta/ağır myotoni ile ilişkilendirilen SCN4A p.Ile1310Asn varyantı, ilk kez bir hastada homozigot formda saptanmış ve Myotonia permanens'le ilişkilendirilmiştir. Miyotonia permanens yaşa bağlı farklı bulgular gösterir. Yenidoğanlarda ağır laringospazm gözlenebilir. Paroksismal motor fenomen, obstrüktif uyku apnesi, opistotonus yenidoğanlarda epilepsiyle karışmasına neden olabilir. Potasyumdan zengin diyetle kötüleşme, genel anesteziyle ağır miyotonik reaksiyon bildirilmiştir. Schwartz-Jampel sendromu (SJS) ile ayırıcı tanı, klinik, radyolojik ve EMG ile kapsamlı araştırma gerektirir. Röntgende osteokondrodisplazi olmaması SJS dışlanabilir. Semptomatik tedavide karbamazepin, meksiletin veya flekainid tercih edilir.Miyotonia permanens nadir görülmesine rağmen, tanı yanlışlığına neden olabilmesi ve tedavi edilebilir olması nedeni ile, çocuk hekimlerinin tanıması gereken bir hastalıktır.

Anahtar Kelimeler: Miyotonia permanens, Kanalopati, SCN4A mutasyonu, Laringospazm, Meksiletin

P-009

Nadir görülen bir Spinoserebellar Ataksi Olgusu: Aksonal Nöropatiyle birlikte giden Spinoserebellar Ataksi 3

Ayfer Arduç Akçay[1], Şahin Avcı[2], Umut Altunoğlu[2], Serap Uysal[1], Piraye Oflazer[3], Hülya Kayserili[2]

[1]Koç Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkarı, Çocuk Nörolojisi
[2]Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı
[3]Koç Üniversitesi Hastanesi, Nöroloji ABD, Kas Hastalıkları Merkezi

Amaç: Sitokrom c oksidaz birleştirici faktörü 7 (COA7), oksidatif fosforilasyonda işlev gören mitokondriyal solunum zinciri komplekslerinin biraraya getirilmesinde rol oynar. COA7 mutasyonunun tipik olarak yavaş progresyon gösteren nöropati ve spinoserebellar ataksi tablosuna neden olduğu bildirilmiştir. Bu sunumda COA7 mutasyonuna bağlı aksonal nöropatiyle birlikte giden Spinoserebellar Ataksi 3 tanısı konulan olgu tartışılacaktır.

Yöntem: İki yaşında başlayan ve yavaş seyirle ilerleyen; dengesizlik, düşme, titreme şikayetiyle Kas Hastalıkları Merkezi'ne başvuran 15 yaşında kız olgu değerlendirildi.

Bulgular: Nörolojik muayenesinde alt ekstremite derin tendon refleksleri alınamıyordu, distalde kas atrofisi ve güçsüzlük mevcuttu. Ataksik, geniş tabanlı yürüyüşü mevcut olan hastanın romberg testi pozitifti, el ve ayaklarda yüzeyel ve derin duyu azalmıştı. Elektrofizyolojik incelemede miks tipte aksonal ve demiyelinizan nöropati saptandı. Beyin ve spinal MR'da ; periventriküler ak madde ve sentrum semiovalede T2A ve Flair sinyal artışı, MR spektroskopi'de; laktat piki izlendi. Hastanın tüm ekzom dizileme analizinde; COA7 geninde c.410A>G p.(Tyr137Cys) değişimi saptandı.

Sonuç: COA7 geninde fonksiyon kaybına yol açan mutasyonların; mitokondrial solunum zinciri aktivitesini bozduğu, lökoensefalopati ve spinal atrofinin eşlik ettiği veya etmediği erken başlangıçlı, ilerleyici aksonal nöropati ve ataksiye neden olduğu çok az sayıda olgu bildirilmiştir. Periferik nöropati ve ataksi bulguları ile başvuran olgularda COA7 mutasyonuna dikkat çekmek amacıyla bu olgu sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Spinoserebellar Ataksi, Nöropati, COA7 mutasyonu, Mitokondrial solunum zincir kompleksi

P-010

Onbir olgu ile nadir görülen bir refleks epilepsi : Sıcak su epilepsisi

Ayfer Arduç Akçay[1], Sanem Yılmaz[2]

[1]Koç Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Nörolojisi
[2]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Nöroloji BD

Amaç: Sıcak su epilepsisi (SSE) ya da banyo epilepsisi refleks epilepsiler arasındadır. Nöbetler sıcak su ile oluşabileceği gibi ılık suyla da tetiklenebilir. Tedavide ilk basamak ılık suyla banyo önermektir, nöbetler önlenemezse antilepileptik tedavi gerekebilir. Bu bildiride SSE tanısıyla başvuran olguların klinik bulguları ve tedaviye yanıtın tartışılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmaya banyo yapma ile ilişkili nöbet geçiren 11 olgu dahil edildi. Olguların nöbet başlangıç yaşı, spontan nöbet varlığı, non farmakolojik önleme yanıt, nöbet semiyolojisi, aile de epilepsi varlığı , gelişim basamakları kaydedildi. Tüm olgulara kardiyak değerlendirme, interiktal EEG kaydı, beyin MR incelemesi yapıldı.

Bulgular: Olguların nöbet başlangıç yaşı 11-108 ay, E/K oranı 2,6:1 bulundu. Olguların hiçbirinde febril konvulziyon öyküsü yoktu, üçünün ailesinde SSE, birinin ailesinde febril konvulziyon öyküsü vardı. İki olgunun EEG'sinde anormal bulgu saptandı. Olguların beyin mr, nörolojik muayene ve gelişim basamakları normaldi. Olguların 7'sin de spontan nöbet yoktu, bunların 3'ünde ılık suyla banyo ile nöbetsizlik sağlandı. Spontan nöbeti olmayan, ılık su ile banyo nöbeti olan 3 olguya klobazam aralıklı profilaksisi önerildi, nöbetsizlik sağlandı. Sekiz olguya antiepileptik tedavi başlandı, tedaviye yanıtları iyiydi.

Sonuç: Sıcak su epilepsisi benign bir refleks epilepsi olmasına rağmen, eşlik eden spontan nöbetlerin varlığı ve non farmokolojik önleme yanıtsızlık nedeniyle antiepileptik tedavi gereksinimi olabilir, ancak tedaviye yanıt ve prognoz oldukça iyidir.

Anahtar Kelimeler: refleks epilepsi, sıcak su epilepsisi, profilaktik tedavi, non farmakolojik tedavi

P-011

Charcot-Marie-Tooth Hastalığı, Peki Hangi Tipi?

Ayşe Nur Coşkun[1], Canan Üstün[1], Özgen Hür[1], Deniz Torun[2], Mutluay Arslan[1], Bülent Ünay[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Gülhane Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Gülhane Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Otozomal resesif demiyelinizan Charcot-Marie-Tooth hastalığı, fenotipik ve genetik heterojen bir hastalıktır. Bu yazıda SH3TC2 gen mutasyonuna bağlı Charcot-Marie-Tooth hastalığı tip 4'ün alt tiplerinden tip 4C'nin vurgulanması amaçlandı.

Yöntem: SH3TC2 mutasyonu olan bir vaka bildirildi.

Bulgular: On yaşında erkek hasta, skolyoz ve pes kavus şikâyeti ile değerlendirildi. Kifoskolyozu olan hastanın nörolojik muayenesinde yüz ve boyun kaslarında güçsüzlük, dilde atrofi, bilateral pektoral ve tenar-hipotenar atrofi, bilateral alt ekstremite kas kuvvetinde azalma (4/5) mevcuttu. Bilateral alt ekstremitelerde derin tendon refleksleri alınamayan ve pes kavusu olan hastanın elektromyografik incelemesi ağır sensörimotor demiyelinizan nöropati ile uyumluydu. Kranyal manyetik rezonans görüntülemesi ve ekokardiyografisi normaldi. Anne ile baba arasında akrabalık olan hastanın PMP22 gen analizi normaldi. Hastanın yapılan tüm ekzom dizi analizinde SH3TC2 geninde homozigot patojenik mutasyon saptandı ve bu mutasyon Charcot-Marie-Tooth hastalığı tip 4C ile uyumluydu.

Sonuç: Charcot-Marie-Tooth hastalığının birçok alt tipi vardır. En sık genetik neden olması nedeniyle PMP22 geninde delesyon, duplikasyon ve tek gen dizi analizleri yapılmalı, normal bulunan hastalarda tüm ekzom dizi analizi yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: ağır demiyelinizan nöropati, pes kavus, sensörimotor nöropati, skolyoz

P-012

Çocukluk Döneminde Başlayan Distoni Olgusu: {KMT2B} Gen Mutasyonu

Ayşe Nur Coşkun[1], Özgen Hür[1], Canan Üstün[1], Deniz Torun[2], Mutluay Arslan[1], Bülent Ünay[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Gülhane Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Gülhane Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Distoni 28, yaşamın ilk on yılında ilerleyici distoninin başlamasıyla karakterize otozomal dominant kalıtılan bir hastalıktır. Distoni alt ekstremitelerde fokal olarak başlar, daha sonra üst ekstremiteler, boyun ve orofasiyal bölge dahil olmak üzere diğer vücut bölgelerine ilerler. Hastaların yaklaşık yarısı, hafif zihinsel yetersizlikle birlikte gecikmiş motor ve/veya bilişsel gelişim gösterir. Bu yazıda distoninin genetik nedenlerinden KMT2B gen mutasyonunun vurgulanması amaçlandı.

Yöntem: KMT2B mutasyonu olan bir vaka bildirildi.

Bulgular: Dokuz yaşında erkek hasta 8 yaşından sonra başlayan sol ayakta içe basarak yürüme şikâyeti ile başvurdu. Öncesinde yürümesi normal ve koşabiliyorken, son 1 yıldır özellikle sol ayakta içe basarak yürüme, koşamama ve sol ayakta ağrı şikayetleri başlamıştı. Benzer şikayetler vefat eden babada da olduğu öğrenildi. Hastanın nörolojik muayenesinde alt ekstremite derin tendon refleksleri canlı, bilateral solda daha fazla olmak üzere alt ekstremitelerde spastisite mevcuttu. Hasta yürürken içe basarak yürüyor ve yürüme ile de şikayetinde ve ağrıda belirgin artış oluyordu. Hastanın kranial ve spinal manyetik rezonans görüntülemesi normaldi. Hastanın yapılan tüm ekzom dizi analizinde KMT2B geninde heterojenik patojenik mutasyon saptandı ve bu mutasyon çocukluk çağı başlangıçlı distoni (Distoni 28) ile uyumluydu.

Sonuç: Çocuklukta geç dönemde başlayan yürüme bozukluğu ve spastisite şikâyeti ile başvuran hastalarda, aile bireylerinde de benzer şikayetler varsa kalıtsal distoni ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: çocuk, distoni, spastisite, yürüme bozukluğu

P-013

Primer Beyin Tümörü Nedeniyle İzlenen Çocuklarda Nörolojik Problemler: Tek Merkez Deneyimi

Ayşe Nur Coşkun[1], Mutluay Arslan[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Gülhane Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

Amaç: Beyin tümörleri çocukluk çağında ikinci en sık görülen neoplazmlarıdır. Primer beyin tümörlerinin mortalite ve morbiditesi yüksektir ve nörolojik problemler sık olarak görülür. Bu çalışma ile primer beyin tümörü tanısı alan çocuklarda retrospektif olarak nörolojik problemlerinin değerlendirilmesi amaçlandı.

Yöntem: Ocak 2016 ve Kasım 2020 tarihleri arasında Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nörolojisi Polikliniğinde muayene edilen primer beyin tümörü tanısı alan 27 hasta çalışmaya dahil edildi, hastaların demografik verileri retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Hastaların 22'si (%81,5) erkek, 5'i (%18,5'i) kızdı. Hastaların ortalama tanı yaşı 9,2± 4,5 ve ortalama takip süresi 3,7±2,7 yıldı. Hastaların 8'inde (%29,6) medulloblastom, 9'unda (%33,3) glial kökenli tümör, 3'ünde (%11,1) nöroblastom ve 2'sinde (%7,4) ependimom tanısı mevcuttu. Hastaların 5'inde (%18,5) tümör ilişkili nöbet görüldü, nöbeti olan hastaların 3'ünde (%11,1) elektroensefalografide (EEG) epileptik aktivite vardı. Hastaların 3'ünde (%11,1) tedavi sürecinde enselafalopati gelişti ve bu hastaların EEG'sinde jeneralize yavaşlama mevcuttu. Operasyon ve kemoterapi sonrası hastaların 2'sinde (%7,4) görme kaybı ve 2'sinde (%7,4) hemipleji gelişti. Hastaların 6'sı (%22,2) yürüme bozukluğu ve ataksi şikayetleri ile tanı aldı ve tedavi sonrası 2 (%33,3) hastanın ataksisinde düzelme olmadı.

Sonuç: Primer beyin tümörü olan çocuklarda nörolojik problemlerin teşhisi, tedavisi ve rehabilitasyonu çocukların hayat kaliteleri için önemlidir. Özellikle tümör ilişkili epilepsi ve tedavisi açısından dikkatli olunmalıdır.

Anahtar Kelimeler: beyin tümörü, çocuk nörolojisi, epilepsi

P-014

Malnütrisyonlu Çocuklarda Silik Nörolojik Belirteçlerin Araştırılması

Ayşe Can[1], Şükrü Güngör[2], Ayşe Tosun[1]

[1]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[2]Kahramanmaraş Sütçü imam Üniversitesi Tıp fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı

Amaç: Silik nörolojik bulgular kaynağı belirlenebilen nörolojik bir bozukluğun olmadığı durumlarda muayenede saptanan normal dışı motor ya da duyusal bulgulardır. Çalışmamızda, malnütrisyonlu çocuklarda, malnütrisyonun derecesi ile silik nörolojik bulgular arasındaki ilişkinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmaya Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji Kliniğine üç ay içinde başvuran, 8-17 yaş arası 57 malnütrisyonlu ve 59 sağlıklı olgu alındı. Tüm olgular için sosyodemografik bilgiler, antropometrik ölçümler, nörolojik muayene bilgilerinden oluşan olgu rapor formları doldurduldu. Her bir katılımcıya Buchanan&Heinrichs tarafından geliştirilen 'Nörolojik Değerlendirme Ölçeği' uygulandı.

Bulgular: Malnütrisyonlu olgularda, kötü sosyoekonomik düzey, anne-baba eğitim düzeyinin düşüklüğü, düşük doğum ağırlığı, kalabalık ailede yaşam, yetersiz anne sütü alımı, sağlıklı olgulara göre anlamlı yüksek saptandı. Malnütrisyonlu olgularda silik nörolojik bulguların daha fazla olduğu görüldü ($p<0.001$). Nörolojik etkilenmeye sebep olacak kilo Z skoru kesim noktası ≤-1,255 SDS ($p<0,001$) iken artan risk 116,66 kat; boy Z skoru kesim noktası ≤-1,010 -SDS ($p<0,001$) iken artan risk 64,8 kat; vücut kitle indeksi Z skoru kesim noktası ≤-1 SDS ($p<0,001$) iken artan riskin 62,66 kat olduğu görüldü.

Sonuç: Çalışmamız, malnütrisyonun silik nörolojik bulguların ortaya çıkma riskini artırdığını, olumsuz yönde nörolojik etkilenmeye sebep olduğunu ve bu duruma düşük sosyoekonomik düzeyin dolaylı olarak katkı sağladığını göstermektedir. Bu nedenle sağlık politikalarının malnütrisyon gelişimini engelleyecek yönde geliştirilmesi gerektiğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: çocuk, malnütrisyon, silik nörolojik bulgular

P-015

Süt Çocukluğu Döneminde Status Epileptikus Kliniğiyle Başvuran İnkontinensiya Pigmenti Olgusu

Ayşe Tuğba Kartal[1], Mert Altıntaş[2], Ömer Bektaş[1], Miraç Yıldırım[1], Süleyman Şahin[1], Nurşah Yeniay Süt[1], Çiğdem İlter Uçar[1], Yavuz Sayar[1], Serap Teber[1]

[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Nöroloji Kiniği, ANKARA
[2]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Kliniği, ANKARA

Amaç: İnkontinensiya pigmenti, apopitozun önlenmesinde görevli IKBKG genindeki mutasyonlara bağlı görülen, gelişim geriliği, nöbetler, hemipleji, hemiparezi, spastisite, mikrosefali ve serebellar ataksi gibi merkezi sinir sistem problemleri ile dermatolojik, dental, oküler anomaliliklerin görüldüğü, Xe bağlı dominant kalıtılan, nadir, multisistemik bir ektodermal hastalıktır.

Yöntem: Olgu Sunumu

Bulgular: İki aylık kız hasta, dirençli status epileptikus tablosuyla tarafımıza interne edildi. Nöbetinin ilk kez başvurudan iki gün önce fokal başlayıp sonra jeneralize olarak devam ettiği bildirildi. Miadında ve sorunsuz bir gebelik sonrası doğan, postnatal ilk haftasında neonatal sepsis ve solunum sıkıntısı tanılarıyla izlenmiş olan hastanın yenidoğan döneminde her iki bacağında ve gövdede vezikülöbüllöz lezyonlarının olduğu, bu lezyonların hiperpigmente lekeler bırakarak gerilediği, annesinin de çocukluk döneminde benzer lekelerinin olduğu öğrenildi. Yoğun bakım izleminde midazolam infüzyonu, topiramat, levatirasetam ve fenobarbital tedavileriyle nöbetleri gerileyen olgunun fizik muayenesinde her iki alt ekstremitede daha belirgin olmak üzere ekstremitelerinde ve gövdesinde yaygın kahverengi hiperpigmente lekeler dışında patolojik bulguya rastlanmadı. Dermatolojik muayenesi inkontinensia pigmenti ile uyumlu olarak değerlendirildi ve kranial MR bulguları ile tanı desteklendi. Hastanın izlemine üçlü antiepileptik tedavi ile nöbetsiz olarak devam edilmektedir

Sonuç: Literatürdeki en küçük yaştaki status kliniği ile başvuran inkontinensiya pigmenti hastası olması dikkat çekicidir. İnkontinensiya pigmenti nadir görülmesine karşın özellikle cilt bulguları olan epilepsi olgularının ayırıcı tanılarında mutlaka yer almalıdır.

Anahtar Kelimeler: inkontinensiya pigmenti, epilepsi, status epileptikus

P-016

DLG4 ilişkili zihinsel engellilikle kombine marfanoid habitus: Olgu sunumu

Ayşe Tuğba Kartal[1], Ömer Bektaş[1], Miraç Yıldırım[1], Nurşah Yeniay Süt[1], Serap Teber[1]

[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Nöroloji Kliniği, ANKARA

Amaç: Zihinsel engellilikle kombine marfanoid habitus, genetik ve klinik olarak heterojen bir hastalık grubudur. 17.kromozomda bulunan DLG4 geni ile ilişkisi saptanmıştır. Bu gen beyin dahil olmak üzere çeşitli dokularda eksprese edilir ve postsinaptik yoğunluk proteini-95'i (PSD-95) kodlar. Bu protein beyindeki uyarıcı sinaptik işlevleri düzenler.

Yöntem: Olgu sunumu

Bulgular: 13 yaşında kız hasta jeneralize klonik nöbet şikayeti ile getirildi. Hastanın nöbetlerinin 6 yaşında başladığı ve valproik asit tedavisine rağmen devam ettiği öğrenildi. Miadında sorunsuz bir gebelik sonrası vajinal yol ile doğan hastada 6 aylıktan itibaren belirginleşen motor ve mental gelişim geriliği olduğu öğrenildi. Aile öyküsünde ebeveynler arasında akrabalık yoktu ve bir kardeşte zeka geriliği mevcuttu. Muayenesinde hafif bilişsel gerilik, skolyoz, orantısız uzun ekstremiteler, uzun yüz görünümü, yüksek damak, eklem laksisitesi, araknodaktili, üst ekstremitelerde aksiyon tremoru ve canlı derin tendon refleksleri saptandı. Oftalmolojik değerlendirmede hipermetropi, kardiyolojik değerlendirmede patent foramen ovale tespit edildi. Elektroensefalografik incelemede bilateral frontal fokal epileptik aktivite mevcuttu. Bazal metabolik testleri ve beyin MR görüntülemesi özelliksizdi. Yeni nesil dizileme (NGS) analizinde 17.kromozomda DLG4 geni 21.ekzonunda c.218dupA patojenik varyantı heterozigot olarak tespit edildi. Mevcut bulgularla hastaya DLG4 ilişkili zihinsel engellilikle kombine marfanoid habitus tanısı kondu.

Sonuç: Yeni bir patolojik varyanta sahip olan bu olgu sunumu DLG4 ilişkili sinaptopatilerin genotip ve fenotipik spektrumunu genişletmektedir.

Anahtar Kelimeler: DLG4 mutasyonu, marfanoid habitus, mental retardasyon

P-017

Her Yönüyle Psödotümör Serebri Sendromu; Etyoloji, Klinik ve Tedavi:

Ayşe Yasemin Çelik[1], Nadide Başak Gülleroğlu[2], Ayşe Seçil Ekşioğlu[2], Deniz Yılmaz[1], Nesrin Ceylan[1], Ayşegül Neşe Çıtak Kurt[1]

[1]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği
[2]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Hastanesi, Radyoloji Kliniği

Amaç: Psödotümör serebri sendromu (PTSS), beyin omurilik sıvı (BOS) bileşimi ve beyin parankimi normal iken kafa içi basınç artışı ile karakterize bir hastalıktır. Başvuru semptomları arasında baş ağrısı, bulantı, kusma, görmede azalma, diplopi, tinnitus bulunmaktadır. Oftalmolojik muayene ile tespit edilebilen papilödem en önemli muayene bulgusudur.

Yöntem: PTSS tanısı ile takip edilmekte olan 18 yaşından küçük çocukların medikal bilgileri ve beyin görüntüleme bulguları geriye dönük olarak değerlendirildi. Tüm hastaların dosyaları hikaye, fizik muayene, laboratuvar incelemeler, radyolojik bulgular ve uygulanan tedaviler açısından incelendi.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 60 hastanın 31'ü kız, 29'u erkekti. Yaş ortalaması 136,21±56,06 ay olarak hesaplandı. Papilödem 20 hastada, abdusens paralizisi 6 hastada tespit edildi. BOS basınçları ortalaması 39,05±12,00 cmH2O bulundu. Hastaların 24'i obez, 8'i fazla kilolu olarak değerlendirildi. Tüm hastalara beyin MRG ve MR venografı çekildi. Etyolojiye yönelik yapılan tetkiklerde bir hastada Mycoplasma pneumoniae, bir hastada Rubella serolojisi pozitif, bir hastada da Covid-19 PCR testi pozitif olarak bulundu. Hastaların 53'üne diazomid, 6'sına topiramat tedavisi başlandı, bir hastamıza lumboperitoneal şant tedavisi uygulandı.

Sonuç: PTSS, kalıcı görme kaybı ve görme alanı defektinin önlenebilir bir nedenidir. Çocuklarda %20 oranında görülebilen olası görme kaybını engellemek için PTSS'nun erken tanı ve tedavisi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Psödotümör serebri, papilödem, çocuk

P-018

Nelarabin İlişkili Miyelopati: Olgu Sunumu

Ayşe Yasemin Çelik[1], Esra Gürkaş[1], Deniz Yılmaz[1], Rana Beyoğlu[2], Dilek Kaçar[3], Hüsniye Neşe Yaralı[3]

[1]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği
[2]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Hastanesi, Radyoloji Kliniği
[3]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Hastanesi, Çocuk Hematoloji Onkoloji Kliniği

Amaç: Nelarabin, refrakter/relaps T hücreli akut lenfoblastik lösemi (T-ALL) ve T hücreli lenfoblastik lenfoma tedavisinde kullanılan bir antineoplastik pürin analoğudur. Sıklıkla görülen nörolojik yan etkisi periferik nöropatidir. Daha az sıklıkla Guillain Barre Sendromu benzeri asendan nöropati ve miyelopati olguları bildirilmiştir.

Yöntem: Çocuk hastalarda nadiren bildirilmesi nedeni ile relaps T-ALL tanısıyla izlenen, nelarabin tedavisi sonrası miyelopati gelişen bir çocuk hastayı sunduk.

Bulgular: T-ALL tanısı ile izlenen ve relaps gelişen 15 yaş erkek hastaya konsolidasyon bloğu tedavisinde nelarabin 650 mg/m2/gün dozunda uygulandı. İkinci dozdan 20 gün sonra eldiven çorap tarzı hipoestezisi, güçsüzlüğü gelişti ve asendan olarak ilerledi. Takibinde birkaç gün içerisinde yürümesini kaybetti. Muayenesinde kas gücü alt ekstremitede 1-2/5 idi ve DTR alınamadı. Spinal MRG'de servikomeduller bileşkeden başlayarak konus medullarise dek tüm spinal kordu tutan dorsal orta hatta yerleşimli T2 serilerde hiperintens lezyonu görüldü ve nelarabin ilişkili posterior kolon miyelopatisi olarak değerlendirildi. Hastaya pulse steroid ve IVIG tedavisi verildi. İzleminde alt ekstremitede kas gücünde kısmen düzelme olduğu görüldü.

Sonuç: Nelarabin ilişkili miyelopati genellikle erişkin hastalarda bildirilen bir tablodur. Prognozu kötü olup çoğu vakada paraplejiye ilerlemektedir. Spesifik bir tedavi olmamakla birlikte yayınlarda kortikosteroidler ve IVIG kullanılmıştır. Nelarabin tedavisi alan hastalarda periferik nöropati yanında miyelopati tablosunun da gelişebileceği mutlaka akılda bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Nelarabin, T-ALL, Miyelopati, Çocuk

P-019

Covid pandemisinin, nörolojik hastalığı nedeniyle perkütan endoskopik gastrostomi tapılan çocuklara etkisi

Mervan Bekdaş[1], Ayşegül Danış[2], Yasemin Baranoğlu Kılınç[1], Meyri Arzu Yoldaş[1], Hülya Öztürk[3]

[1]Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Bolu, Türkiye
[2]Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi, İzzet Baysal Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi, Bolu, Türkiye
[3]Bolu Abant İzzet Baysal Üniversitesi, Çocuk Cerrahisi, Bolu, Türkiye

Amaç: Uzun süreli oral yoldan beslenmenin mümkün olmadığı durumlarda alternatif yol olarak perkütan endoskopik gastrostomi (PEG) uygulanması önerilmektedir. Amacımız nörolojik hastalıkları nedeniyle hastanemizde PEG takılan hastaların Covid pandemisinden nasıl etkilendiğini incelemektir.

Yöntem: Bu çalışmada, hastanemizde primer nörolojik hastalığı nedeniyle takip edilmekteyken, 2002-2018 yılları arasında PEG uygulanan hastaların verileri retrospektif olarak incelendi. Hastalardan toplanan bilgiler PEG takılma anı, Covid pandemisi öncesi son kontrol ve Covid pandemisi sırasında şeklinde 3 gruba ayrıldı. PEG komplikasyonlarının gelişme sebepleri irdelendi

Bulgular: Çalışmaya alınan 20 hastanın (10 kız, 10 erkek) 11'inde (%55) serebral palsi, 6'sında (%30) refrakter epilepsi ve üçünde (%15) nörodejeneratif hastalık tanısı vardı. Hastaların ortalama ağırlık ve boy persentilleri PEG anı, Covid öncesi son kontrol, Covid sırasındaki kontrolde sırasıyla "11.4-13.6-10.1", "1.5-6.9-3.5" idi. Hastalarımızın 7'sinde (%35) peristomal yara enfeksiyonu, 3'ünde (%15) sızdırma, birinde (%5) tıkanma ve birinde de (%5) yerinden çıkma tarzında PEG komplikasyonları geliştiği görüldü. PEG komplikasyonları gelişenlerin serum albümin ve serum B12 vitamin değerleri komplikasyon gelişmeyenlere göre anlamlı oranda düşüktü (p=0.007).

Sonuç: Covid pandemisinin yol açtığı şartlar ve sosyo-ekonomik düzeylerdeki bozulmalar hastaya PEG'in sağlayabileceği faydaların kaybedilmesine ve PEG komplikasyonlarının artmasına sebep olmuştur. PEG'den maksimum düzeyde fayda elde etmek için bu hastaların rutin kontrolleri pandemiye rağmen düzenli yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: perkütan endoskopik gastrostomi, peg, Covid, persentil, serebral palsi

P-020

Bir {SLC12A5} Mutasyonu Olgusu

Hacı Nadir Yalçın[1], Ayşenur Coşkun[1], Mutluay Arslan[1], Bülent Ünay[1], Deniz Torun[2]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Gelişimsel ve epileptik ensefalopati 34 ve idiyopatik jeneralize epilepsi 14 hipotoni, mikrosefali, gelişme geriliği, zihinsel yetersizlik, dirençli nöbetler, epileptik ensefalopati ile bilinen kromozom 20q13.12 üzerinde SLC12A5 kodlayan gendeki mutasyondan kaynaklanan bir hastalıktır. Bu yazıda idiyopatik jeneralize epilepsinin genetik nedenlerinden SLC12A5 gen mutasyonunun vurgulanması amaçlandı.

Yöntem: SLC12A5 mutasyonu olan bir vaka bildirildi.

Bulgular: Sekiz yaşında epileptik ensefalopati ile takipli hastanın 6 aylık iken nöromotor gelişme geriliği başlamış, 4 yaşındayken jeneralize tonik-klonik (JTK) nöbetleri olmuştu. Fizik muayanesinde hipotonisitesi, psikomotor gelişme geriliği, atipik yüz görünümü, mikrosefalisi mevcuttu. Hastanın beyin manyetik rezonans görüntülemesinde serebellar atrofi görüldü. Kliniği ile SLC12A5 mutasyonu düşünülen hastada SLC12A5 geni dizi analizinde heterozigot c.2924G>A (p.R975H) genetik değişimi saptandı. Hastanın babasından gönderilen SLC12A5 geni dizi analizi sonucu heterozigot mutasyon azalmış penetrans göstermesi, annesinden gönderilen dizi analizi normal olması nedeniyle, hastadaki mutasyon otozomal dominant olarak değerlendirildi.

Sonuç: SLC12A5 gen mutasyonu, gelişimsel ve epileptik ensefalopati ve idiyopatik jeneralize epilepsi sendromuna neden olabilir. Bu nedenle gelişimsel ve epileptik ensefalopatisi ve idiyopatik jeneralize epilepsisi olan hastalarda ayırıcı tanıda SLC12A5 gen mutasyonu akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: ”idiyopatik jeneralize epilepsi”, ”hipotoni”, ”SLC12A5 mutasyonu”

P-021

Çocukluk Çağında COVID 19›un Akut ve Postenfeksiyöz Nörolojik Komplikasyonları, Erciyes Üniversitesi Deneyimi

Ayten Güleç[1], Benhur Çetin[2], Selcan Öztürk[1], Hamit Acer[1], Gökalp Çıkman[3], Hüseyin Per[1], Hakan Gümüş[1], Mehmet Canpolat[1]

[1]Erciyes Üniversitesi, Çocuk nörolojisi
[2]Erciyes Üniversitesi, Çocuk enfeksiyon hastalıkları
[3]Erciyes Üniversitesi, Çocuk radyolojisi

Amaç: Bu sunumda Erciyes Üniversitesine Şubat-Eylül 2021 tarihleri arasında COVİD 19 ile ilişkilendirilen akut nörolojik bozukluklar ile başvuran 8 hastanın sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: 9 yaşında bir transvers miyelit(TM), 7 ve 10 yaşlarında Guillain Barre Sendromu(GBS), 3 yaşında akut nekrotizan ensefalit, 13 yaşında periferik fasiyal paralizi, 6 yaşında MIS-C (ADEM benzeri kraniyel tutulum bulguları), 7 yaşında MIS-C(menenjit kliniğinde), 13 yaşında MIS-C (ensefalopati kliniğinde) olan toplam 8 vaka takip ve tedavi edildi.

Bulgular: Literatürde erişkinde covid ilişkili ensefalitte Covid PCR+liği gösterilmişken; immunolojik mekanizmalarla seyreden GBS ve TM ve MIS-C'de kan ve BOS PCR negatif saptanmış. Bizim vakalarımızın da Covid sonuçları literatür ile benzer saptandı. TM, GBS, MIS-C ile başvuran menenjit ve ADEM benzeri tutulumu olan vakaların, semptomatik olduğu enfeksiyoz dönemde Covid PCR testi yaptırılmamıştı, aşısızlardı ve Covid antikorları pozitif saptandı. Diğer viral-bakteriyel etyolojik testleri negatifti. Yalnızca ensefalopati kliniğindeki MIS-C vakasında antikor pozitifliği saptanamadı. Akut nekrotizan ensefalit ve periferik fasiyal paralizi vakalarında ise Covid PCR + sonuçlandı.

Sonuç: Bu vakalar bize, Covid ilişkili GBS, TM, fasial paralizi ve nekrotizan ensefalit, MİS-C gibi çeşitli akut başlangıçlı nörolojik bozukluğun farklı şiddet ve klinik ile çocuk vakalarda görülebileceğini gösterdi. Daha çok çalışmayla belki de çocukluk çağı akut nörolojik bozukluklarında etiyolojide Covid enfeksiyonu, önemli bir parametre olacaktır.

Anahtar Kelimeler: COVID-19, MIS-C, Guillan-Barre, Nekrotizan Ensefalit, Transvers Miyelit, Fasiyal Paralizi

P-022

Nörobrusellozun nadir prezentasyonu: Abdusens paralizisi

Ayten Güleç[1], Selcan Öztürk[1], Benhur Çetin[2], Zehra Filiz Kahraman[3], Hüseyin Per[1], Hakan Gümüş[1]

[1]Kayseri Erciyes Üniversitesi, Çocuk Nörolojisi
[2]Kayseri Erciyes Üniversitesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları
[3]Kayseri Erciyes Üniversitesi, Çocuk Radyolojisi

Amaç: Bruselloz zoonotik bir enfeksiyondur. Nörobruselloz ise brusellanın nadir görülen santral sinir sisteminin tutulumudur ve tüm brusellozların %3-5'ini oluşturur; nörobruselloz vakalarının bir kısmında kranial sinir tutulum bulgusu görülebilir. Bu olgu ile nadir görülen abdusens paralizi ile prezente olan nörobruselloz vakası ve tedavisi paylaşılmak istenmiştir.

Yöntem: Malnutrisyon ile takipli 13 yaş erkek hasta, başvurudan 5 gün önce başlayan sağ gözde içe kayma, çift görme, baş ağrısı ile başvurdu. Ateş, kusması yoktu. Papil ödem saptanmadı. BOS basıncı normaldi.

Bulgular: BOS tetkiklerinde 59 hücre, 11'i polimorfonükleer saptanınca seftriakson başlandı. Babanın hayvancılıkla uğrastığı , 1 yıl önce bruselloz tedavisi aldığı öğrenilince BOS ve kan brusella serolojisi gönderildi. Kanda pozitif saptandı.Kontrastlı MR'da: Serebellar hemisferlerde ve spinal kordda milimetrik kontrast tutulumu gösteren nodüler lezyonlar saptandı. Doksisiklin ve rifampisin tedavisine rağmen kranial tutulum bulguları gerilemedi. Diğer etiyolojik tetkikler negatif, periferik yayma ve kemik iliği normaldi. Takipte baş ağrısı, BOS tetkiklerinde hücre sayısı ve protein geriledi; Abducens paralizisi devam edince steroid tedavisi başlandı. 2 haftanın sonunda sağ gözde minimal hareket artışı görüldü. 1 ay hospitalizasyon sonrası sağda göz hareketleri serbestleşti; diplopi devam etmekteydi. Prednizolon azaltıldı. Doksisiklin + rifampisn tedavisinin 6 aya tamamlanması planlandı.





Nörobruselloz sola serbest bakış nörobruselloz sağa bakış kısıtlılığı

Sonuç: Bu vakayla nörobrusellozda kranial sinir tutulumu komplikasyonunun tedaviye dirençli olduğu, yakın takibin önemi ve steroid tedavisinin kullanılabileceği vurgulanmıştır



Nörobruselloz sağa bakış tedavi sonrası

Anahtar Kelimeler: Nörobruselloz, Kranial sinir tutulumu, Abdusens paralizi, steroit

P-023

İmmün yetmezlik zemininde gelişen santral sinir sistemi vaskülitli iki olgu

Başak Uzunyayla Sayıcı[1], Sibel Öz[1], Rahşan Göçmen[2], Feyzi İlhan Tezcan[3], Deniz Nazire Çağdaş Ayvaz[3], Saliha Esenboğa[3], Seher Şener[4], Özge Başaran[4], Ateş Kara[5], Dilek Yalnızoğlu[1]

[1]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nöroloji Bölümü
[2]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Bölümü
[3]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk İmmünoloji Bölümü
[4]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Romatoloji Bölümü
[5]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bölümü

Amaç: Çocukluk çağında arteriel iskemik inme (Aİİ) geniş ve heterojen etiyolojik profili ve klinik seyri nedeniyle üçüncü basamak bir merkezde disiplinler arası bir tanı ve tedavi yaklaşımını gerektirir.

Yöntem: İmmün yetmezlik zemininde santral sinir sistemi vasküliti ve Aİİ gelişen iki olgu sunulmuştur.

Bulgular: Olgu-1 Yaygın değişken immün yetmezlik ve adrenal yetmezlik tanısıyla takipli 13 yaşında kız hasta, ishal,kusma, karın ağrısı sonrası sağ hemipleji ve uykuya eğilim ile başvurdu. Kranial MRG'de sol ACA ve MCA sulama sahasında akut iskemi, yaygın sakküler ve fuziform anevrizmalar saptandı. Yavaş seyirli bir vaskülitin akut alevlenmesi düşünülerek, steroid ve intravenöz immunglobulin, idame tedavide siklofosfamid verildi. Tedaviye rağmen tekrarlayan Aİİ ve hemoraji gelişti.Olgu-2 Altı aylıkken immün yetmezlik tanısı alan, izleminde CMV retiniti sonrası kornea nakli yapılan hasta, 2,5 yaşında sol hemipleji ve sol santral fasial paralizi ile başvurdu. Kranial MRG'de sağda belirgin, her iki MCA sulama alanında akut infarkt, Willis poligonu düzeyinde yaygın vasküler darlıklar görüldü. Serum CMV virüs yükü yüksek olan hastaya prednizolon, valgansiklovir, anfraksiyone heparin başladı; tedavi altında iki ay içinde yeni infarkt saptanmadı.

Sonuç: Bu hastalarımızda immün yetmezlik zemininde gelişen vaskülit, tekrarlayan Aİİ atakları, kanama, enfeksiyon sonucu kompleks bir seyir göstermiştir. Bunda immun yetmezlik zeminde gelişen otoimmun ve viral etyolojilerin rolü olduğunu düşünülmüştür.

Anahtar Kelimeler: infarkt, santral sinir sistemi vasküliti, immün yetmezlik

P-024

Basit, komplike ve tekrarlayan febril konvulziyonlu çocuklarda oksidatif stres göstergesi olan tiyol/disülfit homeostazının karşılaştırılması

Nazmiye Yüksek[1], Nihal Hoşgül[1], Beray Karademir[1], Zühal Örnek[1], Hakan Kardeş[1]

[1]Zonguldak Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Zonguldak

Amaç: Febril konvülziyonlar (FK), çocukluk çağı konvülziyonlarının en sık nedenidir. Son yıllarda etiyopatogenezinde antioksidan/oksidan dengesindeki bozulmanın ve artan serbest radikal düzeylerinin rolü olabileceğini düşündüren çalışmalar mevcuttur. Bu çalışmada tiyol/disülfit homeostazındaki değişiklikleri değerlendirerek oksidatif stresin FK gelişimi ve komplike veya tekrarlayan nöbetlerle ilişkisini belirlemeyi amaçladık.

Yöntem: Çalışmamıza Ekim 2018–Ekim 2019 tarihleri arasında Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi çocuk acil servisine FK ile başvuran 6 ay-5 yaş arasında 45 hasta ve kontrol grubu olarak, ateşle başvuran, FK öyküsü olmayan 6ay-5yaş arası 45 hasta alındı. Tiyol/disülfit homeostaz parametreleri olarak; serum native tiyol, total tiyol ve disülfit seviyeleri, disulfit/total tiyol, disulfit/nativ tiyol ve tiyol/total tiyol oranları çalışıldı.

Bulgular: FK'lı grubun nativ ve total tiyol düzeylerinin ortalaması anlamlı oranda düşüktü, disülfit/total tiyol ve nativ/total tiyol düzeylerinin ortalamaları ise kontrol grubundan anlamlı oranda farklı değildi. Basit ve komplike FK geçiren hastalarda tiyol/disülfit parametreleri karşılaştırıldığında anlamlı farklılık saptanmadı. İlk nöbeti olan hastalar, öyküsünde tekrarlayan FK olan hastalar tiyol/disülfit homeostaz parametreleri açısından karşılaştırıldığında yine anlamlı farklılık olmadığı görüldü.

Sonuç: FK geçiren hastalarımızın antioksidan düzeylerinin kontrol grubuna göre anlamlı oranda düşük saptanması, bu hastalarda nöbeti tetikleyen faktörlerden birisinin, ateşli hastalık esnasında oluşan oksidatif stres karşısında, antioksidan kapasitelerinin yetersiz kalması olabileceği düşündürmüştür.

Anahtar Kelimeler: febril konvulziyon, oksidatif stres, tiyol/disülfit homeostazı

P-025

Plectin İlişkili Müsküler Distrofi: Yeni bir fenotip

Bilge Özgör[1], Meral Karadağ[1], Rıdvan Selen[1], Safa Çetinkaya[1]

[1]İnönü Üniversitesi

Amaç: Plectin geni hücre stabilizasyonunda major göreve sahip olan plektin protein üreten fonksiyonel bir gendir. Plektinopati ise deri, göz bulguları ve kas güçsüzlüğü ile bulgu veren ve Limb-girdle müsküler distrofi R17 olarak sınıflandırılan nadir bir hastalıktır. Literatürde plektinopati ile ilgili beş farklı klinik bildirilmiştir: 1- Plectin ilişkili Epidermolizis bülloza ve müsküler distrofi (EBSMD;OMIM 226670) 2- Plektin mutasyonlu EBS-MD ve Miyastenik sendrom (EBSMDMyS) 3- EBS ile pilor atrezisi (EBSPA; OMIM 612138) 4- İzole deri tutulum (EBSOgna, OMIM #131950) 5- Artmış kreatin kinazla birlikte LGMDR17 müsküler distrofi (OMIM 613723). Bizim olgumuz literatürdeki olgulardan farklı olarak dirençli epilepsi, motor fonksiyonlarda gerilik, hidrosefali ve katarakt ile konjenital müsküler distrofi kliniği gibi başvurdu.

Yöntem: olgu sunumu

Bulgular: Yedi aylık erkek hasta üç aylık iken başlayan epileptik spazm ve baş kontrolünün olmaması nedeni ile başvurdu. Akrabalık olan hastanın aile hikayesinde kas hastalığı ve epilepsi yoktu. Nörolojik muayenesinde baş kontrolü ve obje takibi yoktu, sağ gözde ışık refleksi alınamadı ve jenarelize hipotoni ile hipoaktif derin tendon refleksleri mevcuttu. Serum kreatin düzeyi 4492 IU idi. EEG'de hipsaritmi izlendi. Kraniyal MR' da sağ gözde katarakt, lizensefali ve ventrikülomegali izlendi. Genetik olarak kas paneli incelemesinde plectin geni c.1580+88_12022del homozigot tespit edildi.

Sonuç: Biz plektinopatinin yeni bir klinik prezentasyonu olması nedeni ile olgumuzu sunmak istedik.

Anahtar Kelimeler: LGMD, Plectin

P-027

Tekrarlayan arteryel iskemik inme atakları : olgu sunumu

Burcu Çalışkan[1], Abdullah Canbal[1], Ahmet Sami Güven[1], Hüseyin Çaksen[1]

[1]Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: İnme; serebrovasküler hastalığa bağlı olarak ani gelişen, 24 saatten uzun süren, serebral işlevlerin fokal ya da yaygın bozukluğu olarak tanımlanmaktadır. Tekrarlayan inmelerde moyamoya hastalığı gibi vaskülopatiler ve fokal serebral arteriopatiler risk faktörüdür. Moyamoya hastalığı Willis poligonunu oluşturan arterlerin bilateral darlığı veya obstrüksiyonu sonucunda kollateral damarların gelişmesiyle karakterize bir hastalıktır. Bu yazıda tekrarlayan hemiparezi ataklarıyla başvuran 8 yaşında moyamoya hastalığı olgusu sunuldu.

Yöntem: olgu sunumu

Bulgular: Sekiz yaşında kız hasta sağ kol ve bacakta güçsüzlük şikayetiyle başvurdu. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde akut infarktla uyumlu diffüzyon kısıtlaması, boyun anjiografisinde sol internal karotid arterde oklüzyon mevcuttu. Soygeçmişinde emboli öyküsü bulunan hastada mitokodriyal hastalıklar (MELAS) düşünüldü ve clexan başlandı. Takibinde muayenesi normal olan hasta aspirin tedavisiyle taburcu edildi. Hastamız 2 ay sonra sol kol ve bacakta güçsüzlük, çift görme şikayetiyle tekrar başvurdu. Dijital substraksiyon anjiyografide (DSA) internal karotid arterler ve baziller arterin tepesinin oklüze olduğu, beyin sirkülasyonunun yoğun ince kollaterallerle sağlandığı görüldü. Olguda moyamoya hastalığı düşünülerek revaskülarizasyon cerrahisi uygulayan merkeze yönlendirildi.

Sonuç: Moyamoya hastalığı, büyük intrakraniyal arterlerin uzun süreli ve ilerleyici tıkanması ile karakterize, nadir görülen bir hastalıktır. Hastalar geçici iskemik atak, iskemik inme, hemorajik inme ya da nöbetle başvurabilirler. Tekrarlayan inme atakları ile başvuran hastalarda moyamoya hastalığının göz önünde bulundurulması için bu olguyu sunmak istedik.

Anahtar Kelimeler: inme, moyamoya, hemiparezi

P-028

Tekrarlayan Arteriyel İskemik İnme Atakları ile Başvuran Moyamoya Hastalığı: Olgu Sunumu

Burcu Çalışkan[1], Abdullah Canbal[1], Ahmet Sami Güven[1], Osman Koç[2], Hüseyin Çaksen[1]

[1]Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[2]Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı

Amaç: İnme; serebrovasküler hastalığa (SVH) bağlı olarak ani gelişen, 24 saatten uzun süren, serebral işlevlerin fokal ya da yaygın bozukluğu olarak tanımlanmaktadır. Tekrarlayan inmelerde Moyamoya hastalığı gibi vaskülopatiler ve fokal serebral arteriopatiler risk faktörüdür.

Yöntem: Tekrarlayan hemiparezi ataklarıyla başvuran olgu sunuldu.

Bulgular: Sekiz yaşında kız hasta 2 ay ara ile ilkinde sağ hemiparezi ve ikincisinde sol hemiparezi ile başvurdu. İlk başvurusundaki beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ve diffüzyon görüntülemesinde sol frontoparietotemporal bölgede akut infarktla uyumlu difüzyon kısıtlaması ve boyun BT anjiyografisinde sol internal karotid arter (ICA) kalibrasyonu belirgin oklüze idi. Soygeçmişinde annesi, annesinin babası ve teyzesinde SVH öyküsü mevcuttu. Düşük molekül ağırlıklı heparinle klinik bulguları düzelen hasta aspirinle taburcu edildi. Hastanın 2.başvurusundaki beyin ve difüzyon MRG'de sağ orta serebral arter sulama alanıyla uyumlu akut infarkt alanı mevcuttu. Dijital substraksiyon anjiyografisinde ICA'lar ve baziller arterin tepesinin oklüze olduğu, beyin sirkülasyonunun yoğun ince kollaterallerle sağlandığı görüldü ve Moyamoya hastalığı tanısı aldı. Hastamız, revaskülarizasyon cerrahisi uygulanan bir merkeze yönlendirildi.

Sonuç: Moyamoya hastalığı, büyük intrakraniyal arterlerin uzun süreli ve ilerleyici tıkanması ile karakterize, nadir görülen bir hastalıktır. Hastalar geçici iskemik atak, iskemik inme, hemorajik inme ya da nöbetle başvurabilirler. Tekrarlayan inme atakları ile başvuran hastalarda Moyamoya hastalığının göz önünde bulundurulması için bu olguyu sunmak istedik.

Anahtar Kelimeler: inme, moyamoya, hemiparezi

P-029

Akut demyelinizan atak tedavisinde plazma değişimi etkinlik ve güvenliği

Burcu Karakayalı[1], İsmail Hakkı Akbeyaz[1], Sermin Özcan[1], Volkan Dericioğlu[2], Gülten Öztürk[1], Olcay Ünver[1], Dilşad Türkdoğan[1]

[1]Marmara Üniversitesi Çocuk Nörolojisi
[2]Marmara Üniversitesi Göz Hastalıkları

Amaç: Terapötik plazma değişimi (TPE) humoral immün sistem komponentlerinin dolaşımdan uzaklaştırılması esasına dayanır. Multipl skleroz(MS), optik nörit(ON), transvers myelit(TM) gibi merkezi sinir sisteminin (MSS) edinsel demyelinizan hastalıklarında yüksek doz kortikosteroid uygulaması sonrası fayda görmeyen hastalarda kurtarma tedavisi olarak kullanılmakla birlikte TPE yanıtı ve güvenliğiyle ilgili çocuklarda sınırlı sayıda yayın mevcuttur.

Yöntem: 01.07.2018-01.07.2021 tarihleri arasında merkezimize akut edinsel demyelinizan MSS hastalığı ile başvuran hastalar içinde TPE uygulanan olgular dahil edildi. TPE hemen sonrası; 3. ve 6.aylarda detaylı fonksiyonel düzelme bulguları, "Extended Disability Status Scale(EDSS)" ve "Visual Outcome Scale(-VOS)"skorlama sistemleri kullanılarak tedavi faydası açısından retrospektif olarak değerlendirildi. EDSS skalasına göre en az iki puan düşüş ve VOS' a göre iki puan üzerinde düşüş düzelme olarak değerlendirildi. İkincil hedef olarak TPE tedavi güvenliği retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: TPE uygulanan dört kız olgunun yaş ortalaması 16.9(±0.25)yaştı. TPE öncesi EDSS sırasıyla 8.5; 6,5; 5 ve 5 saptandı. TPE hemen sonrası EDSS 6,4,5 ve 3 saptandı. Göz bulguları olan olgularımızda TPE öncesi VOS sırasıyla 4,6 ve 5 iken TPE hemen sonrası 4,5 ve 3 saptandı(Tablo1). Üç olgu TPE yanıtlı olarak değerlendirildi. TPE'ye bağlı, iki olguda üç ayrı seans sonrası premedikasyona rağmen ürtiker görüldü.

Tablo1

Olgu	TANI	Atak -TPE süre (gün)	TPE Seans sayısı	EDSS (TPE öncesi)	EDSS (TPE sonrası)	EDSS 3.ay	EDSS 6.ay	VOS (TPE öncesi)	VOS (TPE sonrası)	VOS 3.ay	VOS 6.ay
1	NMO-TM	34	7	8.5	6	1	1	-	-	-	-
2	MS	5	7	6,5	4	2	2.5	4	3	1	0
3	MS	10	7	5	5	5	5	6	5	5	5
4	Optik nörit	15	5	5	3	3	3	5	3	3	3

Sonuç: Çocuklarda MSS akut demyelinizan hastalıklarında steroide yanıtsız ağır nörolojik bulgular varlığında TPE uygulaması etkin bir tedavidir.

Anahtar Kelimeler: plazma değişimi, demyelinizan, multipl skleroz, optik nörit, transvers miyelit

P-030

Bir {KCNT2} Mutasyonu Olgusu

Hasan Çelik[1], Canan Üstün[1], Özgen Hür[1], Mutluay Arslan[1], Bülent Ünay[1], Deniz Torun[2]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Gelişimsel ve epileptik ensefalopati 57, konuşma geriliği, gelişimsel gerilik, zihinsel yetersizlik, hipotoni, nöbetler ve epileptik ensefalopati ile bilinen, kromozom 1q31.3 üzerinde {KCNT2} kodlayan gendeki mutasyondan kaynaklanan bir hastalıktır. Bu yazıda gelişimsel ve epileptik ensefalopatinin genetik nedenlerinden {KCNT2} gen mutasyonunun vurgulanması amaçlandı.

Yöntem: {KCNT2} mutasyonu olan bir vaka bildirildi.

Bulgular: On iki yaşında epileptik ensefalopati ile takipli hastanın 6 aylık iken nöromotor gelişme geriliği başlamış, 2.5 yaşındayken tonik nöbetleri olmuştu. Fizik muayanesinde hipotonisitesi, mikrosefalisi, psikomotor gelişme geriliği ve yaygın spastisitesi mevcuttu. Hastanın beyin manyetik rezonans görüntülemesinde serebellar hemisfer, vermiste, beyin sapında ve korpus kallozumda atrofi görüldü. Kliniği ile {KCNT2} mutasyonu düşünülen hastada {KCNT2} geni dizi analizinde heterozigot c.2059G>C (p.V687L) genetik değişimi saptandı. Hastanın annesinden, kız kardeşinden gönderilen {KCNT2} geni dizi analizi sonucu heterozigot mutasyon, babadan gönderilen dizi analizi normal olması nedeniyle, hastadaki mutasyon otozomal dominant olarak değerlendirildi.

Sonuç: {KCNT2} gen mutasyonu, gelişimsel ve epileptik ensefalopati sendromuna neden olabilir. Bu nedenle gelişimsel ve epileptik ensefalopatisi olan hastalarda ayırıcı tanıda {KCNT2} gen mutasyonu akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: ”KCNT2 mutasyonu”, ”gelişimsel ve epileptik ensefalopati”, ”hipotoni”

P-031

Aicardi – Goutieres Sendromu 2 Olgusu

Canan Üstün[1], Mutluay Arslan[1], Ali Öztuna[2], Ayşe Nur Coşkun[1], Özgen Hür[1], Bülent Ünay[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.D., Çocuk Nörolojisi B.D.
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik A.D.

Amaç: Ensefalopati, spastik parapleji ve distoni tablosunda Aicardi-Goutieres Sendromu 2 (AGS2)'nin tanıda akla getirilmesidir.

Yöntem: Dört aylıkken kilo alım azlığı nedeniyle başvuran, izleminde konjenital glokom, febril konvülziyon, psikomotor gelişme geriliği, mikrosefali, hipotoni ve yaygın spastisitesi saptanan bir hasta sunulmuştur.

Bulgular: Aicardi-Goutieres Sendromu 2 (AGS2), hayatın ilk 2 yılında başlayan ilerleyici nörolojik disfonksiyon ile karakterize, ensefalopati, spastik parapleji ve distonin eşlik edebildiği bir hastalıktır. Beyin bilgisayarlı tomografisinde (BT) veya Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) özellikle bazal ganglionlarda olmak üzere serebral ve serebellar kalsifikasyonlar saptanır. Hastalık 13q14 bölgesinde bulunan ve ribonükleaz H2'nin B alt ünitesini kodlayan RNASEH2B gen bölgesindeki homozigot ya da bileşik heterozigot mutasyonlara bağlı oluşur ve otozomal resesif olarak kalıtılır. Bu yazıda 4 aylıkken kilo alım azlığı nedeniyle başvuran, izleminde konjenital glokom, febril konvülziyon, psikomotor gelişme geriliği, mikrosefali, hipotoni ve yaygın spastisitesi saptanan bir hasta sunulmuştur. Hastanın beyin BT'sinde serebral ve serebellar hemisferlerde, bazal ganglionlarda kalsifikasyon, beyin MRG'sinde korpus kallozumda incelme, beyin sapı ve vermiste hipoplazi, sentrum semiovale düzeyinde beyaz cevher kaybı ve miyelinizasyonda yaşa göre gerilik saptanan ve kesin tanısı Tüm Ekzom Dizileme (WES) analizinde RNASEH2B mutasyonun gösterilmesiyle konulan bir AGS2 olgusu bildirilmiştir.

AGS2



Mikrosefali, mikrognati, konjenital glokom

AGS2



Büyüme, gelişme geriliği, yaygın spastisite

Sonuç: İlerleyici nörolojik disfonksiyon, ensefalopati, spastik parapleji ve distoni tablosunda Aicardi-Goutieres Sendromu 2 (AGS2) akılda bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Aicardi – Goutieres Sendromu 2, AGS2, RNASEH2B, mikrosefali

P-032

İki ACTL6B Mutasyonu İlişkili Epileptik Ensefalopati Olgusu

Canan Üstün[1], Mutluay Arslan[1], Deniz Torun[2], Ayşe Nur Coşkun[1], Özgen Hür[1], Bülent Ünay[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.D., Çocuk Nörolojisi B.D.
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik A.D.

Amaç: Erken başlangıçlı dirençli nöbetler, epileptik ensefalopati, motor ve mental gelişimsel bozukluk ile başvuran hastalarda tanıda 'Gelişimsel ve epileptik ensefalopati 76' klinik sendromunun akla getirilmesi

Yöntem: Mikrosefali, psikomotor gelişme geriliği ve nöbetlerle başvuran 5 yaşında erkek ve 9 yaşında kız hasta sunulmuştur.

Bulgular: ACTL6B (Actin-Like Protein 6B) mutasyonu dirençli nöbetler, epileptik ensefalopati, motor ve mental gelişimsel bozukluk, konuşma geriliği, aksiyel hipotoni, distoni, spastik tetrapleji ve kas atrofisi ile karakterize 'Gelişimsel ve epileptik ensefalopati 76' olarak adlandırılan klinik sendroma neden olmaktadır. Bazı hastalarda mikrosefali, atipik yüz görünümü, kortikal körlük, kifoskolyoz, büyüme geriliği gibi ek bulgular eşlik edebilir. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) serebral atrofi, hipomiyelinizasyon, beyaz cevher volümünde azalma ve korpus kallozumda incelme görülebilir. ACTL6B geni 7. kromozom üzerinde (7q22.1) bulunmaktadır. Bu yazıda ilk kez 18 günlükken sıçrama tarzında nöbetleri başlayan, mikrosefalisi, psikomotor gelişme geriliği, yaygın spastisitesi ve skolyozu olan, beyin MRG'sinde her iki temporal lob anteriorunda ekstraaksiyel BOS mesafesinde genişleme saptanan bir erkek hasta ve mikrosefalisi, psikomotor gelişme geriliği, yaygın spastisitesi olan, 5 yaşında jeneralize tonik klonik vasıfta nöbeti başlayan, kranial MRG'sinde serebral serebellar atrofisi olan bir kız hasta sunulmuştur. Hastaların kesin tanısı Tüm Ekzom Dizileme (WES) analizinde ACTL6B mutasyonun gösterilmesiyle konulmuştur.

ACTL6B



ACTL6B



Sonuç: Dirençli nöbetleri, mikrosefalisi olan hastalarda ACTL6B mutasyonu tanıda akla getirilmelidir

Anahtar Kelimeler: Gelişimsel ve epileptik ensefalopati 76, Actin-Like Protein 6B, ACTL6B, epileptik ensefalopati

P-033

CDKL5 Mutasyonu İlişkili Epileptik Ensefalopati Olgusu

Canan Üstün[1], Mutluay Arslan[1], Ali Öztuna[2], Ayşe Nur Coşkun[1], Özgen Hür[1], Bülent Ünay[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Nörolojisi B.D.
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik A.D.

Amaç: Psikomotor gelişme geriliği ve dirençli nöbetlerle gelen hastalarda ön tanıda CDKL5 (Cyclin-dependent kinase-like 5) mutasyonun akla getirilmesidir.

Yöntem: Dört aylıkken nöbet geçirmeye başlayan, psikomotor gelişme geriliği ve stereotipik hareketleri bulunan, yaygın spastisitesi olan, beyin MRG'si normal olan kesin tanısı Tüm Ekzom Dizileme (WES) analizinde CDKL5 mutasyonun gösterilmesiyle konulan bir kız hasta sunulmuştur.

Bulgular: CDKL5 (Cyclin-dependent kinase-like 5) mutasyonu hayatın ilk yılında başlayan tedaviye dirençli nöbetler, psikomotor gelişme geriliği, kortikal görme bozukluğu, distonik hareketler ve Rett Sendromu benzeri stereotipik el hareketleri ile karakterize 'Gelişimsel ve epileptik ensefalopati 2' olarak adlandırılan klinik sendroma neden olmaktadır. Hastaların büyük çoğunluğu kızdır. Kız ve erkeklerde benzer klinik bulgular görülmekle beraber erkeklerde daha ağır seyirlidir. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) serebral, serebellar atrofi ve korpus kallosum anormallikleri görülebilir. CDKL5 geni X kromozomu üzerinde (Xp22.13) bulunmaktadır ve mutasyonları X'e bağlı dominant olarak kalıtılmaktadır. Bu yazıda 4 aylıkken nöbet geçirmeye başlayan, psikomotor gelişme geriliği ve stereotipik hareketleri bulunan, yaygın spastisitesi olan, beyin MRG'si normal olan kesin tanısı Tüm Ekzom Dizileme (WES) analizinde CDKL5 mutasyonun gösterilmesiyle konulan bir kız hasta sunulmuştur.

Sonuç: Hayatın ilk yılında nöbetleri başlayan, psikomotor gelişme geriliği ve stereotipik hareketleri bulunan hastalarda CDKL5 mutasyonu olabileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Gelişimsel ve epileptik ensefalopati 2, Cyclin-dependent kinase-like 5, CDKL5, epileptik ensefalopati

P-035

Süksinat dehidrogenaz eksikliği tanısında MR spektroskopi

Cemile Büşra Ölçülü[1], Havva Yazıcı[2], Tuğçe İnce[1], Özlem Yılmaz[1], Dilara Ece Toprak[1], Seda Kanmaz[1], Ebru Canda[2], Hepsen Mine Serin[1], Sanem Yılmaz[1], Hasan Tekgül[1]

[1]Ege Üniversitesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir
[2]Ege Üniversitesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı, İzmir

Amaç: Süksinat dehidrogenaz (SDH) eksikliği otozomal resesif kalıtılan nadir bir mitokondriyal hastalıktır. Nöromotor kazanımlarda regresyon, hipotoni, ataksi, miyoklonus ve manyetik rezonans (MR) görüntülemede lökodistrofi paterni varlığında MR Spektroskopi (MRS)'de süksinat yüksekliği hastalık için tanımlayıcı bir bulgudur. MRS'de süksinat yüksekliği saptanan ve ayırıcı tanısı gerçekleştirilen bir olgu sunulmuştur.

Yöntem: Anne-baba arasında ikinci derece kuzen evliliği olan, gelişim basamakları son üç aya kadar normal olan 13 aylık olgu kazanılmış fonksiyonlarda kayıp nedeniyle başvurdu.

Bulgular: Nörolojik bakısında desteksiz oturamayan olguda alt ekstremitelerde spastisite, derin tendon refleksleri artmış olarak saptandı. Ayırıcı tanı için gönderilen metabolik taramalarında hafif laktik asit yüksekliği dışında, karnitin profili, kan aminoasit ve idrar organik asit değerleri normaldi. Beyin MR görüntülemede korpus kallosumda, bilateral periventriküler alanda, derin beyaz cevherde, sağ serebellar orta pedinkülde T2A-FLAIR sinyal artışları izlendi. MRS'de 2.4 ppm'de süksinat pik artışı görüldü. Bu bulgularla mitokondriyal kompleks II eksikliği düşünülüp moleküler tanı planlanan olguda SDH alfa subunitinde (SDHA) birleşik heterozigot mutasyon saptandı. Anne-baba segregasyon çalışmasında SDHA heterozigot mutasyon görüldü. Mitokondriyal kokteyl tedavisi başlandı.

Sonuç: Tedavi edilebilir nörometabolik hastalıklardan olan SDH eksikliğinin erken teşhis ve tedavisi prognozu olumlu etkiler. MRS incelemesi bazı nörometabolik hastalıkların (Canavan Hastalığı, kreatin eksiklik sendromu ve non-ketotik hiperglisinemi gibi) ayırıcı tanısında ve özgül moleküler genetik incelemelerin planlanmasında kıymetli bir radyolojik incelemedir.

Anahtar Kelimeler: süksinat dehidrogenaz eksikliği, manyetik rezonans spektroskopi, nörometabolik hastalık

P-036

Çocukluk çağında MOG IgG antikoru ilişkili hastalık; tek merkez deneyimi

Ceren Bibinoğlu Amirov[1], Sema Saltık[1], Esma Şengenç[1]

[1]İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi,Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D, Çocuk Nörolojisi B.D

Amaç: MOG IgG ilişkili hastalıklar (MOGAD) demiyelinizan ataklar, otoimmün ensefalit, lökodistrofi-benzeri bulgularla klinik verebilen bir hastalık grubudur. Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji kliniğinde son 6 yılda MOGAD tanısıyla takip edilen çocuk hastaların klinik özelliklerini ortaya koymak amaçlanmıştır

Yöntem: <18 yaşta akut veya tekrarlayıcı edinsel demiyelinizan hastalık tanısıyla takip edilip serum MOG IgG antikoru pozitif saptanan hastaların demografik ve klinik bilgileri, kullanılan tedavi ve takip sonuçları özetlenmiştir.

Bulgular: 25 hasta akut demiyelinizan ensefalomyelit (ADEM), 13 optik nörit (ON), 2 ADEM-ON, 7 transvers myelit (TM), 19 klinik izole sendrom, 40 hasta MS atakla takip edilmiştir. 8 hastada MOG IgG pozitiftir. MOG-IgG pozitif ADEM hastalarında negatif olanlara göre klinik ve radyolojik ayırt edici bir özellik saptanmamıştır. MOG+ hastaların biri ADEM, ikisi ADEM-ON, biri tekrarlayan TM, üçü bilateral ON, biri kronik tekrarlayan inflamatuar ON (CRION) tanısı almıştır. 5'ine hastalık modifiye edici tedavi (DMT) başlanmıştır. DMT kararını etkileyen faktörler; relaps olması ve/veya akut atak tedavisine yetersiz klinik yanıt olmasıdır. DMT olarak IVIG, rituksimab ve azatioprin tedavileri kullanılmıştır. DMT altında izlenen hastalardan biri hariç hepsi ataksız izlenmektedir.

Sonuç: Kliniğimizde demiyelinizan hastalık tanılı hastalar içinde MOG-IgG pozitifliği saptananların oranı yüksek olmayıp, bu hastaların DMT'ye cevapları genel olarak iyidir. ADEM hastalarında MOGAD düşündürecek özellikli bir klinik/radyolojik bulgu tespit edilememiştir.

Anahtar Kelimeler: Demiyelizan hastalık, MOG IgG, çocukluk çağı, tedavi

P-037

Serebral Palsili Çocukların Çocuk Acil Servisie Başvuru Nedenlerinin Araştırılması

Coşkun Yarar[1], Burcu Dural[2], Sabiha Şahin[3], Kürşat Bora Çarman[1], Hülya Özen[4]

[1]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Eskişehir
[2]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Eskişehir
[3]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Acil Bilim Dalı, Eskişehir
[4]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Biyoistatistik Anabilim Dalı, Eskişehir

Amaç: Bu çalışmada çocuk acil servise (ÇAS) başvuran serebral palsili (SP) çocukların acil servise başvuru anı ve sonrasındaki durumları ile eşlik eden faktörlerin belirlenmesi amaçlandı.

Yöntem: Çalışmaya SP tanılı olup ÇAS'a başvuran 0-18 yaş aralığındaki çocuklar alındı. Çocukların cinsiyeti, acil servise başvuru sayısı ve nedenleri, fizik muayene bulguları, motor işlev düzeyleri, SP tipi, eşlik eden faktörler (malnütrisyon, nöbet, skolyoz vb.), görüntüleme bulguları ve başvuru sonrasındaki izlem durumları kaydedildi.

Bulgular: 212 çocuk [90 (%42,5) kız, 122 (%57,5) erkek; ortalama tanı yaşı 9.7±4.3 yıl] çalışmaya alındı. En sık SP tipi 108 (%70,1) bilateral spastik tip SP, 150 (%70,8)'sinde motor işlev kaybı seviye V, 156 (%70,6)'sı nonambulatuar idi. Toplam ÇAS başvuru sayısı 403'dü, en sık başvuru nedenleri: 82 (%20,3) üst solunum yolu enfeksiyonu, 54 (%13,4) akut gastroenterit, 50 (%12,4) akut bronşiolit, 49 (%12,1) nöbet ve 39 (%9,7) pnömoni şeklindeydi. 152 (%71,7)'sinin ayaktan, 60 (%28,3)'ının servise yatırılarak takip edildiği görüldü. Hastaneye yatması gereken çocuklarda hastaneye yatış sayısı ($p<0.001$), ÇAS başvuru sayısı ($p=0.003$), nöbet eşlik etme sıklığı ($p<0.001$), skolyoz ($p<0.001$), antiepileptik sayısı ($p<0.001$) ve elektroensefalogramda bulgu ($p<0.001$) anlamlı olarak daha fazlaydı (Tablo 1).

Tablo 1. Çocukların takip edilme durumlarına gore özellikleri

Çocukların özellikleri			Takip edilme durumları		Toplam n (%)	p değeri
			Ayaktan n (%)	Yatan n (%)		
Cinsiyet	Kız		64 (42,1)	26 (43,3)	90 (42,5)	0.871
	Erkek		88 (57,9)	34 (56,7)	122 (57,5)	
Hastaneye yatış sayısı	Yatmamış		152 (100)	0 (0)	152 (71,7)	<0.001
	Bir kez		0 (0)	39 (65)	39 (18,4)	
	İki kez		0 (0)	13 (21,7)	13 (6,1)	
	Üç veya daha fazla		0 (0)	8 (13,3)	8 (3,8)	
Acil servise başvuru sayısı	Bir kez		76 (50)	18 (30)	94 (44,4)	0.003
	İki kez		28 (18,4)	8 (13,3)	36 (16,9)	
	Üç veya daha fazla		48 (31,6)	34 (56,6)	82 (38,7)	
Acil servise başvuru nedenleri	ÜSYE		64 (24,1)	18 (13,1)	82 (20,4)	0.278
	Akut bronşiolit		35 (13,2)	15 (10,9)	50 (12,4)	
	AGE		36 (13,6)	18 (13,1)	54 (13,4)	
	Pnömoni		18 (6,8)	21 (15,3)	39 (9,7)	
	İYE		11 (4,1)	7 (5,1)	18 (4,5)	
	N/G sonda değişimi		2 (0,7)	3 (2,2)	5 (1,2)	
	Gastrostomi değişimi		1 (0,37)	3 (2,2)	4 (1)	
	Nöbet		19 (7,2)	29 (21,2)	48 (11,9)	
	Diğer nedenler		79 (29,8)	23 (16,7)	102 (25,4)	
Serebral palsi tipi	Spastik tip	Monopleji	1 (0,7)	0 (0)	1 (0,5)	0.349
		Dipleji	16 (10,5)	3 (5)	19 (9)	
		Hemipleji	20 (13,1)	6 (10)	26 (12,3)	
		Kuadripleji	69 (45,3)	39 (65)	108 (51)	
	Diskinetik tip		5 (3,3)	2 (3,3)	7 (3,3)	
	Ataksik tip		1 (0,7)	1 (1,7)	2 (0,9)	
	Mikst tip		4 (2,6)	1 (1,7)	5 (2,4)	
	Tanımlanmamış		36 (23,7)	8 (13,3)	44 (20,8)	
KMİÖSS	Seviye II		6 (3,9)	0 (0)	6 (2,8)	0.189
	Seviye III		5 (3,3)	1 (1,7)	6 (2,8)	
	Seviye IV		24 (15,8)	7 (11,7)	31 (14,6)	
	Seviye V		101 (66,4)	49 (81,7)	150 (70,8)	
	Tanımlanmamış		16 (10,5)	3 (5)	19 (9)	
MRG bulguları	Normal		1 (0,7)	0 (0)	1 (0,5)	<0.001
	Patolojik		75 (49,3)	46 (76,7)	121 (57,1)	
	Bilinmeyen		76 (50)	14 (23,3)	90 (42,5)	

*Serebral palsili çocukların özellikleri ile takip edilme durumları arasındaki ilişki Ki kare analizleri (Fisher Exact, Yates) ile incelenmiştir.

Sonuç: ÇAS'a başvuran SP'li çocuklarda eşlik eden faktörler hastaneye yatış durumunu, dolaylı olarak sonucu etkileyebilceğinden bu çocukların çok yönlü olarak değerlendirilmesi gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: eşlik eden faktörler, serebral palsi, acil servise başvuru

P-038

Cri du Chat sendromu Örneğinde Çocuk Nörologlarının Nörogenetik Bozuklukların Tanı ve İzlemindeki Rolleri

Coşkun Yarar[1], Kürşat Bora Çarman[1], Oğuz Çilingir[2], Saniye Tülin Fidan[3], Ayhan Macid Melekoğlu[4], Mehmet Yanardağ[5], Meltem Dinleyici[6]

[1]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Eskişehir
[2]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Eskişehir
[3]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Eskişehir
[4]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Eğitim Fakültesi, Özel Eğitim Bölümü, Zihinsel Engelliler Eğitimi Anabilim Dalı, Eskişehir
[5]Anadolu Üniversitesi, Engelliler Araştırma Enstitüsü, Ortopedik Engelliler Anabilim Dalı, Eskişehir
[6]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Sosyal Pediatri Bilim Dalı, Eskişehir

Amaç: Cri du Chat sendromlu (CdCs) çocukların nörolojik özelliklerinin ailelerden anket yoluyla öğrenilmesi, çocuk nörologlarının CdCs örneğinde nörogenetik bozuklukların tanı ve izlemindeki rollerinin belirlenmesi.

Yöntem: Cri du Chat sendromu derneğinde mail adresi olan 53 aile mail yoluyla Haziran-Ağustos 2020 tarihleri arasında çalışmaya davet edildi, 29'u çalışmaya katıldı.

Bulgular: 29 çocuğun ortanca yaşı 5.3 yıl (1.1-15.1), kızların oranı %62.1'di. Ortanca tanı yaşı 8.0 aydı (-1.4 (prenatal)-94.0). %22.2'sinde prenatal anomali şüphesi vardı. %57.7'si yenidoğan yoğun bakım ünitesinde izlenmişti. Tanı yaşı 2015 yılından sonra, öncesine göre anlamlı olarak daha erkendi (p=0.002). Tanı koyan hekim kısmına verilen 28 yanıtın 21'i (%69.0) Tıbbi veya Çocuk Genetik uzmanı, 7'si (%24.1) ise Çocuk Nöroloğu şeklindeydi. En sık tanı koydurucu özellikler miyavlama sesi, fasiyal dismorfizm, hipotoni ve mikrosefaliydi. Nöbet %10.3'ünde, gelişim geriliği test uygulanan çocukların %88.2'sinde, davranış sorunları ise %88.5'inde vardı. Nörogörüntülemede 18 olgunun ikisinde (%11.1) bulgu vardı. Aileler CdCs hakkında bilgilere %78.6 oranında CdC Derneğinin web sitesinden ulaşırken, hekimlerden bilgi edinme oranı %14.3'dü. %52.2'si CdCs hakkında yetersiz danışmanlık aldıklarını belirtmişlerdi. Yeteneklerin kazanılma zamanları Tablo 1'dedir. 24'er olgu ortanca 9. ayda (3-42 ay) fizyoterapiye; 12. ayda (6-42 ay) özel eğitime başlamıştı.

Tablo 1. Yeteneklerin Kazanılma Zamanları ve Yaşa Göre Gecikme

Yetenek	n (%) Var/Total	Başlama yaşı (ay) (ortanca, min-max)	Yaşa göre Gecikme/total
Baş, boyun kontrolü	27/28 (96.4)	10, (2-24)	20/23 (3 ay) (%87.0)
Desteksiz oturma	27/29 (93.1)	17, (8-48)	24/26 (8 ay) (%92.3)
Yürüme	17/29 (58.6)	42.5 (22-84)	16/16 (18 ay) (%100.0)
İlk kelime	20/29 (69.0)	30, (10-72)	14/19 (12 ay) (%73.7)

*Kazanılması beklenen zaman

Sonuç: Nörogenetik bozuklukların başlangıç bulguları sıklıkla nörolojik belirtiler içerdiğinden CdCs örneğinde olduğu gibi erken tanıda Çocuk nörologları önemli bir rol oynamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Cri du Chat sendromu, Nörogenetik bozukluklar, Çocuk nöroloğu, Tanı

P-039

Çocukluk çağının sentrotemporal dikenli epilepsisinde başlangıç hemogram parametreleri prognoz üzerine etkili olabilir mi?

Çağatay Günay[1], Özlem Özsoy[1], Gamze Sarıkaya Uzan[1], Semra Hız Kurul[1], Uluç Yiş[1]

[1]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Çocukluk çağının sentrotemporal dikenli epilepsisi (ÇÇSDE) tanılı olgularımızın ilk nöbet anındaki hemogram parametrelerinin prognoz üzerine olan etkileri incelenmesi amaçlandı.

Yöntem: Çocuk nöroloji polikliniklerimizde 2016-2021 yılları arasında takip ettiğimiz en az iki yıl takip süresi olan ÇÇSDE tanılı olguların sistem ve arşiv kayıtları incelendi.

Bulgular: Toplam 61 hasta çalışmaya dahil edildi. Olguların (37 erkek, %60,6) ortalama yaşı 11,8 (6-17 yıl) iken nöbetlerin başlama zamanı ortalama 8,14 yaştı (4-14 yaş). Olguların 8'inde (%13,1) anne baba arasında akrabalık, 15'inde (%24,5) ailede epilepsi vardı. İlk nöbet anında ortalama WBC: 8731/mm3 (4600-17500), PLT: 298000/mm3 (203000-516000), nötrofil: 4463/mm3 (1300-16200), lenfosit: 3250/mm3 (1000-6900), monosit: 719/mm3 (500-1500), MPV: 8 fL (6,3-10,8), platelet/lenfosit oranı: 102,7 (45-231), nötrofil/lenfosit oranı: 1,73 (0,38-16,2), lenfosit/monosit oranı: 6,2 (2,14-42) şeklindeydi. İzlemde olgulardan üçünde (%4,9) ESES olacak şekilde dört (%6,5) olguda klinik ve elektrofizyolojik iyileşme görülmedi. Klinik ve elektofizyolojik iyileşme ile sadece klinik iyileşme 28er (%45,9) olguda izlendi. En sık gözlenen iyileşme süreleri olgulardan 26'sında (%42,6) 1-2 yıl, 15'inde (%24,5) 6 ay-1 yıl, 10'unda (%1,6) 2-3 yıl şeklindeydi. Olguların hemogram parametreleri ile prognozu ve iyileşme süreleri açısından anlamlı ilişki saptanmadı.

Sonuç: Çalışmamızda pozitif veya negatif inflamasyon belirteci olarak sayılan hemogram parametrelerinin ÇÇSDE olgularının prognozuyla ilişkisi olmadığı gösterildi.

Anahtar Kelimeler: sentrotemporal dikenli epilepsi, rölandik, nöbet, hemogram, epilepsi

P-040

Akut başlangıçlı kronik inflamatuar demiyelizan nöropati: Erciye Üniversitesi deneyimi

Çelebi Yıldırım[1], Mehmet Canpolat[1], Hakan Gümüş[1], Sefer Kumandaş[1], Abdulhakim Çoşkun[2], Hamit Acer[1], Hüseyin Per[1]

[1]Erciyes Üniversite Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kayseri
[2]Erciyes Üniversite Tıp Fakültesi Çocuk Radyoloji Bilim Dalı, Kayseri

Amaç: Akut başlangıçlı kronik inflamatuar demiyelinizan nöropati (Akut başlangıçlı CIDP) tanısı, özellikle GBS tanısı almış, klinik olarak üç veya daha fazla nüks periyodu olan veya hastalığın başlangıcından 8 hafta sonra yeni nüks olan hastalarda düşünülmelidir. Bu hastalığın kliniğinin Guillian barre sendromun (GBS) kliniğine benzemektedir ve bu nedenle ilk tedavileri GBS gibi olmaktadır. Aslında bu hastalık GBS sonrasında gelişen CIDP olmayıp, başlangıçta CIDP olup sadece ilk başvuru kliniği GBS gibidir. Bu çalışmada akut başlangıçlı CIDP olan hastalarına uygulanan ilk tedavilerinin etkinlikleri karşılaştırılması amaçlandı.

Yöntem: Bu çalışmada, Erciyes Üniversitesi Üniversitesi Tıp Fakültesi çocuk nöroloji poliklinik ya da servislerinde en az 6 ay süreyle takip edilen 7 akut başlangıçlı CIDP hastası retrospektif olarak çalışmaya dahil edildi. Tüm veriler uygun istatistiksel yöntemlerle değerlendirildi.

Bulgular: İlk başvuru anında GBS olup takiplerinde akut başlangıçlı CIDP tanısı alan olgu oranı %5.6 olarak bulunmuştur Hastaların %71.4'ünde sekel görüldü. Başlangıç tedavisi ile sekel arasında ilişki saptanılamadı (p=1).

Sonuç: Hastalara uygulanan ilk tedavilerinin hastalığın sekel arasında ilişki bulunmamıştır. Bu hastalarında verilen ilk tedavilerinin sekel ile ilişki olmayıp idame tedaviler daha önemli olup hastalığın tanınıp idame tedavisinin düzenlenmesi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Akut başlangıçlı kronik inflamatuar demiyelinizan nöropati, tedavi, çocuk, prognoz

P-041

Guillian-barre sendromu ve transvers miyelit olgularında uzun dönem izlem ve tedavi seçeneklerinin etkinliğinin karşılaştırılması

Çelebi Yıldırım[1], Mehmet Canpolat[1], Sefer Kumandaş[1], Abdulhakim Çoşkun[2], Hakan Gümüş[1], Hamit Acer[1], Hüseyin Per[1]

[1]Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kayseri
[2]Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Radyoloji Bilim Dalı, Kayseri

Amaç: Guillain-Barre sendromu (GBS), postenfeksiyöz otoimmün bir hastalıktır. Kliniği asendan ilerleyen simetrik güçsüzlük ve arefleksi / hiporefleksi ile karakterize akut inflamatuar polinöropatidir. Kliniği ağır veya hızlı ilerleyen hastalarda intravenöz immünoglobulin (IVIG), plazmaexchange (PLEX) ve/veya immünsüpresif ilaçlar tedavi seçenekleridir.Tranvers miyelit (TM) omurliğin herhangi bir seviyesinin tulumu sonucu hem duyusal hem de motor defisitin hızlı gelişimi ile karakterizedir. TM tedavisinde ilk seçenek yüksek doz steroidlerdir. Diğer tedavi seçenekleri IVIG ve PLEX'dir. Çalışmada bu hastalıklarının tedavilerinin etkinlikleri ve uzun dönem sonuçlarını değerlendirmeyi amaçlamaktadır.

Yöntem: Bu çalışmada, Erciyes Üniversitesi Üniversitesi Tıp Fakültesi çocuk nöroloji poliklinik ya da servislerinde en az 6 ay süreyle takip edilen 118 GBS ve 12 TM hastası retrospektif olarak çalışmaya dahil edildi.

Bulgular: GBS hastalarının %10.2'sinde sekel saptanıldı. EMG bulgularından AMAN ile sekel arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişkisi saptanıldı (p=0.007). Mekanik ventilatör ile sekel arasında anlamlı bir ilişki bulundu (p=0.024). Tedavi seçeneklerinden 7 gün IVIG tedavisi ile sekel arasında ilişki anlamlı olarak saptanıldı (p=0.009). TM hastalarının %16.7'sinde sekel görüldü. Tedavi türü ile sekel arasında ilişki saptanılamadı (p=0.549).

Sonuç: GBS'de 7 gün IVIG tedavisi, AMAN olguları ve mekanik vantilatör gereksinimi ile sekel arasında istatistiksel bir ilişki saptanmıştır. TM'de tedaviler ile sekel arasında ise anlamlı bir bulguya rastlanmamıştır.

Anahtar Kelimeler: Guillian Barre Sendromu, Transver Miyelit, Tedavi, Prognoz, Çocuk

P-042

Monoterapi ve Politerapi Antiepileptik İlaç Kullanan Epilepsi Hastalarında Kardiyak Etkilenmenin QTC Dispersiyonu İle Değerlendirilmesi.

Çisil Çerçi Kubur[1], Senem Behsat[1], Muzaffer Polat[1], Sibğatullah Ali Orak[1], Aslı Kübra Atasever[1], Celil Yılmaz[1]

[1]Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Epilepsi tanısıyla politerapi antiepileptik kullananların tedavi planlanlarının antiepileptiklerin kardiyak etkileri değerlendirilerek yapılabilmesi ve antiepileptiklerin kardiyak etkilerinin literature kazandırılmasıdır. Ayrıca antiepileptiklere bağlı ani kardiyak ölümün önüne geçilebilmesi ve kronik kardiyak hastalık oranının azaltılmasıdır.

Yöntem: Araştırmaya Çocuk Nöroloji polikliniğine 01/12/2018 - 01/12/2019 arasında başvuran 18 yaş altı, epilepsi tanılı tekli levetresetam tedavisi , sodyumvalproat tedavisi alan , lakozamid tedavisi alan , politerapi antiepileptik alan hastalar ve ilk afebril konvulziyonla başvuran ilaç kullanmayan hastalar dahil edilmiştir. Antiepileptik ilaç kullanan hastalar 3 ay süreyle çocuk nöroloji polikliniğinde klinik, hematolojik ve kardiyak yan etkiler açısından değerlendirilmekte nöbet kontrolleri not edilemekte ve belirli zaman aralıklarında EEG ve EKG kontrolleri görülmektedir.

Bulgular: Veriler karşılaştırıldığında cinsiyet, YDYBda yatış, doğum haftası, doğum kilosu, doğum şekli, sarılık , soygeçmiş, yaş aralığı, nöbet şekilleri, başlangıç zamanları, eeg, mr/bt bulguları, antiepileptik kullanımı, antiepileptik türü ile QTC dispersiyonu arasında istatistiksel fark görülmedi. Akrabalık öyküsü olanlarda QTCd, olmayanlara göre istatistiksel kısa bulunmuştur. 2 yıldan az ilaç kullananlarda QTCd, fazla kullananlara göre anlamlı kısadır. Ancak tek bakıldığında QTCde uzunluk , bir tek lakozomidde kısa bulunmuştur.

Monoterapi ve politerapi antiepiepileptik ilaç QTC dispersiyonu karşılaştırılması

İLAÇ KOMBİNASYONU	İLAÇ KOMBİNASYONU	QTC DİSPERSİYONU Ort std	P DEĞERİ
MONOTERAPİ	LEVETERESETAM VALPROAT LAKOZOMİD	82.78 +-23.80	0.226
POLİTERAPİ	LEVETRESETAM+VALPROA T LEVETRESETAM+ FENOBARBİTAL	92.72 +- 35.23	0.226

--

İlaç dağımlarına göre msn cinsinden max QTC değerleri

İLAÇ KOMBİNASYONU	ORTALAMA QTC DEĞERİ msn +-ss
LEVETRESETAM	446 .06+- 35.52
SODYUM VALPROAT	438. 52 +- 25.59
LAKOZAMİD	431.66 +- 27,57
LEVETRESETAM+VALPROAT	447.77+- 22,5
LEVETRESETAM+FENOBARBİTAL	470.00 +- 14.1

--

İlaç dağılımlarına göre QTC dispersiyonu

İLAÇ KOMBİNASYONU	QTC DİSPERSİYONU Ort std	P DEĞERİ
LEVETRESETAM	85.75+-22.22	0.689
SODYUM VALPROAT	82.05+-24.71	0.689
LAKOZAMİD	76.664+-26.05	0.689
LEVETRESETAM+-VALPROAT	93.33+-39.05	0.689
LEVETRESETAM+FE-NOBARBİTAL	90.00+-14.14	0.689

Nöbet semiyolojisi, ilaç kullanım süreleri ve QTC dispersiyonu

NÖBET SEMİYOLOJİSİ	NÖBET SEMİYOLOJİSİ	QTC DİSPERSİYONU Ort+-std	P DEĞERİ
NÖBET BAŞLAMA ZAMANI	<2 YIL	81.91+-20.81	0.315
NÖBET BAŞLAMA ZAMANI	>2 YIL	87.33 +-29.57	0.315
NÖBET ŞEKLİ	FOKAL	82.22+-21.01	0.682
NÖBET ŞEKLİ	JENERALİZE	84.61+-26.22	0.682
AE İLAÇ KULLANIMI	VAR	84.00+-25.43	0.804
AE İLAÇ KULLANIMI	YOK	86.66+-4.22	0.804
İLAÇ KULLANIM SÜRESİ	<2 YIL	79.38+-21.35	0.020
İLAÇ KULLANIM SÜRESİ	>2 YIL	96.00+-31.22	0.020
EEG BULGUSU	VAR	86.72+-26.91	0.204
EEG BULGUSU	YOK	80.6+-22.23	0.204
MR/BT BULGUSU	VAR	83.47+-29.01	0.90
MR/BT BULGUSU	YOK	84.38+-24.15	0.90
EPİLEPSİ ETYOLOJİSİ	VAR	81.33+-27.74	0.667
EPİLEPSİ ETYOLOJİSİ	YOK	84.69 +-24.90	0.667

Sonuç: Antiepileptik alanlarda (levetresetam, sodyumvalproat, lakozomid, levatirasetam-sodyumvalproat,levatirasetam-fenobarbital) istatistiksel anlamlı QTCd farkı gözlenmedi. Lakozomid alanlarda QTC ve QTCd diğerlerine göre kısa olması dikkat çekicidir. Bu yeni antiepileptik lakozomidin kardiyak otonomiyi etkilememesini destekler .

Anahtar Kelimeler: 'Monoterapi, politerapi, antiepileptik, QTCd', Kardiyak etkilenme, QTC

Yayın No: P-043

CHD2 Geninde Denovo Heterozigot Yeni Bir Mutasyonun Saptandığı Bir Epileptik Ensefalopati Olgusu

Çisil Çerçi Kubur[1], Aslı Kübra Atasever[1], Sibğatullah Ali Orak[1], Celil Yılmaz[1], Muzaffer Polat[1]

[1]Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi

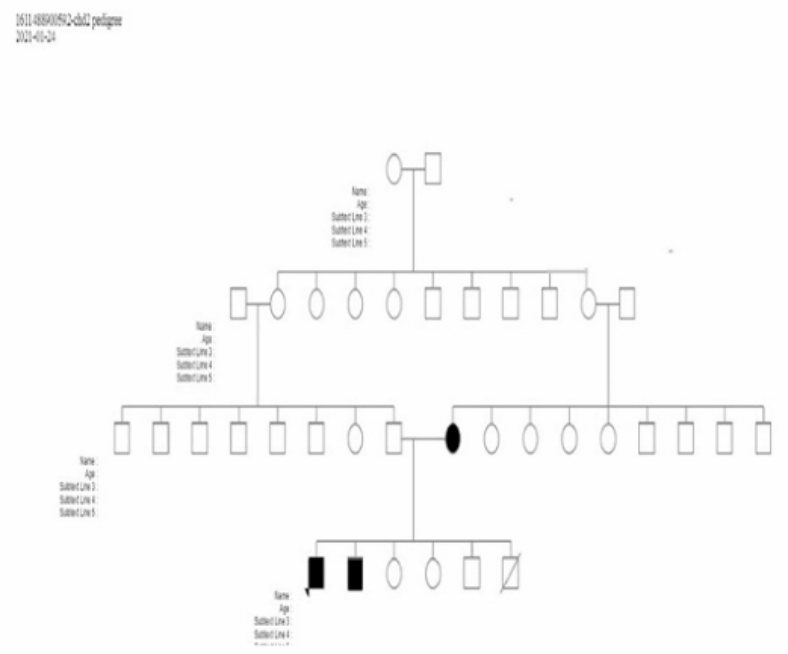
Amaç: CHD2 ile ilişkili myoklonik ensefalopatiler; tekrarlayan nöbetler, fotosensitivite, davranışsal ve motor işlevlerde bozulmayla karakterize epileptik sendromdur. CHD2 genindeki mutasyonlarla bildirilen olgular araştırıldığında, 2 makalede aile içi geçiş bildirilmiştir. Bu olguda tipik bulguları bulunan CHD2de aynı heterozigot mutasyonu olan 2 kardeş ve anneleriyle, literatürdeki kalıtsal mutasyonlu 3. aileyi bildirmeyi amaçladık.

Yöntem: Epileptik ensefalopati ön tanısıyla hastadan TruSight Exome Yeni Nesil Dizi Analizi paneli çalışıldı. Bu panelde bilinen epileptik ensefalopati genleri değerlendirildi, sonrasında CHD2 geninde heterozigot c.214G>T (p.Gly72Cys) varyantı belirlendi.

Bulgular: On üç yaşında erkek hastanın nöbetleri 5 yaşında başlamış, nöbet tipleri göz kapağı miyoklonisi, jeneralize tonik ve atonik şeklindeydi. Fizik muayenesinde mikrosefali (<3p), dismorfik bulgusu yoktu. Spastik tetrapareji ve ağır psikomotor gerilik mevcuttu. Anneyle baba ikinci derece kuzendi ve sağlıklıydı. Ailede dokuz yaşındaki kardeşte 4 yaşında başlayan dirençli nöbetler, spastik tetrapareji, ağır psikomotor retardasyon mevcuttu.

Sonuç: Beş yaşında başlayan, uyarıyla artan myoklonik nöbetleri ve global gelişim geriliği bulunan, CHD2 geninde heterozigot bir varyant saptanan olgu ve benzer bulgulara sahip kardeşi sunulmaktadır. Bu ailede iki kardeşte saptanan varyant, klinik bulgusu olmayan annelerinden kalıtılmıştır. Ailedeki varyantın klinik ilişkisi açısından, anne KENT-EGY testiyle değerlendirilerek, hafif intellektüel yetersizlik saptanmıştır. Literatürde denovo mutasyonlarla oluşan, daha önce 2 kez kalıtsal olarak aynı ailede tekrarlayan mutasyon, bizim olgularımızla literatürdeki üçüncü mutasyondur.

Pedigri



Anahtar Kelimeler: 'CHD2 mutasyonu, epileptik ensefalopati, fotosensitivite, myoklonik', gelişim geriliği, heterozigot varyant

P-044

Antiepileptik Tedavilere Dirençli Nöbetlerle Gelen Bir Nöroblastom Olgusu

Çisil Çerçi Kubur[1], Aslı Kübra Atasever[1], Celil Yılmaz[1], Sibğatullah Ali Orak[1], Muzaffer Polat[1]

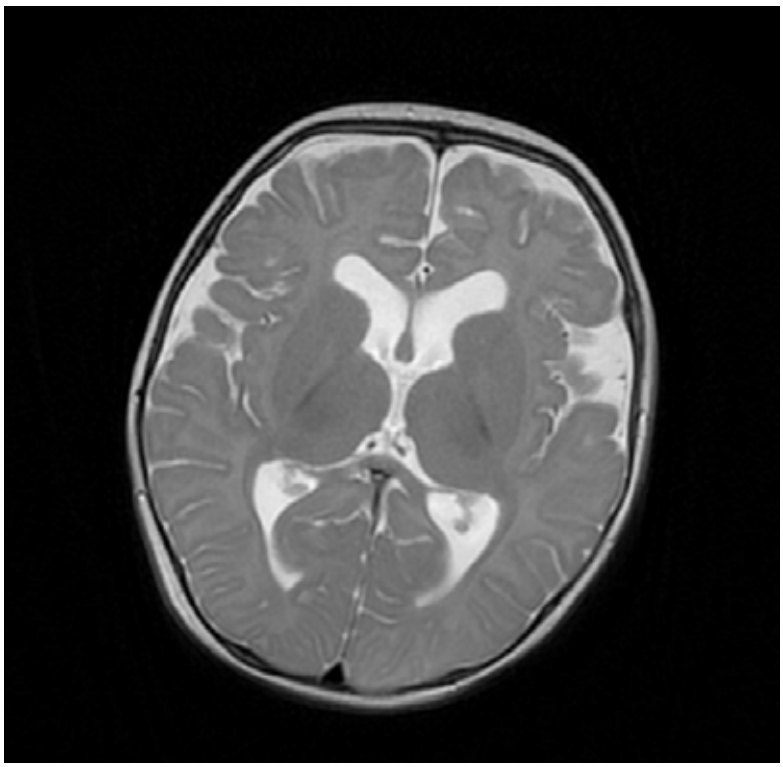
[1]Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Kliniği

Amaç: Bu olguda nöroblastom tanısı alıp, antiepileptiklere dirençli, steroid tedavisine yanıt alınan fokal ve jeneralize nöbetlerle gelen hastamızı bildirmeyi amaçladık.

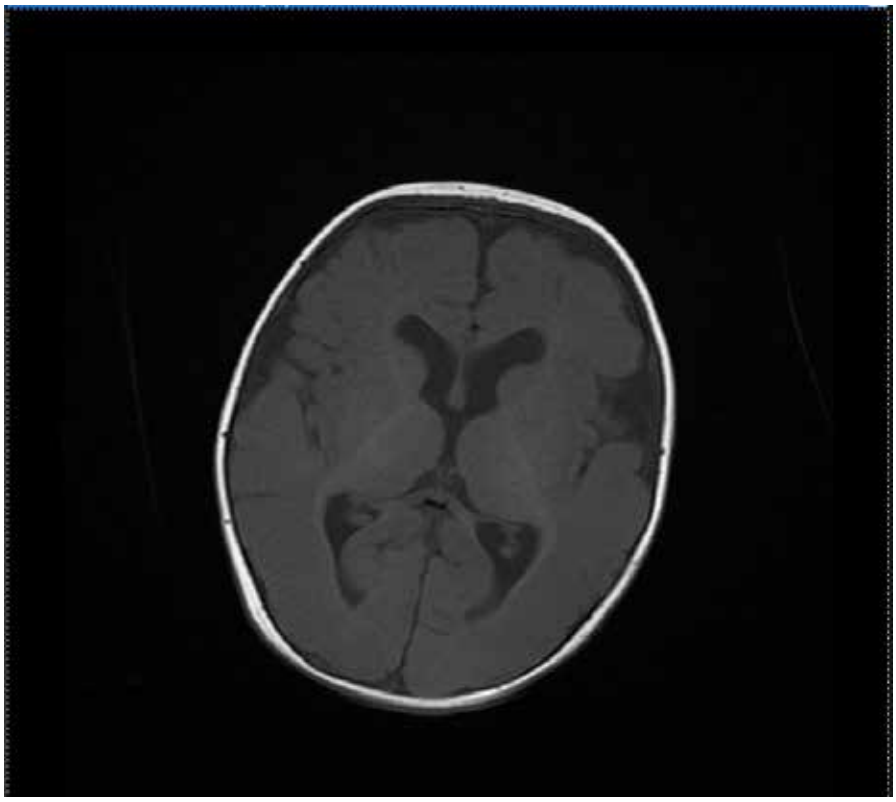
Yöntem: Öncesinde nöbet öyküsü olmayan, çocuk onkolojide nöroblastom öntanısı ile takip edilmekte olan 4 aylık erkek çocuk, 24 saat içinde 3 kez jeneralize klonik nöbet ile dış merkezden sevk edildi. Hastanın izleminde farkındalığın kaybolduğu gözlerde yukarıya tonik deviasyon şeklinde fokal ve jeneralize klonik nöbetleri izlendi. Hastanın nöbetleri dirençli olup, hastaya sırasıyla levatiracetam, fenitoin ve ıv midazolam infüzyonu başlandı. Hastanın etiyopatogenez açısından paraneoplastik otoantikorları gönderildi ve deltakortil 0.75 mg/kg/gün başlandı. İzleminde steroid tedavisinin 4. gününde nöbetleri duran hastanın midazolam infüzyonu kademeli azaltılarak kesildi. Beyin MRG olağan saptandı.

Bulgular: Hastanın izleminde farkındalığın kaybolduğu gözlerde yukarıya tonik deviasyon şeklinde fokal ve jeneralize klonik nöbetleri izlendi. Video EEGde sol parietooksipitalden köken alıp jeneralize olan 300-350mv amplitüde ulaşan keskin,keskin karakterli yavaş dalgalar sık aralıklı izlendi. Kr MRG olağan saptandı. Biyopsiyle patoloji sonucu nöroblastom olarak değerlendirildi. Paraneoplastik otoantikor paneli negatif saptandı.Hastada paraneoplastik sendroma yönelik opsoklonus-myoklonus bulguları saptanmadı.

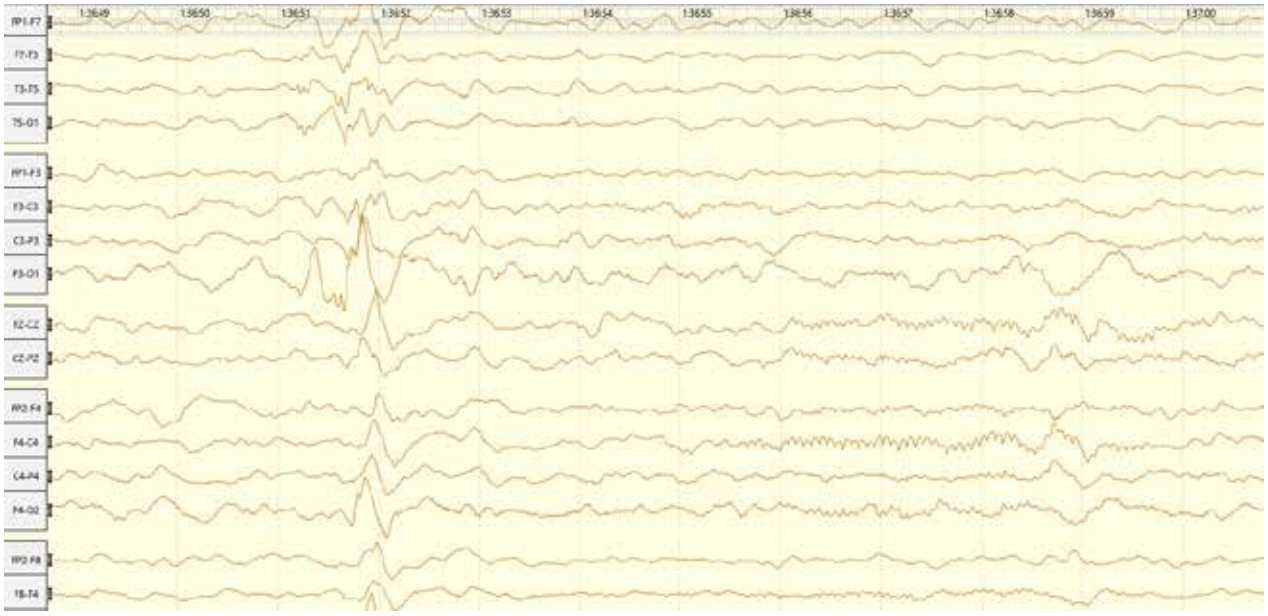
T2 Aksiyel KR MRG



Aksiyel T1 KR MRG



Video EEG



Sol parietooksipital bölgeden köken alıp jeneralizasyon gösteren keskin,keskin karakterli yavaş dalgalar

Sonuç: Nöroblastom tanılı hastamızda ayırıcı tanıda bir paraneoplastik sendrom olan opsoklonus-myoklonus sendromu saptanmamıştır. Hastanın nöbetlerinde steroid tedavisine yanıt alınmıştır. Nöroblastom tanısı alan hastalarda tedaviye dirençli nöbetler varlığında altta yatan otoimmun etiyopatogenez nedeniyle immun modülatör tedavi öncelikli olarak akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: epileptik nöbet, steroid, otoantikor, opsoklonus-myoklonus, nöroblastom, kitle

P-045

Obezite Cerrahisi Sonrası Gelişen Polinöropati: Olgu Sunumu

Defne Alikılıç[1], Hülya Acar[2], Adnan Deniz[1], Merve Öztürk[1], Ömer Karaca[1], Mesut Güngör[1], Bülent Kara[1]

[1]Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
[2]2- Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Amaç: Cerrahi sonrası hızlı ve kontrolsüz kilo verilmesine ve de yetersiz beslenmeye ikincil vitamin B1, B2, B6, B12, folat, çinko, bakır ve vitamin E eksikliği gelişebilir ve bunlara bağlı polinöropati tablosu ortaya çıkabilir. Hızla yukarıya doğru ilerleyen motor kayıp Guillain-Barre Sendromuyla (GBS) benzerlik gösterdiği için bazı hastalar yanlışlıkla GBS tanısı alır.

Yöntem: Obezite cerrahisi sonrası polinöropati kliniği ile getirilen 17 yaş erkek çocuğun klinik ve laboratuvar bulguları tartışılmıştır.

Bulgular: Yaklaşık 3 ay önce gastrik bantlama operasyonu geçiren hasta, iki hafta önce gelişen bacaklarda güç kaybı ve yürüyememe şikayetleri ile acil servisimize başvurdu. Hastanın son 2 aydır yoğun kusmaları olduğu için yeterli beslenemediği, vitamin destek tedavilerini kullanamadığı ve hızla 50 kg kaybettiği öğrenildi. Muayenesinde alt ekstremite kas gücü bilateral 2/5'ti ve DTR'leri alınamadı. EMG'si motor-duysal nöropati ile uyumluydu. Hastaya vitamin replasman tedavisi başlandı. Taburculuk sonrası oral vitamin B1 tedavisine devam edildi. Hasta tedavinin 6.ayında bağımsız yürümeye başladı.

Sonuç: Gelişmiş ülkelerde obez adölesan sıklığı %5-10 olup bu yaş grubunda obezite cerrahisi giderek artmaktadır. Bu yaş grubunda cerrahi sonrası beslenme yetersizliklerine bağlı polinöropati tablosu gelişebileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: obezite cerrahisi, polinöropati, vitamin B1

P-046

Komplike Febril Nöbetle Gelen HHV-6 Ensefalit Olgusu: HHV-6 Ensefaliti Tedavisinde Güncel Yaklaşım Önerileri

Defne Alikılıç[1], Yunus Emre Tokdemir[2], Adnan Deniz[1], Ömer Karaca[1], Merve Öztürk[1], Mesut Güngör[1], Bülent Kara[1]

[1]Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
[2]Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Amaç: Human herpes virüs tip 6 (HHV-6), bağışıklık sistemi baskılanmış kişilerde reaktive olarak ensefalite neden olabilir. Bağışıklık sistemi normal olan, özellikle 2 yaş altındaki çocuklarda da primer enfeksiyon sonrası menenjit ve ensefalit tablosu ortaya çıkabilir. Her iki hasta grubunda da HHV-6'ya yönelik antiviral ve diğer destek tedavilerinin uygulanması tartışmalıdır. Bu sunumda güncel tedavi önerilerinin tartışılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Komplike febril nöbet ile gelen HHV-6 ensefalit tanısı alan 9 aylık bir erkek çocuğun klinik, laboratuvar ve nörogörüntüleme bulguları tartışılmıştır.

Bulgular: Dokuz aylık erkek hasta gün içinde 3 kez tekrar eden febril nöbet nedeniyle getirildi. BOS-PCR panelinde HHV-6 pozitif saptandı. Hastanın aralıklı ateşleri ve febril nöbetleri devam etti. Yatışının 18. gününde ensefalopati tablosu ve febril status gelişti. EEG'sinde sol sentro-paryetal bölgede yavaş dalga paroksizmleri görüldü. Hastanın beyin MR'ında sol oksipital bölgede ensefalitle uyumlu tutulum izlendi. Hastaya antiviral tedavi başlandı. Tedavisi tamamlanan hasta sekelsiz iyileşti.

Sonuç: HHV-6 enfeksiyonu seyrinde gelişen febril nöbetlerde antiviral ilaç tedavisi genellikle önerilmemekle birlikte, seçilmiş bir hasta grubunda antiviral tedavi gereksinimi olabilmektedir. Antiviral tedavi gereksinimi için yeni tedavi kılavuzlarına gereksinim vardır.

Anahtar Kelimeler: komplike febril nöbet, HHV-6 ensefalit, antiviral tedavi

P-047

Enflamatuvar Tipte Fokal Serebral Arteriopati: İnme Etyolojisinde Atlanmaması Gereken Bir Tanı

Defne Alikılıç[1], Adnan Deniz[1], Merve Öztürk[1], Ömer Karaca[1], Mesut Güngör[1], Bülent Kara[1]

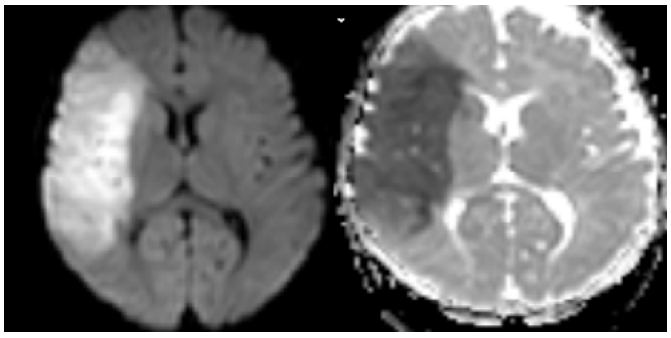
[1]Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: Çocukluk çağı iskemik inmelerinin en sık nedeni arter bütünlüğünü etkileyen durumlardır. Enflamutuvar tip fokal arteriopatide (FCA-i) temel patoloji enfeksiyöz ya da otoimmün süreçlere bağlı gelişen enflamatuvar reaksiyondur ve sıklıkla distal intrakraniyal internal karotid arter (ICA) ve büyük serebral arterlerin proksimal kısımları tutulur ve hemiparezi gelişir. FCA-i'de segmental tutulum patognomonik olup hastaların yaklaşık ¼'ünde görülür.

Yöntem: Ateşli enfeksiyöz dönem sonrası sol hemipleji gelişen 9 aylık erkek çocuğun klinik, laboratuvar ve nörogörüntüleme bulguları tartışılmıştır.

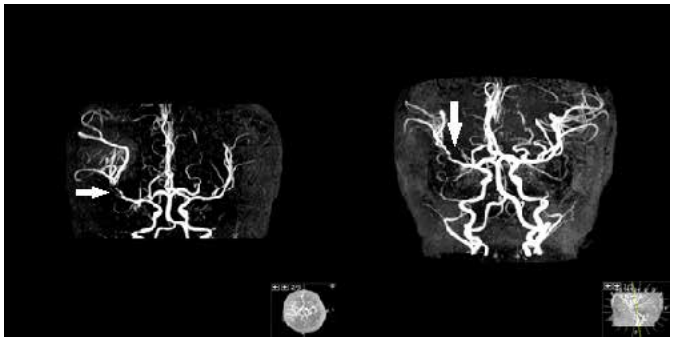
Bulgular: Hastanın sol üst ve alt ekstremitesinde kas gücü 0/5'ti. Beyin MR'ında sağ MCA sulama alanına uyan akut enfarkt ile uyumlu görünüm saptandı (Resim 1). MR anjiosunda sağ MCA damar duvarında düzensizlik izlendi (Resim 2). Steroid ve DMAH tedavisi başlandı. Hastanın takibinde sol üst ve alt motor kuvveti normale döndü.

Resim 1



Resim 1: Diffüzyon ağırlıklı aksiyel görüntüde ADC karşılığı olan sağ MCA'nın sulama alanıyla uyumlu enfarkt

Resim 2



Resim 2: MR anjiografide sağ MCA'da damar duvarında düzensizlik ve kalibrasyonda azalma

Sonuç: Enflamatuvar fokal serebral arteriyopati inme etyolojisinde son yıllarda görüntüleme yöntemlerindeki gelişmelerle daha iyi tanınabilmektedir. Steroid tedavisine iyi yanıt alındığı için erken tanı ve tedavi nörolojik prognoz açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: inme, fokal serebral arteriopati, steroid

P-048

Olgu Sunumu: İnfantil başlangıçlı Asendan Herediter Spastik Parapleji

Derya Güder[1], Bilgihan Bıkmazer[1], Emek Uyur Yalçın[1], Nuriye Ayça Gül[1], Leyla Çakmak Esen[1], Nilüfer Eldeş Hacıfazlıoğlu[1]

[1]Zeynep Kamil Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

Amaç: ALS2 geni tarafından kodlanan alsin proteininin deneysel çalışmalarda superoksit dismutaz 1 (SOD1) ilişkili hücre ölümüne karşı koruyucu bir rol oynadığı gösterilmiştir. Alsin proteinin ALS2 gen mutasyonu; juvenil amyotrofik lateral sklerozis, juvenil başlangıçlı primer amyotrofik lateral skleroz ve infantil başlangıçlı assendan herediter spastik parapleji fenotiplerine yol açar. İnfantil başlangıçlı assendan herediter spastik parapleji ALS2 gen mutasyonunun neden olduğu otozomal resessif olarak kalıtılan nadir bir hastalıktır.

Yöntem: Bu olgu sunumunda motor gelişme geriliği , spastisite ve distoni nedeni ile başvuran ve ALS 2 gen mutasyonu saptanan iki kardeş olgu sunulmuştur.

Bulgular: Anne baba arasında birinci derece kuzen evliliği olan 14 yaşında kız hasta 2.5 yaşında iken yürüme gecikmesi ve sık düşme yakınmaları ile Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi Çocuk Nörolojisi polikliniğine başvurdu. Özgeçmişinde özellik olmayan hastanın nörolojik bakısında distoni, tetraparezi, artmış derin tendon refleksleri, disfaji, nistagmus, dizartri mevcuttu. Kraniyal Manyetik Rezonans Görüntüleme incelemesi normal idi. Tüm ekzom dizileme (WES) analizinde Chr2:g202571576 duplikasyonu saptanarak İnfantil başlangıçlı Assendan Herediter Spastik Parapleji tanısı aldı . Motor gelişme geriliği olan 9 aylık kız kardeşinde de aynı genetik mutasyon saptandı.

Sonuç: İnfantil başlangıçlı assendan herediter spastik parapleji tedavisi olmayan bir motor nöron hastalığıdır. Ailelere genetik danışma verilmesi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: ınfantil başlangıçlı juvenil amyotrofik lateral skleroz

P-049

Çocuk Nöroloji Polikliniğine Kreatin kinaz Yüksekliği ile Başvuran Olguların Etyolojik Spektrumu

Didem Ardıçlı[1], Tuba Bulut[1], Esra Kılıç[2], Çiğdem Seher Kasapkara[3], Deniz Yılmaz[1], Aydan Değerliyurt[1], Ayşegül Neşe Çıtak Kurt[1]

[1]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği
[2]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik Bölümü
[3]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bölümü

Amaç: Serum kreatin kinaz (CK) yüksekliği, pediatrik nöroloji kliniğine sık başvuru nedenlerinden biridir. Ayırıcı tanıda elektrolit bozuklukları, egzersiz, travma, enfeksiyonlar, endokrinopatiler, ilaçlar, toksinler, kalıtsal metabolik hastalıklar, nöromusküler hastalıklar gibi birçok neden yer alır. Akut böbrek yetmezliği ve rabdomiyoliz gibi hayatı tehdit eden komplikasyonlar açısından erken tanı ve uygun tedavi yaklaşımı kritiktir.

Yöntem: Çalışmamızda son 1 yıl içinde CK yüksekliği nedeniyle polikliniğimize başvuran hastaların demografik, klinik ve laboratuvar özelliklerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Normal serum CK değerinin en az 1.5 katı üzerinde, en az 2 kez yüksek ölçüm değeri saptanan hastalar çalışmaya dahil edilmiştir.

Bulgular: Yaş ortalaması 8.08±3.65 yıl (8 ay-18.5 yaş) olan toplam 76 hasta (61 erkek, 13 kız) dahil edildi. Serum CK düzeyleri 465-96383 U/L (ortalama:9692) arasındaydı. Olguların 55'inde persistan, 21'inde geçici CK yüksekliği vardı. Başvuru anında hastaların %51'i asemptomatikti, %26'sında egzersiz, enfeksiyon, aşı, ilaç, nöbet geçirme gibi tetikleyici faktörler vardı. Genetik ve metabolik incelemeler sonucunda 30 hastaya musküler distrofi, 6 hastaya metabolik miyopati tanısı konuldu.

Sonuç: CK yüksekliğine tanısal yaklaşımda ayrıntılı öykü ve muayene bulguları doğrultusunda planlanan laboratuvar incelemeleri etyolojinin belirlenmesinde yol göstericidir. Potansiyel olarak tedavi edilebilen kalıtsal metabolik ve nöromusküler hastalıklar akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: kreatin kinaz yüksekliği, etyoloji, ayırıcı tanı

P-050

Narkolepsi tanısı alan iki olgu sunumu

Didem Biçer[1], Duygu Güner Özcanyüz[1], Serap Bilge[1], Faruk İncecik[1], M. Özlem Hergüner[1]

[1]Çukurova Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Narkolepsi farkındalığını arttırmak ve muhtemel yanlış tanıya neden olabilecek diğer nörolojik hastalıklardan ayrımının yapılması ile hastaların uygun tedaviyi almasını sağlamaya dikkat çekmek istedik.

Yöntem: Narkolepsi nadir görülen, gün içinde aşırı uyku hali ile tanımlanan, ani kas tonusu kaybı, uykuya dalma sırasında olan halüsinasyonlar ve uykunun hızlı göz hareketlerinin görüldüğü dönemdeki bozukluğuna bağlı bir hastalıktır. Çocuklarda sıklığı yaklaşık 1/6000 olarak tahmin edilmektedir. Lateral hipotalamusda hipokretin (orexin) salınımındaki bozukluğa bağlı olduğu düşünülmektedir.

Bulgular: Hastalığın tanısında uygun klinik öykünün yanı sıra çoklu uykuya geçme süresi testi (Çoklu uyku latans testi) ve BOS hipokretin ölçümü gerekmektedir. HLA DQB1 0602 aleli varlığı ise tanının güçlü destekleyicisidir.

Sonuç: Biz yazımızda gün içinde sık ve çabuk uyuklama yakınması ile başvuran, klinik ve laboratuvar olarak narkolepsi tanısı konulan, 15 yaşında bir erkek ve 9 yaşında bir kız olgu olmak üzere iki hastayı sunmak istedik.

Anahtar Kelimeler: Narkolepsi, Uyku Bozukluğu

Yayın No: P-051

PRRT2 (proline-rich transmembrane protein 2) Gen Mutasyonunun Aynı Ailedeki Farklı Klinik Özellikleri

Dilara Ece Toprak[1], Seda Kanmaz[1], Özlem Yılmaz[1], Tuğçe İnce[1], Cemile Büşra Ölçülü[1], Hepsen Mine Serin[1], Sanem Yılmaz[1], Hasan Tekgül[1]

[1]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

Amaç: Kendini sınırlayan infantil epilepsi 3-7 ay civarı başlayan ve bir yaş civarı kendiliğinden sonlanan fokal nöbetler ile karakterizedir. Çoğunlukla ailesel özellik göstermekte olup, otozomal dominant kalıtılır. PRRT2 genindeki patojenik varyantlar aynı zamanda paroksismal kinesijenik diskinezi ve hemiplejik migren gibi non-epileptik durumlarla ilişkilendirilmiştir.

Yöntem: PRRT2 gen mutasyonu saptanan yedi aylık olgu ve diğer aile bireylerindeki farklı klinik özellikleri ile sunmaktayız.

Bulgular: Yedi aylık erkek olgu fokal nöbetler ile başvurdu. Anne baba arasında akrabalık ve doğum öyküsünde özellik yoktu. Babanın ilk 2 yaşta yaklaşık 15 kez nöbet geçirdiği, tedavi almamış olduğu öğrenildi. Babanın ailesinde birçok bireyde infantil dönemde nöbet öyküsü mevcuttu, amcası paroksismal kinesijenik diskinezi tanısı ile takipliydi. Hastanın nörolojik muayenesi olağandı. Kranial MRG ve rutin EEG incelemeri normaldi. Aile öyküsü ve hastanın klinik özellikleri ile birlikte değerlendirilerek ön tanıda PRRT2 geni ilişkili kendini sınırlayan ailesel infantil epilepsi düşünüldü. Hastada ve babasında PRRT2 geninde heterozigot mutasyon saptandı. Okskarbazepin tedavisi sonrası nöbeti tekrarlamadı.

Sonuç: PRRT2 mutasyonu, aynı ailenin bireylerinde yaşamın farklı dönemlerinde farklı klinik özellikler gösterebilir. Tedavide, sodyum kanal blokajı yapan ilaçlar kısa sürede ve düşük dozda nöbet ve hareket bozukluğu kontrolü sağlarken diğer ilaçlara yanıt yetersizdir.

Anahtar Kelimeler: PRRT2 mutasyonu, Kendini sınırlayan ailesel infantil epilepsi, paroksismal kinesijenik diskinezi

P-052

Nadir bir erken infantil ensefalopati: ITPA ilişkili epileptik ensefalopati

Dilek Çavuşoğlu[1], Melike Ataseven Kulalı[2], Nihal Olgaç Dündar[3], Kürşad Aydın[4]

[1]Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Afyon
[2]Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Çocuk Genetik Bölümü, Afyon
[3]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İzmir
[4]İstanbul Medipol Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: ITPA ilişkili epileptik ensefalopati nadir görülen doğumsal metabolik bir hastalıktır.

Yöntem: ITPA ilişkili epileptik ensefalopati tanısı alan bir infant olgu sunulmuştur.

Bulgular: Dört aylık kız olgu başını tutamaması nedeni ile poliklinik başvurusunda değerlendirildiğinde hipotonik, mikrosefalik, başını tutamadığı ve bilateral pes ekinovarusunun olduğu saptandı. Bilateral derin tendon refleksleri normoaktif ve bilateral plantar fleksör yanıt elde edildi. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) bilateral simetrik kortikospinal traktus boyunca, internal kapsülün ön ve arka bacağında, korona radiata, bilateral serebral krusta, orta serebral pedinkül, dentat nükleus düzeyinde, serebellar beyaz cevherde, tektumda bilateral piramidal traktus boyunca diffüzyon kısıtlılığı saptandı. Hastanın klinik ve beyin mrg bulguları ile ön planda ITPA mutasyonu ile ilişkili epileptik ve gelişimsel ensefalopati düşünüldü ve ITPA geninde c.124+1G>A homozigot mutasyon saptandı.

Sonuç: Literatürde bildirilen vakalarda global gelişim geriliği, nöbet, progresif postnatal mikrosefali, hipotoni, ince korpus kallozum, serebral atrofi, gecikmiş miyelinasyon ve internal kapsülün arka bacağında beyaz cevher değişiklikleri bildirilmiştir. ITPA ilişkili epileptik ensefalopatinin nadir görülmesi ve beyin MRG bulgularının tanıdaki katkısı vurgulanmak istenmiştir.

Anahtar Kelimeler: epileptik ensefalopati, ITPA, global gelişme geriliği, nörogörüntüleme, mikrosefali, hipotoni

P-053

5,10- metenil tetrahidrofolat sentetaz (MTHFS) eksikliği

Dilek Çavuşoğlu[1], Melis Köse[2], Esra Er[3], Muhsin Elmas[4], Pınar Gençpınar[5], Nihal Olgaç Dündar[5], Kürşad Aydın[6]

[1]Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Afyon
[2]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi, Çocuk Metabolizma Bölümü, İzmir
[3]Sağlık Bilimleri Üniversitesi,Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Bölümü, İzmir
[4]Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tıbbi Genetik Bilim Dalı, Afyon
[5]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İzmir
[6]İstanbul Medipol Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: MTHFS eksikliği, mikrosefali, epilepsi, global gelişme geriliği ve serebral hipomyelinizasyonla karakterize nadir bir nörometabolik hastalıktır.

Yöntem: MTHFS eksikliği tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

Bulgular: İki yaş üç aylık kız olgu nöromotor gelişme geriliği ve nöbetleri olması nedeni ile başvurusunda daha önce bir yaşında hipotoni+ nistagmus nedeni ile pelizeus hastalığı açısından plp genetik analizinde patoloji saptanmamış. Nörolojik muayenesinde hipotonik olduğu, başını tutamadığı izlendi; bilateral derin tendon reflekslerinin normoaktif ve bilateral plantar fleksör yanıtı saptandı. Hastanın beyin tomografisinde bilateral putamen, globus pallidus, talamus ve oksipitalde kalsifikasyonlar izlendi. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde ise bilateral paryetal ve oksipital diffuzyon kısıtlılığı mevcuttu. Hastanın laboratuar bulgularında ise makrositer aneminin ve homosisteinin yüksek olduğu ancak serum b12, folik asit ve tiroid fonksiyon testlerinin normal olduğu saptandı. Yapılan BOS analizinde neopterin ve biopterin düzeyinin normal, 5- metiltetrahidrofolat (MTHF) düzeyinin alt sınırda, folik asit düzeyinin ise düşük olduğu saptandı. Hastada öncelikle folat metabolizma bozuklukları düşünülüp WES analizi yapıldığında MTHFS geninde c.16_25delGTGAGCAGCG/p.Val6fs homozigot mutasyon saptandı.

Sonuç: Folat, hücre bölünmesi ve homeostazın çeşitli yönlerinde yer almakta ve nörotransmitter sentezi ve metilasyonda koenzim olarak işlev görmektedir. MTHFS de folat metabolizmasındaki enzimlerden biridir. MTHFS eksikliğinde nörolojik bulgulara ilaveten makrositer aneminin de eşlik ettiği bildirilmektedir. Olgumuzun literatürde dördüncü vaka olması, klinik ve nörogörüntüleme bulguları nedeni ile sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: MTHFS, mikrosefali, global gelişme geriliği, nörogörüntüleme, makrositer anemi, kalsifikasyon

P-054

Tip 3 Spinal Muskuler Atrofi (SMA) 'li Olguda Genotip - Fenotip İlişkisi

Döndü Ülker Üstebay[1], Duygu Aykol Elitez[1], Ayşen Gök[1], Ceren Yılmaz Uzman[2], Ayfer Ülgenalp[3], Semra Hız Kurul[1], Uluç Yiş[1]

[1]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[2]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Genetik Bilim Dalı
[3]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

Amaç: Spinal Müsküler Atrofi (SMA) ön boynuz alfa motor nöron dejenerasyonuyla karakterize, otozomal resesif kalıtılan, nöromüsküler bir hastalıktır. Hastaların büyük bir kısmında klinik seyrin farklı olabilmesi genotiple uyumlu fenotipik özelliklerin olmaması genetik düzenleyici durumların olduğunu düşündürmektedir. Bu konuda yapılmış çalışmalarda tek gen hastalığı genotipine sahip hastalar arasında fenotipik farklılık gösterilmiştir. Fenotipi modifiye edici genler, hastalığa neden olan gen dışında başka bir bölgede yer alıp; hastalığın başlangıç yaşını ve klinik durumunu etkilemektedir. SMA gen analizinde SMA tip 1 ile uyumlu, SMA tip 3 kliniğinde olan olgunun sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Olgunun klinik, laboratuvar ve SMA Delesyon/Duplikasyon Genetik inceleme sonucu değerlendirilmiştir.

Bulgular: 10 yaşında erkek hasta son 5 yıldır merdiven çıkarken, oturur pozisyondan ayağa kalkarken zorlanma ve koşarken çabuk yorulma şikayetiyle başvurdu. Nörolojik muayenesinde dilde fasikülasyon, proksimal kas güçsüzlüğü, Gowers bulgusu mevcuttu ve derin tendon reflekleri alınamadı. Özgeçmişinde ve soygeçmişinde özellik yoktu. Hastamızın SMA Delesyon / Duplikasyon Genetik inceleme sonucu: SMN1 Geni ekzon 7 ve ekzon 8 de Homozigot delesyon olduğu , duplikasyon olmadığı, SMN2 Genin ekzon 7 ve 8 delesyon / duplikasyon saptanmadığı ve SMN2 geninin 2 kopyası olduğu raporlandı.

Sonuç: Tek gen hastalıklarında fenotipi modifiye edici genlerin bilinmesi, SMA hastalığının patogenezinin anlaşılması, klinik farklılıkların, şikayetlerin başlangıç yaşının atlanmaması ve tedaviye yönelik yaklaşımların geliştirilmesi açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Spinal Müsküler Atrofi, Delesyon, Duplikasyon, Genotip, Fenotip

P-055

Pediatrik Psödotümör Serebri Sendromu Tanılı Medikal Tedaviye Yanıt Vermeyen Olgularımızın Değerlendirilmesi

Duygu Aykol Elitez[1], Uluç Yiş[1], Semra Hız Kurul[1]

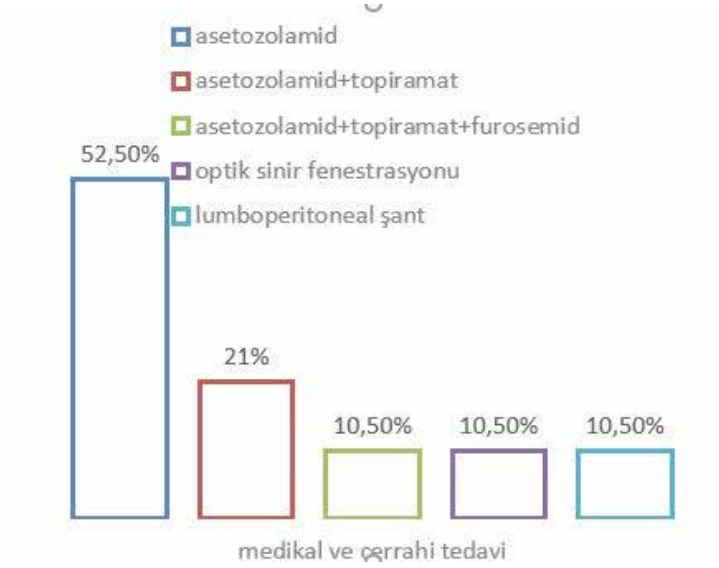
[1]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Psödotümör serebri sendromu(PSS); kafa içi yer kaplayan kitle, infeksiyon veya malignite olmaksızın normal nörolojik muayene bulguları(altıncı kraniyal sinir paralizisi ve papilödem dışında) ve artmış kafa içi basınçla karakterize bir hastalıktır.Çocukluk çağında hastalığın tekrarlama ve prognozuyla ilgili araştırma sayısı kısıtlıdır. Bu çalışmada PSS tanısıyla takip edilip medikal tedaviye yeterli yanıt vermeyen veya nükseden hastalarımızın değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: 2010-2021 yılları arasında Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji kliniğinde Modifiye Dandy ve Friedman tanı kriterlerine göre tanı alan hastaların kayıtları retrospektif olarak incelenmiştir.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilip asetozolamid tedavisi başlanan 19 hastanın 4'ü asetozolamide yanıt vermemiştir. Çalışmamızda medikal tedaviye yanıtsız olan iki hastada (%10,5) cerrahi tedavi gereksinimi olmuştur.Optik sinir fenestrasyonu yapılan bir hastamızda KBY, obezite, hipervitaminoz A risk faktörleri bulunmaktaydı. Bir diğer hastamızda ise tedavi azaltılmaya başladıktan sonraki ikinci hafta içerisinde nüks görülmüş ve lumboperitoneal şant takılması gerekmiştir.Bu hastamızda risk faktörü olarak obezite mevcuttu.Diğer nüks olan olgumuz ise tedavi kesildikten bir ay sonra nüks görülmüştür. Bu vakada D vitamini yetersizliği risk faktörü olarak saptanmıştır.

Psödotümör Serebri Sendromlu Olgularımızın Tedavileri



Sonuç: Psödotümör serebri sendromu çocuklarda sık rastlanmayan bir tablodur; fakat görme kaybına yol açabilmesi nedeniyle erken tanınması, uygun medikal ve cerrahi tedavinin uygulanması takip süresi önem taşımaktadır. Hastalığa ait nüks ve kötü prognoz risk faktörlerinin bilinmesi hastalığın yönetiminde önemli rol oynayacaktır.

Anahtar Kelimeler: psödotümör serebri sendromu, pediatrik, nüks

P-056

Klinik Ekzom ve Tüm Ekzom Analizi ile Tip V Glikojen Depo Hastalığı (McArdle) Saptanan 3 Olgu

Elif Didinmez Taşkırdı[1], Melis Demir Köse[3], Esra Er[6], Berk Özyılmaz[4], Murat Yıldırım Kale[5], Pınar Gençpınar[2], Nihal Olgaç Dündar[2]

[1]İzmir Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nörolojisi Kliniği
[2]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
[3]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı
[4]İzmir Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Tıbbi Genetik Bilim Dalı
[5]İzmir Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Nöroloji Kliniği
[6]İzmir Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği

Amaç: McArdle hastalığı, glikojen fosforilaz enzim eksikliğine bağlı çocukluk veya ergenlik döneminde egzersiz intoleransı, kas kramplarıyla karakterize otozomal resesif geçişli nörometabolik bir hastalıktır. Bu bildiride McArdle saptanan üç olgu sunulmuştur.

Yöntem: .

Bulgular: Olgu 1; Çocukluğundan itibaren kas güçsüzlüğü, egzersiz intoleransı olan 35 yaş kadın hastanın muayenesinde alt ekstremitelerde proksimal kas güçsüzlüğü saptandı. CK(kreatin kinaz): 1083IU/L bulundu. Babasında CK yüksekliği ve 44 yaşında tekerlekli sandalyeyle ambulasyon öyküsü mevcuttu. Olgunun kız çocuğunda da çabuk yorulma ve kas güçsüzlüğü şikayetleri ile CK yüksekliği saptandı. Klinik ekzomda PYGM geninde homozigot c.1948C>T (p.Arg650Ter) patojenik varyant saptandı; sanger sekansıyla doğrulandı. Olgu 2; anne-baba arasında 1.derece kuzen evliliği olan, çabuk yorulma ve CK yüksekliği (10400IU/L) olan 13 yaş kız olgudur. Tüm ekzom analizinde (PYGM: Homozigot c.1A>G (p.Met1 Val) mutasyonu saptandı. Olgu 3; 8 yaşında başlayan çabuk yorulma, kas güçsüzlüğü şikayetleriyle CK yüksekliği (20000 IU/L) saptanan olgudur. Kas gücü 5/5 saptandı. Anne baba arasında akrabalık yoktu;kuzeninde CK yüksekliği mevcuttu.Tüm ekzom analizinde (PYGM: Homozigot c.1A>G (p.Met1 Val) mutasyonu saptandı. Akraba olmayan ikinci ve üçüncü olguda saptanan aynı mutasyon toplumumuzda bu mutasyonun sık görüldüğünü göstermektedir.

Sonuç: Kas krampları,egzersizle yorgunluk semptomlarıyla başvuran olgularda aile öyküsü de varsa, glikojen depo hastalıkları ve McArdle hastalığı akla gelmelidir. Tanıda klinik ekzom ve sanger sekans analizi yol göstericidir

Anahtar Kelimeler: McArdle, ekzom analizi, glikojen depo hastalığı

P-057

MICU1 mutasyonu ilişkili ekstrapiramidal bulgularla seyreden miyopatisi olan ilk Türk olgu

Elif Perihan Öncel[1], İlknur Erol[1], Leman Tekin Orgun[1], Şeyda Besen[1], Atıl Bişgin[2]

[1]Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Dr.Turgut Noyan Araştırma ve Uygulama Merkezi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, Adana
[2]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı

Amaç: Mitokondriyal kalsiyum uptake protein 1 (MICU1)'deki azalma, mitokondrideki kalsiyum sinyalizasyonu değiştirerek ekstrapiramidal bulgularla seyreden miyopatiye neden olmaktadır. Hastalık otozomal resesif kalıtım paterni, proksimal miyopati, öğrenme güçlükleri, progresif ekstrapiramidal hareket bozuklukları ile karakterizedir.

Yöntem: Bu yazıda 13 yaşına kadar serebral palsi ve otizm tanısıyla izlenirken MICU1 mutasyonu ilişkili ekstrapiramidal bulgularla seyreden miyopati tanısı alan Türkiye'den ilk olgu sunulmuştur.

Bulgular: Serebral palsi, otizm spektrum bozukluğu ve gelişme geriliği tanılarıyla dış merkezde izlenirken sık düşme, yürüme bozukluğu yakınmaları ile getirilen 13 yaş erkek hastanın nörolojik incelemesinde global gelişme geriliği, bilateral ptozis, alt ekstremitelerde spastisite, ataksi ve distonik-koreiform hareketleri görüldü. Soygeçmişte anne ve babanın kuzen olması dışında özellik yoktu. Laboratuvar parametrelerinde ılımlı kreatin kinaz yüksekliği (588 IU/L) dışında metabolik taramaları normal, karyotipi 46 XY, Frajil X incelemesinde mutasyon saptanmadı. Elektronöromiyelografik incelemesinde proksimal kaslarda miyopati ve beyin manyetik rezonans incelemesi normal saptandı. Birinci derece akrabalık öyküsü, ekstrapiramidal bulguları, global gelişme geriliği ve miyopati bulguları olan hastanın tüm ekzom incelemesinde MICU1 geninde homozigot p.K343 mutasyonu saptandı. Annede ve erkek kardeşinde heterozigot p.K343 mutasyonu saptandı.

Sonuç: MICU1 mutasyonu ilişkili ekstrapiramidal bulgularla seyreden miyopati; global gelişme geriliği, oftalmopleji, ekstrapiramidal bulgular, ılımlı kreatin kinaz yüksekliği,normal laktat seviyesi ile karakterize olup, diğer mitokondriyal hastalıklar gibi birden fazla sistem tutulumu ile başvuran hastalarda düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: MICU1, ekstrapiramidal, miyopati, mitokondri, çocuk

P-058

Ailesel absans epilepsi ve distal miyonöronopati ile seyreden, klinik spektrumu genişleten bir Cav3 kaveolinopati / kanalopati olgusu

İlknur Erol[1], Elif Perihan Öncel[1], Şeyda Besen[1], Leman Tekin Orgun[1], Atıl Bişgin[2]

[1]Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Dr.Turgut Noyan Araştırma ve Uygulama Merkezi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, Adana
[2]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı

Amaç: Cav3 kanalları olarak adlandırılan T-tipi, düşük voltajla aktive edilmiş kalsiyum kanallarını kodlayan genlerdeki heterozigot mutasyonlar otozomal dominant kalıtılan ve nöronal Cav3 kanalopatileri / kaveolinopatileri olarak adlandırılan çeşitli nörogelişimsel, nörolojik ve psikiyatrik hastalıklarla ilişkilendirilmiştir.

Yöntem: Bu yazıda Cav3 mutasyonu ilişkili hem distal miyonöronopati ve hem de ailesel absans epilepsisi olan bir olgu Cav3 kaveolinopatileri ya da Cav3 kanalopatileri olarak adlandırılan oldukça nadir ve klinik spektrumu değişken hastalıklara dikkat çekmek amacıyla sunulmuştur.

Bulgular: Üç yaşından itibaren absans epilepsi tanısıyla izlediğimiz, bir erkek kardeşi, bir abisi ve amcalarında da idiyopatik jeneralize epilepsi tanısı olan 15 yaşında erkek hastamız yürüme bozukluğu yakınması ile başvurdu. Nörolojik incelemesinde ayak parmaklarında çekiçleşme pes kavus deformitesi, ellerde istirahat tremoru ve DTR hipoaktif saptandı. Elektronöromiyografisi motor nöron hastalığı ile uyumlu, beyin ve spinal manyetik rezonans görüntülemesi ise normaldi. Distal nöropati, nöronopati etyolojisine yönelik olarak gönderilen tüm ekzom analizinde Cav3 geninde heterozigot p.T78M mutasyonu saptandı. Aile taraması gönderildi.

Sonuç: İleri genetik incelemelerin yaygınlaşması ile birlikte mutasyonların moleküler ve fonksiyonel sonuçları ile hastalıklar arasındaki ilişki daha açık şekilde ortaya konmaktadır. Bu yazıda hem absans epilepsi hem de distal miyonöronopati saptanmış bir olguda genotip-fenotip ilişkisinin tartışılması ve distal nöronopati bulgusu ile Cav3 kaveolinopatilerin fenotipik spektrumunun genişletilmesi amaçlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Cav3, kaveolin, kaveolinopatiler, ailesel absans epilepsi, Cav3 kanalopatileri

P-059

Erken-Juvenil başlangıçlı resesif distal titinopatili ilk Türk olgu ve nörojenik tutulumun belirgin olduğu ilk olgu

İlknur Erol[1], Elif Perihan Öncel[1], Leman Tekin Orgun[1], Şeyda Besen[1], Sevcan Tuğbozdoğan[2]

[1]Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Dr.Turgut Noyan Araştırma ve Uygulama Merkezi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, Adana
[2]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı

Amaç: Resesif titinopatiler, doğumda hipotoni, yaşamın ilk 12 ayı içinde motor gelişimin gecikmesi ile karakterize,konjenital miyopati ya da çocuklukta veya daha sonra başlayan distal veya proksimal miyopati ile karakterize kas güçsüzlüklerine kontraktürlerin de eşlik edebildiği oldukça nadir bir hastalık spektrumudur.

Yöntem: Kas seğirmeleri ve spazmları nedeniyle başvuran ve juvenil başlangıçlı resesif titinopati tanısı alan Türkiye'den ilk ve nörojenik tutulumun belirgin olduğu ilk olgu sunuldu.

Bulgular: 15 yaş erkek hasta, çabuk yorulma, halsizlik, ekstremite kaslarında seğirme ve kramp yakınmalarıyla başvurdu. Dış merkezde ılımlı kreatin kinaz yüksekliği, elektronöromiyografik incelemede kronik yaygın nörojenik değişiklikler, kas biyopsisinde kronik nörojenik atrofi saptandığı ve SMN1 ve ALS2 gen analizlerinin normal olduğu öğrenildi. Anne ve baba kuzen evliliğinden doğan hastanın nörolojik incelemesinde üst ekstremite distallerde güçsüzlük, tenar-hipotenar atrofi ile alt ekstremite proksimallerde ılımlı güçsüzlük, kaslarda fasikülasyon, pes planus ve Gowers arazı pozitif saptandı. Tedavi edilebilir nöronopatiler açısından hastaya riboflavin başlandı. Tüm ekzom analizi incelemesinde TTN geninde birleşik heterozigot yeni p.I5079L ve p.G16602R mutasyonları saptandı. Erken-Juvenil başlangıçlı titinopati tanısı konulan hastanın tekrarlanan elektronöromiyografisinde yine nörojenik değişiklikler saptandı.

Sonuç: Resesif titinopatiler konjenital ve ve konjenital olmayan başlangıçlı, distal ya da proksimal tutulumlu kontraktürlerinde eşlik ettiği miyopatilerdir. Bu olgu nörojenik bulguların ön planlanda olduğu ilk olgu olup titinopati klinik spektrumunu genişletmiştir.

Anahtar Kelimeler: Titinopatiler, titin, yüksek kreatin kinaz, juvenil

P-060

Gelişimsel Epileptik Ensefalopati tanısıyla izlenen hastaların genetik, elektrofizyolojik ve klinik özelliklerinin değerlendirilmesi: Tek merkez deneyimi

Elif Perihan Öncel[1], İlknur Erol[1], Leman Tekin Orgun[1], Şeyda Besen[1], Atıl Bişgin[2]

[1]Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Dr.Turgut Noyan Araştırma ve Uygulama Merkezi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, Adana
[2]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı

Amaç: Gelişimsel Epileptik Ensefalopati (GEE),altta yatan genetik nedenin hem gelişimsel geriliğe hem de epileptik aktiviteye neden olduğu,aynı zamanda epileptik nöbetlerin varlığının da gelişimsel gerilik üzerine olumsuz etki gösterdiği hastalık grubu olarak tanımlanmaktadır.Bu çalışmada, GEE tanısı ile izlenen hastalarımızın klinik, elektrografik ve genetik özelliklerinin incelenmesi planlanmıştır.

Yöntem: Nisan 2012-Eylül 2021 tarihleri arasında kliniğimize başvuran,GEE tanısıyla izlenen genotip-fenotip ilişkisi gösterilmiş 40 hasta dahil edilmiştir.Piridoksin bağımlı epilepsi, SCN1A ilişkili epileptik ensefalopati, tuberoskleroz ve metabolik hastalık ilişkili GEE'ler dışlanmıştır.

Bulgular: En sık GEE nedeninin üçer hasta ile KCNQ2 (n:3; %7,5), CACNA1A (n:3; %7,5) ve SCN2A (n:3; %7,5) mutasyonları olduğu, ikişer hastada GABRB3(n:2; %5),CDKL5 mutasyonu (n:2; %5), Down Sendromu (n:2; %5) ve 1p36.33 delesyonu (n:2; %5) olduğu tespit edildi.FOXG1,ITPA,ATXN2,SIK1 gibi farklı genler ise birer hastada gösterildi.Altı hastanın (n:6;%15) tedavisi genetik sonuçlarına göre yeniden düzenlendi.Dört hastada ise (n:4;%10) daha önce literatürde bildirilmemiş ilaç yanıtları görüldü. CHD2 mutasyonlu olguda lakozamid, ALDH5A1 ve NECAP1 mutasyonları olan olgularda folinik asit, SCN2A mutasyonu olan olguda ise pirimidon yanıtı gözlendi.

Sonuç: Gelişimsel epileptik ensefalopatilerde genetik tanı yöntemlerinin kullanılması,hedefe yönelik tedavi seçeneklerinin belirlenmesine ve hastalık seyrine olumlu katkı sağlamaktadır. Bu çalışmada olguların %15'inde literatürde bildirilmiş hedefe yönelik tedavi değişikliği ile nöbet kontrolü sağlanmış, % 10 olguda ise hedefe yönelik olabilecek etkin tedavi yanıtı ilk kez bildirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: gelişimsel epileptik ensefalopati, epilepsi, genetik, genotip-fenotip, çocuk

P-061

Kreatin kinaz yüksekliği ile başvuran konjenital lipodistrofi tip 4 olgusu

Ender Can[1], Uğur Gümüş[2], Abdullah İhsan Gürler[2], Bahtiyar Şahinoğlu[2]

[1]Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Gaziantep
[2]Dr.Ersin Arslan Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Kliniği, Gaziantep

Amaç: Konjenital jeneralize lipodistrofi tip 4 doğuştan adipoz dokunun eksikliğinin ön planda olduğu, nöromüsküler, kardiyak, gastrointestinal, iskelet anomalileri ve insülin direncinin eşlik edebildiği metabolik anormalliklerle seyreden otozomal resesif bir hastalıktır. Burada musküler distrofinin eşlik ettiği nadir bir form olan tip 4 ü vurgulamak istedik.

Yöntem: Genetik test olarak miyopati paneli uygulandı.

Bulgular: 2 yaş kız olgu kilo azlığı, kreatin kinaz yüksekliği, dismorfik vücut yapısı nedeniyle yönlendirildi. Öz-soygeçmişinden 2.derece kuzen evliliğinden, miadında, C/S ile 4500 gr doğduğu öğrenildi. Ağırlığı;10kg <3p, boyu;87cm 25-50p idi. Fizik bakıda akromegaloid görünüm, filebomegali, lipoatrofi ve kaslarda jeneralize hipertrofi, umbilikal belirginlik mevcuttu. Kas gücü ve DTR normaldi. Laboratuvar tetkiklerinde CK:1252 U/L, AST:46 U/L ve ALT:80 U/L artmış, HDL:16,9 mg/dl ve LDL:45.9 mg/dl düşük, TG:130 mg/dl normal olarak saptandı. Kan şekeri ve diğer rutin tetkileri normaldi. Batın ultrasonografisi olağandı. EMG'si miyopati ile uyumluydu. Miyopatilerin ayırıcı tanısı için bakılan genetik panelde CAVIN1 geninde homozigot patojenik mutasyon saptandı. Konjenital lipodistrofi tip 4 ile ilişkilendirildi. Aileden varyant analizi planlandı.

Sonuç: Konjenital jeneralize lipodistrofi tip 4 nadir görülen multisistemik bir hastalık olması nedeniyle hastaların komplikasyonlar açısından yakın takibi gerekmektedir. Kreatin kinaz yüksekliği ve dismorfik vücut yapısı ile başvuran hastalarda ayırıcı tanıda akılda bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Konjenital lipodistrofi tip 4, Miyopati, CAVIN1

P-062

Nadir görülen bir nöromotor gerilik nedeni; Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim sendromu

Ender Can[1], Uğur Gümüş[2], Abdullah İhsan Gürler[2], Bahtiyar Şahinoğlu[2]

[1]Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Gaziantep
[2]Dr.Ersin Arslan Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Kliniği, Gaziantep

Amaç: Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim sendromu gelişimsel gerilik, hipotoni, beyinde gelişimsel malformasyonlar, fasiyal dismorfizm, kardiyak defektler, kas ve iskelet sisteminde anormalliklerin eşlik ettiği birçok sistemi etkileyen otozomal dominant bir hastalıktır. Burada nadir görülen bu hastalığı vurgulamak istedik.

Yöntem: Tüm exom dizileme, metabolik testler ve beyin MRG uygulandı.

Bulgular: 15 aylık erkek olgu gelişim basamaklarında gerilik olması nedeniyle başvurdu. Öz-soygeçmişinden 1.derece kuzen evliliğinden, miadında, NSVY ile doğduğu öğrenildi. Yenidoğan döneminde büyük arter transpoziyonu nedeniyle opere olduğu belirtildi. Ağırlığı;8.5kg 3-10p, boyu;77cm 10-25p idi. Fizik bakıda nistagmus, strabismus, düz filtrum, mikrognati mevcuttu. Hipotonisi olup destekle ancak oturabiliyordu. Rutin tetkikleri normal olan hastanın metabolik tetkiklerinde kan ve idrarda tirozin yüksekliği mevcuttu. Beyin MRG'de korpus kallosum ince, posterior periventriküler beyaz cevherde hiperintens alanlar mevcuttu. Batın ultrasonografisi, EEG'si olağandı. Tıbbi genetik tarafından yapılan tüm exom dizileme sonucunda TAT geninde saptanan homozigot patojenik varyant Tirozinemi tip 2; SON genindeki heterozigot patojenik varyant Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim sendromu ile ilişkilendirildi. Tirozinemi tip 2 için çocuk metabolizma tarafından diyet ve beslenmesi düzenlendi. Aileden varyant analizi planlandı.

Sonuç: Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim sendromu bugüne kadar yaklaşık 30 civarında vaka yayınlanmasıyla nadir görülen multisistemik bir hastalıktır. Tirozinemi tip 2 ile birlikte eş zamanlı görülmesi açısından literatürde tektir. Nörogelişimsel geriliği olan hastaların tanısında tüm exom dizileme kullanımının yaygınlaşması, klinisyenlere tanısal süreçte yol gösterici olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Zhu-Tokita-Takenouchi-Kim sendromu, SON, nöromotor gerilik

P-063

Olası COVID İlişkili Otoimmün Ensefalit Olgusu

Erdem Simsek[1], Hasan Tekgul[2]

[1]Hatay Eğitim ve Araştırma Hastanesi
[2]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: Yeni tip koronavirüs hastalığının (COVID-19); epilepsi, ensefalomiyelit, serebrovasküler olaylar, nöromüsküler hastalıklar gibi nörolojik komplikasyonlar ile ilişkisi bildirilmiştir. Bu sunumda COVID-19 sonrası geç dönemde gelişen kişilik değişikliği ve dirençli nöbetler ile getirilen, klinik görüntüleme ve laboratuvar yöntemleri ile otoimmün ensefalit tanısı alan, ikinci basamak immünsupresif tedaviye dramatik yanıtı gözlenen bir olgu sunulmuştur. COVID-19'un uzun dönem nörolojik etkilerine dikkat çekmek amaçlanmıştır.

Yöntem: .

Bulgular: Üç buçuk yaşında erkek olgu. İki hafta önce başlayan gözleri bir noktaya dikme ve tepkisiz kalma şeklinde ataklar, davranış sorunları ve geniş tabanlı yürüme nedeni ile getirildi. EEG'de zemin ritminde bozulmaya ek olarak aktif epileptik anormallik izlendi. MRG'de daha önce COVID-19 ile ilişkili olabildiği tanımlanmış laminar kortikal hiperintensiteler görüldü. Limbik ensefalit paneli negatif sonuçlandı. IgG indeksi 4 saptandı. Yaklaşık beş ay önce COVID-19 geçirdiği öğrenilen hastanın SARS-CoV-2 IgG değeri pozitif saptandı. Paraneoplastik etiyoloji saptanmadı. Çoklu antiepileptik tedavisi ile nöbetlerde kısmen azalma sağlandı. Birinci basamak IVIG ve PMP ile kısmen düzelme izlendi. Rituksimab tedavisi sonrası tam klinik ve elektrofizyolojik düzelme sağlandı.

Sonuç: Literatürde COVID 19 ilişkili olduğu bildirilen az sayıda otoimmün ensefalit olgusu vardır. Klinik bulgular yeni gelişen nöbet, bilinç ve davranış değişiklikleri olarak bildirilmiştir. Görüntülemede kortikal ve subkortikal hiperintensiteler bildirilmiştir. COVID-19'un uzun dönem komplikasyonları arasında otoimmün ensefalit akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: SARS-CoV-2, COVID-19, Otoimmün ensefalit, Epilepsi

P-064

CHRNE Mutasyonu İlişkili Konjenital Miyastenik Sendrom

Erdem Simsek[1]

[1]Hatay Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Konjenital miyastenik sendrom(KMS) yenidoğan döneminde nörmüsküler kavşak sorunlarına yol açan genotipik olarak heterojen bir hastalık grubudur. Erken tanı ve tedavi mortalite ve morbidite üzerinde önemli etkiye sahiptir.

Yöntem: .

Bulgular: Olgu 1&2On aylık ikiz kız kardeşler. Gün içinde artan güçsüzlük ve pitoz, motor gelişim geriliği, sık akciğer enfeksiyonu geçirme ve işitme kaybı yakınmaları ile getirildi. Fizik bakıda jeneralize hipotoni, göz hareketlerinde kısıtlılık mevcuttu. Kraniyal görüntüleme normaldi. WES ile CHRNE(c.1252_1267dup) ve BDP1(c.7873T>G) genlerinde homozigot mutasyon saptandı. Piridostigmin başlanan hastaların bulgularında tama yakın iyileşme izlendi.Olgu 314,5 yaşında erkek hasta. 1 ve 2 numaralı olguların kuzeni. Bebeklikten bu yana olan gün içinde artış gösteren güçsüzlük nedeni ile getirildi. Çocukluğunda bu bulgular daha belirginmiş ve o dönemde sık akciğer enfeksiyonu geçirirmiş. Fizik bakıda pitoz oftalmopleji ve alt ekstremitede daha belirgin olan kas güçsüzlüğü saptandı. Kraniyal görüntüleme normaldi. Gönderilen tek gen analizinde CHRNE(c.1252_1267dup) geninde heterozigot mutasyon saptandı. Olası kompleks genotip için için ileri genetik analiz planlandı.

Sonuç: TartışmaKMS'nin tedavisi altta spesifik bozukluğa bağlıdır. Yeni nesil dizileme yöntemleri tedaviyi, prognozu ve genetik danışmanlığı yönlendirmek için yararlıdır.

Anahtar Kelimeler: CHRNE, Konjenital Miyasteni, ACh reseptör eksikliği

P-065

Çocuklarda nadir bir KİBA (kafa içi basınç artışı) sebebi : Nörobruselloz

Ergin Atasoy[1], Meltem Akçaboy[2], Caner Öztürk[3]

[1]SBÜ Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara
[2]SBÜ Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara
[3]SBÜ Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Hastalıkları, Ankara

Amaç: Brusella ülkemizde endemik olarak görülen, multisistemik tutulumla seyredebilen bir zoonozdur. Nadiren kafa iç basınç artışı bildirilmiştir. Burada İİHT (idiopatik intrakraniyal hipertansiyon) kliniği ile yatırılan ve nörobruselloz tanısı alan bir hastayı sunduk.

Yöntem: Hastane kayıtlarından retrospektif olarak yararlanılmıştır.

Bulgular: 7 yaşında kız hasta 2 haftadır olan ateş, kilo kaybı, baş ağrısı, kusma ve diplopi şikayetiyle başvurdu. Muayenesinde sol gözde dışa bakış kısıtlılığı , diplopi, göz dibinde papil ödem saptanması üzerine çekilen kontrastlı Beyin MRG'de optik sinir kılıfında BOS (beyin omurilik sıvısı) mesafesinde artış dışında özellik saptanmadı, MR Venografi normal saptanmasıyla İİHT ön tanısı düşünülerek yatırıldı. BOS basıncı 54 cm/su saptandı, diğer BOS tetkiklerinde anormallik saptanmaması üzerine hastaya asetozolamid başlandı. Takipte kan kültüründe Brusella Melitensis üredi, BOS'da üreme olmadı ve BOS serolojisinde Brusella antikorları saptanamadı, kan kültüründe ve serolojisinde Brusella saptanması nedeniyle Nörobruselloz düşünüldü ve antibiyoterapi başlandı. Brucella igM(+), Brucella aglütinasyon 1/320(+) sonuçlandı. Kısa sürede semptomlar düzeldi.

Sonuç: Nörobruselloz; çocuklarda nadir bir komplikasyondur. Menenjit, ensefalit, myelit, nörit gibi tutulumların yanında nadiren kafa içi basınç artışı yapabilmektedir. Nörobruselloz tanısı için kanda veya BOS'da brusellaya karşı antikorlar saptanmalıdır. BOS kültüründe üreme sıklıkla saptanamamaktadır. Kesin tanı BOS'da spesifik antikorların görülmesiyle konur. Brusellanın endemik olduğu ülkemizde çocuklarda enfeksiyöz semptomlarla intrakraniyal basınç artışı durumlarında akla getirilmesi sekelsiz iyileşme açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: psödotümör serebri, nörobruselloz, çocuk

P-066

Covid ve MIS-C olgularında nörolojik bulguların değerlendirilmesi

Ersin Yüksel[1], Coşkun Yarar[1], Kürşat Bora Çarman[1], Ömer Kılıç[2], Yalçın Kara[2], Mahmut Can Kızıl[2]

[1]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[2]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

Amaç: Covid sonrası nörolojik bulgular gelişen olgularda görüntüleme bulguları ile hastaları değerlendirmek

Yöntem: Covid tespit edilen hastaların radyolojik görüntüleme bulguları tartışıldı. Kranial ve difüzyon MR çekilerek mevcut durum değerlendirildi.

Bulgular: COVID en çok solunum sistemini etkilemektedir. Solunum sistemi ile beraber böbrek ve karaciğer hasarı, septik şok, koagülasyon bozuklukları ve birçok nörolojik komplikasyonlarla beraber seyredebilir. Bunlar arasında baş ağrısı, nöbet, bilinç değişiklikleri, inme, santral sinir sistemi enfeksiyonu, motor güçsüzlük ve parestezik yakınmalar başta gelmektedir. Çalışmamızda pandemi döneminde gelen 6 Covid olgusunu nörolojik semptomlarıyla beraber değerlendirmekteyiz. Yakın zamanda gelen 10 yaşındaki hastamız WHO (Dünya Sağlık Örgütü) kriterlerine göre laboratuvar sonuçlarıyla beraber değerlendirilerek MIS-C tanısı koyulmuştur. Hastanın 24 saatten uzun süren ateşi bulunmakta, prokalsitonin:68 (0-0,046), ferritin:627 (14-124), crp:82 (0-5), d-dimer:2,69 (0-0,5), lenfosit ve trombosit değerleri normaldi. Yapılan EKO da hafif mitral ve triküspit yetmezliği bulunmaktaydı. Yapılan Kranial MR da supratentorial kesitlerde korpus kallosum spleniumunda yaklaşık 15x56x17 mm boyutlarda, diffüzyon kısıtlaması gösteren ovoid şekilli lezyon izlenmek olup görünüm öncelikle geçici splenial lezyon açısından anlamlıdır şeklinde raporlandı.

Sonuç: Pediatrik olgularda Covid ve Covid sonrası MIS-C'de birçok nörolojik semptom ve radyolojik bulgular görünebilmektedir. Görülen radyolojik bulgularda bu hastalık için spesifik bir tablo yoktur. Radyolojik bulgular primer tanı aracı değildir, ancak tedaviye ve klinik tabloya rehberlik edilmesine yardımcı olabilir.

Anahtar Kelimeler: Covid, Radyoloji, Splenial lezyon

P-067

Ergen hastada migrenöz baş ağrısı ile prezente olan MRPS2 gen defektine bağlı kombine oksidatif fosforilasyon defekti

Betül Kılıç[1], Esra Özpınar[1], Yasemin Topçu[1], Akif Ayaz[2], Kürşad Aydın[1]

[1]Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İstanbul
[2]Medipol Üniversitesi Hastanesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, İstanbul

Amaç: Mitokondri, ATP üreten oksidatif fosforilasyon sistemini barındıran temel organellerdir. Oksidatif fosforilasyon defekti olan hastalar farklı yaş ve klinik özelliklerde prezente olabilirler.

Yöntem: Burada, başağrısı olan,anamnez/muayene, nörogörüntüleme ve genetik tetkikle oksidatif fosforilasyon defekti tanısı alan hasta sunulacaktır.

Bulgular: On üç yaş erkek hasta, ataklar şeklinde migrenöz tipte başağrısı şikayetiyle getirildi. Hastanın akrabalık olmayan aileden,34 haftalık 2500gr doğduğu, 2 hafta yoğun bakım ünitesinde takip edildiği, desteksiz oturmasının 18 ay,yürümesinin 24 aylıkken başladığı, iki yaşında başlayan afebril nöbetleri nedenli iki sene antiepileptik kullandığı, dört yaşından sonra nöbetinin olmadığı öğrenildi. Sensörinöral tipte işitme kaybı vardı, hipotiroidi nedenli levotiroksin almaktaydı. Kilosu ve boyu 10-25,baş çevresi 25-50 persentildeydi.Bilinci açık, kooperasyonu tamdı. Nistagmus ve ptozisi yoktu. Kas kuvveti ve kas tonusu normaldi. DTR normoaktif, patolojik refleks yoktu. Ataksik yürüyüşü ve intansiyonel tremoru vardı. Kardiyak muayenede özellik saptanmadı. Kranial MRG'de bilateral/simetrik dentat nukleus periferal kapsülünde, bilateral oksipital parasantral subkortikal beyaz cevherde artmış T2 hiperintensitesi gözlendi. Yapılan tüm ekzom dizi analizinde MRPS22 geninde heterozigot iki farklı varyant saptandı. Kombine oksidatif fosforilasyon defekti 5 ile uyumlu olarak değerlendirildi.

Sonuç: MRPS2 gen defektine bağlı klinik bulgular infantil dönemde mikrosefali, spastisite, ödem, ensefalopati, laktik asidemi, kardiyomyopatiyle bildirilmiştir.Burada sensörinöral tipte işitme bozukluğu, gelişimsel gecikme, ataksi, migrenöz başağrısı olan hastamız sunularak mitokondrial hastalıkların farklı klinik özellikleri vurgulanmak istendi.

Anahtar Kelimeler: Mitokondrial hastalık, Baş ağrısı

P-068

Tek olgu, iki nadir genetik mutasyon: GLUT-1 ve WWOX mutasyonu

Esra Özpınar[1], Yasemin Topçu[1], Betül Kılıç[1], Akif Ayaz[2], Kürşad Aydın[1]

[1]Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İstanbul
[2]Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: Glukoz taşıyıcısı 1 (GLUT1) eksikliği santral hipogliseminin neden olduğu çoğunlukla dirençli epilepsi, hareket bozuklukları, akkiz mikrosefali, mental gerilik yapan nadir nörolojik bir hastalıktır. Sıklıkla ketojenik diyetle nöbet kontrolü sağlanır ve gelişimsel olarak daha iyi sonuçlar elde edilir. WWOX ilişkili Ensefalopati (Epileptik ensefalopati tip 28) ise gelişim geriliği ve dirençli epilepsiye neden olan erken başlangıçlı, kötü prognozlu nadir görülen bir epileptik ensefalopati tipidir.

Yöntem: İki yaşında merkezimize başvuran vakamızın, 40 günlük iken başlayan dirençli nöbetleri, ensefalopati ve ağır hipotonisi mevcuttu. Üç aylık iken yapılan genetik testlerinde GLUT-1 eksikliği saptanmıştı.

Bulgular: Çoklu antiepileptik tedavi ve ketojenik diyetin etkin olarak yapılmasına rağmen takipte spazm şeklinde nöbetleri gelişti. EEG'de modifiye hipsaritmi paterni saptandı. Beyin MR görüntülemesinde bilateral frontotemporal atrofi mevcuttu. Tüm tedavilere rağmen kliniğinde progresif kötüleşme olan ve anne-baba arasında akrabalık öyküsü bulunan hastada GLUT-1 eksikliği tanısının yanlış olabileceği sonucuna varıldı ve tüm ekzom reanalizi yapıldı. Sonuçta GLUT-1 eksikliği yanı sıra WWOX ilişkili ensefalopati olarak adlandırılan hastalığa sebep olan WWOX geninde mutasyon saptandı.

Sonuç: Sonuçta, klinik özellikleri ve tedaviye cevabı genetik tanısı ile uyumlu olmayan vakalarda tanının mutlaka yeniden gözden geçirilmesi gerektiği ya da birden çok farklı hastalığa neden olabilecek mutasyonların bir arada bulunabileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Epileptik ensefalopati, Tüm ekzom analizi

P-069

Tekrarlayan kas güçsüzlüğü ile seyreden nadir bir genetik sendrom: TANGO2-ilişkili hastalık

Esra Özpınar[1], Betül Kılıç[1], Yasemin Topçu[1], Akif Ayaz[2], Kürşad Aydın[1]

[1]Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İstanbul
[2]Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: Transport ve Golgi Organizasyon protein 2 (TANGO2)-ilişkili hastalık hipoglisemi, laktik asidoz ve rabdomiyolizle giden rekürren metabolik krizler ile birlikte ensefalopati, epilepsi, gelişme geriliği ve kardiyak aritmilerle seyreden otozomal resesif geçişli genetik bir hastalıktır. Bu olguda, rekürren kas güçsüzlüğü olan ve genetik sonucunda TANGO2 geninde homozigot mutasyon saptanan, akrabasında da aynı bulguların gözlendiği erkek hasta sunulmuştur.

Yöntem: 4 yaş erkek hasta,15. ayda yürümeye başladığından itibaren haftada 1-2 kez,1-2 saat kadar süren kas güçsüzlüğü,yürümede zorlanma ve sık sık düşme şikayetleri ile getirildi.

Bulgular: Özgeçmişinde özellik bulunmayan hastanın, anne ve babası arasında akrabalık yoktu. Babanın kuzeninde benzer şikayetler olduğu öğrenildi. Ataklar arasında bakılan kreatinin kinaz değerleri normal düzeyde saptandı. Hastanın elektronöromiyografisinde özellik saptanmadı. Hastada tekrarlayan kas güçsüzlüğü saptanması ve benzer semptomlar gösteren akraba öyküsü nedeniyle tüm ekzom analizi çalışıldı. TANGO2 geninde homozigot nonsense mutasyon (p.Arg32Ter c.94C>T) bulundu. Babanın kuzeninde de tek gen testi ile aynı bölgede TANGO2 gen mutasyonu gösterildi. Hastalar kardiyak açıdan değerlendirilerek takibe alındı.

Sonuç: TANGO-2 ilişkili hastalık,farklı klinik seyir gösterebilen nadir bir hastalıktır. Bu olguda benzer klinik ile seyreden aralarında akrabalık bulunan iki erkek hastadan söz edilmiştir. Kas güçsüzlüğü alternan seyir gösteren hastalarda metabolik ensefalopati,rabdomiyolize bağlı renal tübüler asidoz ve aritmi gibi hayatı tehdit edebilen bulgulara sebep olan TANGO-2 ilişkili hastalık akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: rabdomiyoliz, TANGO2, tüm ekzom dizi analizi

P-070

Progressif Miyoklonik Epilepsinin Nadir bir Sebebi: 4 Genetik 1 Patoloji tanılı 5 Lafora Epilepsi Olgu Sunumu

Esra Sarıgeçili[1], Fatma Derya Bulut[2], Berrak Bilginer Gürbüz[2], Habibe Koç Uçar[1]

[1]Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü
[2]Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Bölümü

Amaç: Lafora hastalığı epilepsi, demans ve miyoklonus ile ilişkili otozomal resessif geçişli glikojen depo hastalığıdır.

Yöntem: Çalışmamıza 4 genetik tanılı, 1 klinik ve EEG uyumlu, cilt biyopsisinde laforin cisimciği gösterilmiş ancak genetik sonucu çıkmamış 5 lafora hastası alındı.

Bulgular: İlk hasta 17 yaşında kız, yeni başlayan, gözün önünden parlak cisimler geçme ve ani irkilme şikayetleri var. Muayene sırasında göze ışık tutulunca miyoklonik göz hareketleri gözlendi. EEG'de uyanıklık zemin aktivitesinin oldukça yavaş ve hemisferlerin posterior kesimlerinden fotik sitümülasyon sırasında agreve olan çok sık keskin dalga boşalımları görüldü. Cilt biyopsisinde PAS pozitif boyanan laforin cisimciği görüldü. Levetirasetam ve klobazam kullanıyor. İkinci hasta 16 yaşında erkek, 12 yaşında nöbetleri başlamış, 2 seneden beri yatağa bağımlı olup çoklu antiepileptik ilaç kullanmakta. Üçüncü ve dördüncü hasta 8 yaşında kız ve 16 yaşında erkek, her ikisinin de henüz nöbetleri yok. EEG'de benzer özellikler mevcut. Antiepileptik kullanmıyorlar. Dört hastanın da NHLRC1 geninde homozigot mutasyon mevcut. Beşinci hasta 12 yaşında kız, erken çocukluk döneminden itibaren başlayan miyoklonileri mevcut. EEG benzer şekilde zemin aktivitesi anormalliği ve fotik duyarlı epileptik deşarjları mevcut. Cilt bx'de PAS pozitif laforin cisimciği pozitif olup genetik sonuç bekleniyor.

Tablo 1: Hastaların Klinik ve demografik özellikleri

Hasta	Yaş	Cinsiyet	Klinik	EEG	Tedavi	Genetik
1.	17	Kız	17 yaşında miyokloni	Za anormalliği ve Posterior sık jenn fotik duyarlı epp	Lev ve Klbz	NHLRC1
2.	16	Erkek	12 yaşında nbt	Za anormalliği ve Posterior sık jenn fotik duyarlı epp	Lev, Klbz, Tprmt	NHLRC1
3.	8	Kız	Nbt yok	Za anormalliği ve Posterior sık jenn fotik duyarlı epp	ilaçsız	NHLRC1
4.	16	Erkek	Nbt yok	Za anormalliği ve Posterior sık jenn fotik duyarlı epp	İlaçsız	NHLRC1
5	12	Kız	4 yaştan beri nbt	Za anormalliği ve Posterior sık jenn fotik duyarlı epp	Lev, klz, lamotrj	

Sonuç: Nadir görülen bu epilepsi türünün muayene bulguları ve EEG özellikleri destekliyor ise mutalaka akılda tutulması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Lafora hastalığı, miyokloni, demans, epilepsi

P-071

Epilepsi ,hipotoni ve mental retardasyona neden olan Xp22.33-p11.4 duplikasyonu ve 46 ,X+mar gonadal disgenezi birlikteliği; olgu sunumu

Fatma Kuşgöz[1], Nihal Olgaç Dündar[2], Olgay Bildik[1], Berk Özyılmaz[3], Melis Köse[4], Pınar Gençpınar[2]

[1]SBÜ Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İzmir
[2]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, İzmir
[3]SBÜ Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, İzmir
[4]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Ana Bilim Dalı, İzmir

Amaç: Xp duplikasyonu nadir görülen bir durumdur. Etkilenen kişilerde bulgular boy kısalığı, yüz anomalileri, mental retardasyon, hipotoni ve myoklonik epilepsidir.Gonadal disgenezi, fetal gonad anormal gelişiminin olduğu cinsel gelişim bozukluklarının alt tipidir. Karyotipe göre; 46, XY, 46,XX ve cinsiyet kromozom bozukluğu ile birlikte olan gonadal disgenezilerdir.

Yöntem: olgu sunumu

Bulgular: 37 hafta normal spontan doğum ile 2180 gr doğan, 5 gün yenidoğan yoğun bakım yatışı olan, 5 aylıkken atriyal septal defekt sekundum kapatma operasyonu geçiren, gonadal disgenezi nedeni ile takipli 6 aylık kız olgu; 1 aydır irkilme şeklinde sıçramalarının olması nedeni ile başvurdu. Akraba evliliği öyküsü olmadığı, nöromotor gelişiminde son 1 aydır gerileme olduğu, bilateral sensörinöral işitme kaybının olduğu öğrenildi. Muayenesinde dismorfik görünüm, düşük kulak, hipotonisitesi saptandı. Kranial manyetik rezonans görüntülemesi ve elektroensefalografı değerlendirmesi normal saptandı. Olguya tedavi olarak levatiresetam başlandı, takibinde nöbetlerinin jeneralize tonik-klonik atım şeklinde artması nedeni ile tedavisi valproik asit olarak düzenlendi. Yapılan sitogenetik incelemesi 46,X+mar (SRY+) ; mikrodizileme analizi Xp22.33-p11.4 bölgesinde yaklaşık 36 Mbp büyüklüğünde patojenik duplikasyon saptandı. Olgunun fenotipine ve klinik bulgularına bu bölgedeki hangi gen veya genlerin duplikasyonunun neden olduğunu tahmin etmek zordur.

Sonuç: Literatüde daha önce Xp22.33-p11.4 duplikasyonuna eşlik eden 46,X+mar (SRY+) karyotipli olgu bildirilmemişti. Olgumuzda genetik çalışmalar yaparken olgunun klinik özelliklerinin ve fenotipinin değerlendirilmesinin önemini vurguluyoruz.

Anahtar Kelimeler: karyotip analizi, Xp duplikasyonu, hipotoni, mental retardasyon, mikrodizileme analizi

P-072

Frontal başlangıçlı absans epilepside nadir görülen otomatizma: iktal burun silme; video sunumlu

Fatma Kuşgöz[1], Olgay Bildik[1], Nihal Olgaç Dündar[2], Pınar Gençpınar[2]

[1]SBÜ Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İzmir
[2]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, İzmir

Amaç: Absans epilepsi, ani başlayan ve ani sonlanan, paroksismal bilinç kaybı atakları ve boş bakmanın görülmesi ile karakterize, oromotor otomatizmanın eşlik ettiği jeneralize epilepsi türüdür.

Yöntem: olgu sunumu

Bulgular: 10 yaşında erkek hasta son 15 gündür günde 3-4 kez olan,10-15 saniye süreli dalma atakları şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Aralarında akrabalık olmayan anne ve babadan sorunsuz bir gebelik sonucu miadında doğan hastanın nöromotor gelişimi yaşına uygun idi. Nörolojik muayenesinde 3 dakika süreli yapılan hiperventilasyon (HPV) testinde boş bakma ve burun silme otomatizması gözlendi. Hastanın çekilen elektroensefalografisinde (EEG), HPV sırasında 4 kez frontal başlangıçlı jeneralize 2,5 Hz diken dalga aktivitesi 6-15 saniye süreli gözlendi. Eş zamanlı video monitarizasyonunda boş bakma ve burun silmenin eşlik ettiği görüldü. Yapılan kranial manyetik rezonans görüntülemesi ve erken epileptik ensefalopati gen paneli normal saptandı. Hastaya frontal başlangıçlı absans epilepsi tanısı ile etosüksimit tedavisi başlandı. Nöbetleri kontrol altına alınan hasta halen kliniğimizde takip edilmektedir

Sonuç: Çocukluk çağı absans epilepsisinde en sık görülen otomatizma oromotor otomatizmadır. Nadir de olsa bizim olgumuzdaki gibi burun silme otomatizması görülebilir.

Anahtar Kelimeler: absans epilepsi, otomatizma, burun silme, dalma nöbeti

P-073

İnfantil spazmla seyreden hipotalamik hamartom olgusu

Fatma Kuşgöz[1], Irmak Erdoğan[1], Fatma Ceren Sarıoğlu[2], Nihal Olgaç Dündar[3], Pınar Gençpınar[3]

[1]SBÜ Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İzmir
[2]SBÜ Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Kliniği, İzmir
[3]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, İzmir

Amaç: Hipotalamik hamartom (HH), nöron ve glial dokuların disorganize olarak hipotalamus düzeyinde veya 3.ventrikül tabanında bulunmasıyla karakterize neoplastik olmayan hamartomatöz konjenital bir lezyondur. Genellikle gelastik nöbetler, progresif davranış bozuklukları, kognitif bozukluk ve erken puberte ile kendini göstermektedir.

Yöntem: olgu sunumu

Bulgular: 5,5 aylık erkek hasta uykudan uyanırken spazm şeklinde atımlarının olması şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Aralarında akrabalık olmayan anne ve babadan sorunsuz bir gebelik sonucu miadında doğan hastanın nöromotor gelişimi yaşına uygun olduğu görüldü. Hastanın çekilen elektroensefalografisinde (EEG), jeneralize 3-4 Hz/30-40 mv diken dalga aktivitesi gözlendi. Yapılan kranial manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) orta hatta hipotalamik düzeyde 18x17x26mm boyutlu, iyi sınırlı yuvarlak şekilli, gri cevher ile izointens kitlesel lezyon izlendi. Kontrastlı kranial MRG'de kitlenin kontrast tutmadığı, içinde kistik komponent veya yağ içeriğinin olmadığı görüldü ve ön planda hipotalamik hamartom düşünüldü. Hasta beyin cerrahisi ve çocuk endokrinoloji kliniği tarafından takibe alındı. Hastaya topiramat tedavisi başlandı. Hastanın erken epileptik ensefalopati gen paneli normal saptandı. Hasta kranial MRG ve EEG takibi ile antiepileptik ilaç tedavisi altında kliniğimizde izlemi devam etmektedir.

Sonuç: Hipotalamik hamartom genelde gelastik nöbetlerle başvursa da, infantil spazm ayırıcı tanısında akılda tutulması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: hipotalamik hamartom, infantil spazm, epilepsi

P-074

Talamus tutulumu ile prezente olan HSV-1 ensefaliti; olgu sunumu

Fatma Kuşgöz[1], Günce Başarır[1], Fatma Ceren Sarıoğlu[2], Nihal Olgaç Dündar[3], Pınar Gençpınar[3]

[1]SBÜ Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İzmir
[2]SBÜ Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Kliniği, İzmir
[3]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, İzmir

Amaç: HSV-1 ensefalitinde hastalar ateş, baş ağrısı, nöbetler ve değişen bilinç düzeyi gibi spesifik olmayan bulgularla başvururlar. Beyin manyetik rezonas görüntülemede (MRG), temporal lob tutulumu tipiktir. Tutulan bölgede ödem, nekroz, hemoraji görülür. Bazal ganglionlar, beyaz cevher korunma eğilimindedir.

Yöntem: olgu sunumu

Bulgular: 9 aylık erkek hasta sol kolda atım, dilde titreme şeklinde olan nöbet şikayeti ile başvurdu. 32. haftalık sezaryen ile 2900 gr doğan, 20 gün yenidoğan yoğun bakım ünitesinde solunum sıkıntısı nedeniyle takip edildiği öğrenildi. Anne-baba arasında akraba evliliği yoktu. Nöromotor gelişimi ayına uygundu. Ateşi, bilinç bulanıklığı, nöbeti olan hastaya levetirasetam tedavisi başlandı. Kranial MRG'de sağ talamusta difüzyon kısıtlaması yapan milimetrik tutulum odağı gözlendi. Beyin omirilik sıvı örneklenmesi alınan hasta viral ensefalit kabul edilerek vankomisin, sefotaksim, asiklovir tedavisi başlandı. Tedavisinin 3. gününde sonuçlanan BOS viral panelinde HSV-1 pozitifliği saptandı, 17. gününde kontrol beyin MRG'nde bilateral perirolandik alanda, sağ talamusta volum kaybı; gliotik sekel değişiklikler gözlendi. Hastanın izleminde sol hemiparezisi gelişti. Fizik tedavi ile takip altında iyiye giden hastanın takibi kliniğimizde devam etmektedir.

Sonuç: HSV-1 ensefaliti 1 yaş altında morbitide ve mortalitesi yüksek bir hastalıktır. Hastalığın prognozu tedaviye erken başlanması ile direk ilişkilidir. Bazal ganglion tutulumu nadirdir. İnfantil dönemde basal ganglion tutulumu ile gelen hastalarda HSV-1 ensefalitinin olabileceği tedaviye erken başlanılması açısından akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Herpes simpleks, talamus, basal ganglion, epilepsi

P-075

Etiyolojisinde Anti-NMDA reseptör ensefaliti olan bir "NORSE" olgusu

Filiz Keskin[1], Elif Köseoğlu Yıldırım[1], Hüseyin Tan[1], Halil Keskin[2]

[1]Atatürk Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[2]Atatürk Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

Amaç: Epilepsi tanısı veya önceden var olan başka bir nörolojik bozukluğu olmayan hastada yapısal, toksik veya metabolik nedenler olmadan gelişen status epileptikus tablosu yeni başlangıçlı refrakter status epileptikus (NORSE) olarak tanımlanmaktadır. Kliniğimizde NORSE olarak takip ettiğimiz, sonrasında Anti-NMDA reseptör ensefaliti tanısı koyduğumuz bir çocuk hasta sunuyoruz.

Yöntem: Kliniğimizde NORSE olarak takip ettiğimiz, sonrasında Anti-NMDA reseptör ensefaliti tanısı koyduğumuz bir çocuk hasta sunuyoruz.

Bulgular: Öncesinde sağlıklı olduğu bilinen 10 yaşındaki kız hasta evinde gözünü bir noktaya dikme, göz kapaklarını kırpma şeklinde nöbet geçirmiş. Sonrasında konuşmasında yavaşlama olduğu ve heceleyerek konuştuğu ifade edilen hasta tetkik amacı ile kliniğimize yatırıldı. Hastanın fizik muayenesi, geliş laboratuar bulguları ve klinik seyri Tablo 1'de özetlenmiştir.

Tablo 1. Hastanın fizik muayenesi, geliş laboratuar bulguları ve klinik seyri

- Fizik Muayene Bulguları
  - Vücut ağırlığı: 33,5 kg (50-75 P)
  - Boy: 140 cm (50- 75 P)
  - Vücut ısısı: 36,6 ºC
  - Kan basıncı: 90/60 mmHg
  - Nabız: 100/dk ritmik
  - Solunum sayısı: 20/dk
  - Genel durumu iyi
  - Glaskow koma skoru 15 puan
  - Konuşurken aralıklı olarak kekelediği saptandı
  - Tüm sistem muayeneleri olağan
- Yapılan tetkikler
  - Kan gazı normal
  - Hemogram parametreleri normal
  - Elektrolitler normal
  - Karaciğer fonksiyonları normal
  - Böbrek fonksiyonları normal
  - Elektroensefalografi (EEG) normal
- Klinik seyir
  - Aynı gün içerisinde ortalama 30 sn süreli, sağ gözde ve ağız sağ kenarında klonik tarzda fokal nöbet gözlendi. Bu nöbetlerde bazen farkındalığın kaybolduğu, bazen de korunduğu görüldü. Hastaya levatiresetam tedavisi başlandı. Aynı karakterde toplam üç nöbet görüldü. Sonrasında jeneralize tonik klonik nöbet geçiren hastaya fenitoin yüklenerek idame tedavisi başlandı. Takibinde gün içerisinde 5-6 defa gözler ve ağızda fokal klonik başlayıp jeneralize tonik klonik olarak devam eden ve 5-6 dakika süren nöbetler görüldü. Nöbet aralarında konuşması bozuk olan hastanın tedavisine karbamazepin eklendi. Yatışının altıncı gününde status epileptikus tablosu gelişen hastaya midazolam infüzyonu başlanarak çocuk yoğun bakım kliniğine devredildi. Beyin tomografisi normal olan hasta için beyin MRG planlandı. Göz dibi bakısı normal olan hastaya lomber ponksiyon yapıldı. Beyin omurilik sıvısı (BOS) direkt mikroskobik bakısında 13 lenfosit/mm^3 görüldü. BOS glukozu 63 mg/dL (Eş zamanlı kan şekeri 82 mg/dL, BOS proteini 63 mg/dL idi. BOS'tan ensefalit viral panel, otoimmün ensefalit paneli gönderildi. Hastanın tedavisine asiklovir ve seftriakson eklendi. Midazolam infüzyonu 0,3 mg/kg/saat dozunda alırken 24 saat nöbetsiz olan hastanın midazolam infüzyonu azaltılarak kesildi. Sağ gözde ve ağızda fokal klonik nöbetler devam etti. Hastada motor afazi geliştiği görüldü. Kontrol EEG'de zemin ritminde jeneralize yavaşlama izlendi. Otoimmün ensefalit düşünülerek hastaya toplam 2 gr/kg olacak şekilde beş günlük intravenöz immünglobulin (IVIG) tedavisi başlandı. IVIG sonrasında nöbet sıklığı azalan hasta tekrar çocuk nöroloji kliniğine devredildi. Hastanın kranial MRG'sinde pineal gland kisti haricinde bir bulgu saptanmadı. BOS viral paneli negatif olan hastanın yatışının 12. gününde BOS otoantikor sonucu Anti-NMDA 1/320 oranında pozitif olarak geldi. NORSE olarak takip edilen hastaya Anti-NMDA reseptör ensefaliti tanısı konuldu. Takibinde nöbetleri olmayan hastanın fenitoin tedavisi azaltılarak kesildi. Levatirasetam ve karbamazepin tedavisine devam edildi. Seftriakson tedavisi iki haftaya, asiklovir tedavisi üç haftaya tamamlandı. Hastanın tekrar nöbeti olmadı, afazisi düzeldi. Over teratomu açısından yapılan MRG'de teratom lehine bulgu saptanmadı. Çocuk nöroloji poliklinik takibine alınan hasta önerilerle taburcu edildi.

Sonuç: NORSE hem çocuklarda hem de yetişkinlerde tanımlanmıştır. Hastamızın epilepsi tanısı veya önceden bilinen başka bir nörolojik bozukluğu yoktu. Konvulziyona neden olabilecek yapısal, toksik veya metabolik nedenler de yoktu. Bu hastalarda nöbetler, fokal veya sekonder jeneralize olma eğilimindedir. Bizim hastamızda da nöbetler fokal olarak başlayıp daha sonra jeneralize olarak devam etmişti. Çocuklarda NORSE etiyolojisini ortaya çıkarmak erişkinlere göre çok daha zor olabilmektedir. Belirlenen etiyolojiler içerisinde en sık otoimmün nedenler yer almaktadır. Bizim hastamızda da otoimmün ensefalitlerden Anti-NMDA reseptör ensefaliti NORSE'ye neden olmuştu. İlgi çekici bir olgu olması nedeni ile hastamızı sunmak istedik.

Anahtar Kelimeler: Anti-NMDA, NORSE

P-076

Nörobrusellozisin atipik prezentasyonu: Nonkonvülsiv Status Epileptikus

Nazife Huylu[1], Ü. Gözde Çeliker[1], Muhammed Gültekin Kutluk[2], Filiz Mıhçı[3]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği
[3]Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği

Amaç: Brusellozis, multisistemik tutulumu olan zoonotik bir enfeksiyon hastalığıdır. Nörobrusellozis, brusellanın santral sinir sistemi tutulumu olup; epilepsi, menenjit, meningoensefalit, sinüs ven trombozu, kraniyal ve periferik nöropati şeklinde karşımıza gelebilir.

Yöntem: Hastanın klinik ve laboratuvar bulgularının değerlendirilmesi

Bulgular: Epilepsi tanılı 13 yaş erkek hasta, 2 haftadır olan halsizlik, iştahsızlık ve uykuya meyil şikayetleriyle başvurdu. Antiepileptik ilaçlarını düzenli kullanan hastanın ailesinin hayvancılık ile uğraştığı, başvurudan 6 ay önce bruselloz nedeniyle 1 ay tedavi gördüğü öğrenildi. Yaygın eklem ağrılarının ve günde 1 kez olan ateş şikayetinin devam ettiği belirtildi. Nörolojik muayenesinde; bilinç konfü ve ensefalopatik, meninks irritasyon bulguları pozitifti. Yapılan tetkiklerde akut faz reaktanları, Brusella IgM ve IgG yüksekti. Brusella tüp aglütinasyon kanda 1/320 dilüsyonla pozitif geldi. Bilinç uykuya meyilli olan hastaya nörobruselloz açısından lomber ponksiyon yapıldı. BOS direkt bakı normal, protein düzeyi yüksekti. Doksisiklin ve rifampisin tedavisi başlandı. Epilepsi öyküsü ve ensefalopati kliniği olması nedeniyle EEG'si çekildi ve nonkonvülsiv status ile uyumlu bulundu. Mevcut brusella tedavisine ek olarak, midazolam infüzyonu başlandı. Kontrastlı beyin manyetik rezonans görüntülerinde patoloji saptanmadı. Kan kültüründe ve BOS kültüründe brusella spp. üremesi olduğu öğrenildi.

Sonuç: Nörobrusellozis çeşitli nörolojik hastalıkları taklit ederek atipik prezentasyonla gelebilir. Erken tanı, sekel kalma riskini azaltacağı için öykü derinleştirilmeli, hayvan teması olan hastalarda nörobrusellozis akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Nörobruselloz, nonkonvülsiv status, epilepsi

P-077

PNKD Geni, Genotip Fenotip İlişkisinin Üç Olgu Nedeniyle Değerlendirilmesi

Filiz Mıhçı[1], Muhammet Gültekin Kutluk[2], Cemre Zubari[3], Naz Kadem[4]

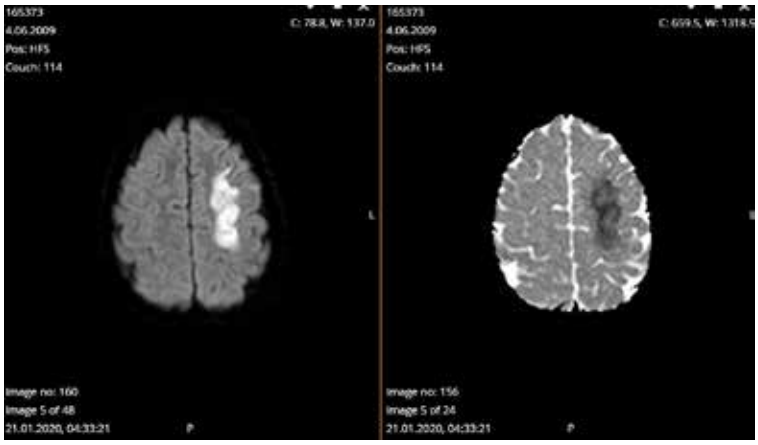
[1]Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Antalya
[2]Sağlık Bakanlığı Üniversitesi, Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Antalya
[3]Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Kliniği, Antalya
[4]Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi , Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Antalya

Amaç: Paroksismal diskineziler (PD), nadir görülen, bilinç kaybı olmadan ani olarak ortaya çıkan istemsiz hareketlerin, ataklarla seyrettiği hareket bozukluklarıdır. Çalışmamızda, nadir bir hastalık olan PD'nin farkındalığını arttırmak, hastalıkla ilgili saptanan genetik mutasyonların klinikte yansımasını değerlendirmek, genotip fenotip ilişkisini literatür eşliğinde tartışmak amaçlanmıştır.

Yöntem: Klinik ekzom analizi yapılan ve PNKD mutasyonu saptanan üç olgunun genotip-fenotip ilişkisi değerlendirildi.

Bulgular: İlk olgu; On yaşında kız hasta, migren tanısı ile takipliyken, 2 kez geçici hemiplejik atak geçirmesi nedeni ile başvurdu. Yapılan klinik ekzom analizinde PNKD geninde c.326C>T (NM_015488.4: p.S109L) mutasyonu olduğu saptandı. Hastada PNKD mutasyonuna sekonder hemiplejik migren tanısı kondu.İkinci olgu; ondört yaş kız hasta, hareketle ortaya çıkan ellerde kore benzeri, bacaklarda da distoni şeklinde kasılma hareketleri tarifliyordu. Egzersizle tetiklenen hareket bozukluğu olması nedeniyle paroksismal kinesijenik diskinezi düşünüldü. Yapılan genetik analizinde PNKD (MR1) geninde c.775G>A (NM_001194999.1,p.A259T) mutasyonu tespit edildi.Üçüncü olgu; üç buçuk Yaş erkek hasta, 1 yıldır ataklar halinde olan ve 7-10 gün süren boyunda distoni, dilde kasılma ve laringeal spazm nedeniyle beslenme ve konuşma güçlüğü şikayetleri mevcuttu. Hastanın yapılan klinik ekzom analizinde PNKD geninde c.441C>G (NM_015488.4:p.D147E) mutasyonu olduğu görüldü.

Resim 1



1. olguda hemiplejik migren atağında sol superior frontal bölgedeki geçici kortikal-giral difüzyon kısıtlılığı

Sonuç: PNKD gen mutasyonu; hemiplejik migren, paroksismal kinesijenik diskinezi ve paroksismal nonkinesijenik diskinezi gibi farklı fenotiplerle karşımıza gelebilir. Çalışmamız, PNKD mutasyonlarının klinik çeşitliliği konusunda literatüre katkı sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: paroksismal diskinezi, PNKD geni, hareket bozukluğu

P-078

Postoperatif torsiyon distonisi bir komplikasyon mu? Fizyopatogenez mi?

Gamze Sarıkaya Uzan[1], Çağatay Günay[1], Özlem Özsoy[1], Didem Soydemir[1], Ercan Özer[2], Semra Hız Kurul[1], Uluç Yiş[1]

[1]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilimdalı, İzmir
[2]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Beyin ve Sinir Cerrahisi Anabilimdalı, İzmir

Amaç: İdiopatik torsiyon distonisi (DYT-TOR1A), TOR1A genindeki mutasyon sonucunda ortaya çıkmaktadır. Genin ürünü olan torsin-A, ısı şoku ve şaperon proteinlerini ifade etmektedir. Semptomların ameliyat ve travma gibi tetikleyiciler varlığında başlayabileceği bildirilmiştir. Burada sol bacakta kasılma şikâyeti için çekilen manyetik rezonans görüntülemede(MRG) kitle etkisi yapan lezyon olması nedeniyle cerrahi geçiren ve araknoid kist tespit edilen cerrahi sonrası dönemde idiopatik torsiyon distonisi tanısı alan bir olgu sunacağız.

Yöntem: Öncesinde sağlıklı olan 9 yaş kız hasta 1 yıl önce başlayan sol bacakta kasılma şikayetiyle yaptığı başvurusunda C7-T2 düzeyinde kitle etkisi yapan lezyon olması nedeniyle opere edilmişti. İzlemde şikayetlerinin ilerlemesi nedeniyle tarafımıza başvurdu. Öz-soygeçmişinde özellik olmayan hastanın nörolojik muayenesinde konuşma sırasında dilde meydana gelen kasılma nedeni ile artikülasyonunun bozulduğu, sol bacak ve sol kolda hareketle başlayan, istirahatle ve uykuda kaybolan kıvrılır tarzda distonik hareket ve DTR'lerinin bilateral canlı olduğu görüldü.Fokal segmental distoni öntanısı yapılan görüntüleme ve laboratuvar tetkiklerinde özellik görülmedi. Tedavide sırasıyla L-dopa, baklofen ve botulinum toksin uygulamasına yanıt alınamazken şikayetlerinin bu süreçte ilerlediği göüldü.Jeneralize torsiyon distonisi kliniği oluşan hastada TOR1A geninde(5. ekzonda c907_909del heterozigot,denovo) varyant tespit edildi.Triheksifenidil tedavisi başlandı. Halen kliniğimizce izlenmektedir.

Bulgular: .

Sonuç: Çocukluk çağının en sık izole genetik distonisi olan DYT-TOR1A'nın stres durumlarından sonra semptomlarının başlayabileceği veya ilerleyebileceği akılda tutulmalı,gerektiğinde genetik analiz yöntemlerine başvurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Distoni, TOR1A, Cerrahi, Komplikasyon

P-079

Serebral palsi ayırıcı tanısında UNC80 akla gelmeli

Gökçe Cırdı[1], Türkan Uygur Şahin[1], Selvinaz Edizer[1], Dilara Füsun İçağasıoğlu[1]

[1]Bezmialem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: UNC80 eksikliği dirençli nöbetler, hipotoni, strabismus, büyüme geriliği, oral motor disfonksiyon ve gelişimsel gerilik ile karakterize otozomal resesif geçişli, genetik bir bozukluktur. Burada kliniğimizden takipli, UNC80 eksikliği tespit edilmiş iki kardeş olguyu sunmayı hedefledik.

Yöntem: Hastaların kliniği, MR ve EEG bulguları ile genetiği incelendi.

Bulgular: OLGU 1: 15 yaşında kız hasta, 3 aylıkken nöbet geçirmiş ve sonrasında dirençli nöbetler, hipotoni ve nöromotor gerilik sebebi ile takip edilmiş. Yürüme, konuşma ve oturması olmayan tetraplejik, spastisiteleri olan hastanın takipleri devam etmektedir.OLGU 2: 19 aylık kız hasta, ilk defa 9 günlükken ateş sebebi ile 3 gün yoğun bakımda takip edilmiş, 3 aylık olduğunda tekrar ateşi olan ve hastane yatışında nöbet geçiren hastaya antiepileptik tedavi başlanmış. Hastanın öyküsünden 13 yaşındaki ablasının da nöbet geçirdiği ve tetraplejik spastik serebral palsi nedeni ile izlendiği öğrenilince hasta ve ablası metabolik ve genetik açılardan tetkik edilmiş. Hasta ve ablasından bakılan genetik analiz sonucu UNC80 geninde homozigot novel mutasyon olarak saptanmış. Yürümesi ve konuşması olmayan alt ekstremitede yaygın spastisitesi olan hastanın takibi devam etmektedir.

Sonuç: Kazanılmış fonksiyon kaybı olmayan ve progresyon göstermeyen dirençli epilepside UNC80 mutasyonu da akla gelmelidir. Günümüzde genetik çalışmalarda kaydedilen ilerlemeler ile etyolojisi aydınlatılamamış serebral palsi durumuna ışık tutulmuştur. Burada UNC80 homozigot mutasyonu olan iki olguyu literatür eşliğinde tartıştık.

Anahtar Kelimeler: UNC80, serebral palsi

P-080

Angelman benzeri sendrom: Christianson sendromu

Gökçe Cırdı[1], Türkan Uygur Şahin[1], Selvinaz Edizer[1], Dilara Füsun İçağasıoğlu[1]

[1]Bezmialem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD- Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: SCL9A6 geni Na+/H+ antiportunu kodlayan ve otizm spektrum bozuklukları, erken başlangıçlı nöbetler ve ciddi gelişimsel gerilik etyolojisinde suçlanan bir gendir. Christianson sendromu SCL9A6 genindeki değişimler sonucunda meydana gelir ve X'e bağlı olarak aktarılır. Erkek çocuklarda görülür ve nöbetler, ataksi, konuşmanın olmayışı, otizm, anlamsız gülme atakları ile serebellar atrofi hastalığın klinik bulgularını oluşturur. Burada kliniğimizden takipli Christianson sendromlu olguyu sunmayı hedefledik.

Yöntem: Hastanın kliniği, MR ve EEG bulguları ile genetik yöntem incelendi.

Bulgular: 13 yaşında erkek hasta, çocuk nöroloji kliniğinde 2 aylık iken kraniyosinostoz ve mikrosefali sebebi ile takibe alınmış. Hastanın 14 aylıkken ilk nöbeti jeneralize tonik vasıfta gerçekleşmiş ve izleminde dirençli epilepsi tanısı almış. Hastanın nöromotor gelişimi yaşı ile uyumlu olmamış ve 4 yaşında atipik otizm tanısı almış. Hastanın bakılan metabolik tetkikleri normalmiş. Kraniyal MRI'de serebellar atrofi saptanmış. Hastanın takibinde ataksi, mental gerilik ve anlamsız gülmeleri farkedilmiş. Genetik departmanı hastanın SCL9A6 geninde değişim (X'e bağlı mental retardasyon Angelman benzeri sendroma 'Christianson tipi' yol açan) saptamış. Hastanın takipleri devam etmektedir.

Sonuç: Christianson sendromu X'e bağlı geçişli entellektüel yetersizlik durumlarının en sık genetik sebebidir. Sebepsiz gülme ataklarının varlığı sebebi ile Angelman sendromuna da benzetilmektedir. Bahsedilen klinik bulgular ışığında Christianson sendromunu akla getirmek ve farkındalığı arttırmak önemlidir. Biz de literatür eşliğinde Christianson sendromlu olgumuzu tartıştık.

Anahtar Kelimeler: Christianson, Angelman

P-081

Anne sütünde bulunan nörotrofinlerin (BDNF, GDNF, CNTF VE NGF) infantil kolik patogenezindeki rolünün araştırılması: Çift kör vaka kontrol çalışması

Pınar Gençpınar[1], Esra Bal Yüksel[2], Günce Başarır[3], Ali Kanık[2], Fatma Demet Arslan[4], Nihal Olgaç Dündar[1], İnanç Karakoyun[4]

[1]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İzmir
[3]Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İzmir
[4]Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Biyokimya Kliniği, İzmir

Amaç: Sağlıklı gelişen bebekte genellikle doğumdan 3 hafta sonra başlayan, her gün belli saatlerde, hiç bir nedene bağlı olmayan ağlama epizodları infantil kolik (İK) olarak tanımlanmaktadır. Bu çalışma ile gastro-intestinal sistemin normal fonksiyonu için gerekli nörotrofinlerin, İK patogenezinde rolünün olup olmadığını göstermeyi amaçladık.

Yöntem: İnfantil kolik tanılı 75 ve İK tanısı olmayan 75 bebeğin annelerinden alınan anne sütü örneklerinden BDNF (Brain-derived neurotrophic factor), GDNF (glial cell-derived neurotrophic factor), CNTF (Ciliary neurotrophic factor), NGF (nerve growth factor) düzeyleri immunosorbent analiz yöntemi ile değerlendirildi. Araştırmamız çift kör vaka-kontrol çalışması olarak tasarlandı. Hastalığın tanısı için ROMA III kriterleri kullanıldı.

Bulgular: İnfantil kolik tanılı bebekler ortalama 7,3±2,8 haftalık iken, İK tanısı olmayan bebekler ortalama 8,1±2,9 haftalık idi (p=0,11). Her iki grup arasında NGF, GDNF, CNF ve BDNF düzeyleri açısından anlamlı farklılık saptanmadı (p=0,8; p=0,5; p=0,5; p=0,9).

Sonuç: NGF, GDNF, CNF ve BDNF'nin enterik sinir sisteminin gelişiminde rolü bulunmaktadır. Anne sütünün GDNF ve CNTF gibi nörotrofinleri içerdiği de gösterilmiştir. Son zamanlarda, İK gelişiminde barsaktaki immatür nörolojik sistem nedeniyle duyu sinirlerinin barsak distansiyonuna karşı verdiği aşırı cevap sorumlu tutulmaktadır. Buradan yola çıkarak İK tanısı olan ve olmayan bebeklerin anne sütündeki NGF, GDNF, CNF ve BDNF düzeylerini karşılaştırdığımız çalışmamızda, gruplar arasında anlamlı fark saptamadık. Bu konuda daha fazla çalışmaya ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Nörotrofin, anne sütü, infantil kolik

P-082

ATL1 geninde otozomal resesif geçişli bir varyanta (c.1099T>C) bağlı herediter spastik parapleji olgusu

Günce Başarır[1], Taha Reşid Özdemir[2], Olgay Bildik[1], Nihal Olgaç Dündar[3], Pınar Gençpınar[3]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İzmir
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, İzmir
[3]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

Amaç: Herediter spastik paraplejiler (HSP'ler) alt ekstremitelerde ilerleyici spastisite ve kas güçsüzlüğü ile karakterize bir hastalık grubudur. Otozomal dominant (OD) formları olguların %80'ini oluşturur. ATL1 gen mutasyonuna bağlı HSP 3A formu OD geçişli olarak bilinmektedir. Burada otozomal resesif (OR) geçişli nadir bir olgu sunularak, HSP'nin kompleks kalıtımsal özelliklerinin daha iyi anlaşılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Miadında, 3200 gram komplikasyonsuz doğum öyküsü olan hasta, 14 aylıkken oturma ve baş kontrolü gibi motor fonksiyonlarda gerileme nedeniyle başvurdu. Anne ve baba arasında 3. derece akrabalık olan hastanın teyzesinin çocuklarında benzer bulguların olduğu öğrenildi. Nörolojik muayenede derin tendon refleksleri normoaktifti, bilateral alt ekstremitelerde spastisite ve babinski pozitifliği saptandı.

Bulgular: Hastada yeni nesil dizileme çalışmaları ile ATL1 geninde c.1099T>C(p.Tyr367His) homozigot değişiklik saptandı. Asemptomatik anne ve babada ise aynı değişiklik heterozigot olarak saptandı. Aynı varyantın "VarSome" veritabanında klinik önemi bilinmeyen değişiklik olarak yer aldığı görüldü.

Sonuç: Herediter spastik parapleji; genetik olarak heterojen özellik gösteren, OD, OR ve X'e bağlı kalıtılabilen nörodejeneratif bir tablodur. Literatürde HSP 3A'nın OD geçişli olduğu belirtilmekle beraber, OR geçişi gösterilmiş ATL1 varyantına bağlı taşıyıcı ve hasta bireylerin olduğu bir aile de bildirilmiştir. Çok nadiren görülen OR geçiş tanıyı zorlaştırmaktadır. ATL1 geninde olası OR geçişli bir varyanta bağlı olgu sunularak, tanıda genetik tarama yöntemlerinin sonuçlarının doğru yorumlanmasının önemi vurgulanmıştır.

Anahtar Kelimeler: ATL1, herediter spastik parapleji, otozomal resesif

P-083

Interlökin-6 absans epilepsi tanısıyla izlenen hastaların takibinde bir belirteç olabilir mi?

Günce Başarır[1], Anıl Baysoy[2], Sema Bozkaya Yılmaz[1], Ayfer Çolak[2], Nihal Olgaç Dündar[3], Pınar Gençpınar[3]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği, İzmir
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Biyokimya Kliniği, İzmir
[3]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

Amaç: Absans epilepsi (AE), ani başlayan ve sonlanan, kısa süreli farkındalık kaybına yol açan non-motor nöbetlerle karakterize bir epileptik sendromdur. Hastaların takibinde kullanılan herhangi bir belirteç bulunmamaktadır. Bu çalışma ile AE tanılı hastaların serum interlökin-6 (IL-6) düzeylerini ölçerek, AE'nin serum IL-6 düzeyi üzerindeki etkisini ve serum IL-6 düzeyinin nöbet sıklığı ve antiepileptiklerle ilişkisini değerlendirmeyi amaçladık.

Yöntem: En az 6 aydır AE tanısıyla izlenen 15 çocuk ve kontrol grubu olarak 30 sağlıklı çocuk çalışmamıza dahil edildi. Hastalara ayrıntılı nörolojik muayene, elektroensefalografi (EEG) ve kranial manyetik rezonans görüntüleme yapıldı. Serum IL-6 düzeyleri kemiluminesans immuneassay yöntemiyle ölçüldü.

Bulgular: Absans epilepsili hastaların serum IL-6 düzeyleri, kontrol grubuna göre anlamlı olarak düşük saptandı ($p<0,001$). Valproik asit monoterapisi alan hastaların serum IL-6 düzeyleri, diğer antiepileptikleri kullananlardan ve kontrol grubundan anlamlı olarak daha düşüktü ($p=0,04$). Aktif nöbeti olan hastaların serum IL-6 düzeyleri, nöbeti olmayanlara göre anlamlı olarak daha yüksekti ($p=0,01$).

Sonuç: Çalışmamızda AE'li hastalarda serum IL-6 düzeyleri, kontrol grubuna göre anlamlı olarak düşük bulundu. Literatürde çeşitli epilepsiler ve immün mekanizmaların ilişkisini araştıran çalışmalar bulunmakla beraber, AE'de IL-6'nın rolünü araştıran klinik çalışma bulunmamaktadır. Çalışmamız, AE'li hastalarda hastalık seyrinde immün sistemin etkisini araştıran ilk klinik çalışmadır. Potansiyel bir belirteç olarak IL-6'nın AE seyrindeki nöromodülatör rolünü kanıtlamak için daha fazla klinik çalışmaya ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: İnterlökin-6, absans epilepsi, nöbet, immün, sitokin

P-084

Dev rüptüre olmamış intrakranial anevrizma olgusu

Gürkan Gürbüz[1]

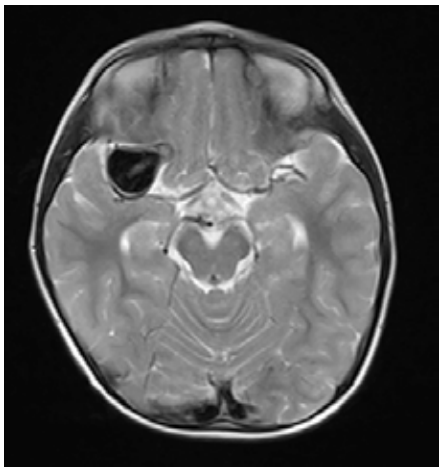
[1]Tekirdağ Namık Kemal Üniversitesi

Amaç: İntrakraniyal anevrizma, rüptüre olmasıyla kanama olursa nörolojik defisitlere neden olabilen ciddi bir beyin lezyonudur. Rüptüre olmamış anevrizmalar erken çocukluk döneminde oldukça nadirdir ve genellikle tesadüfen belirlenir.

Yöntem: Bu bildiride, fokal başlangıçlı bilateral senkron nöbete evrilen nöbet ile başvuran ve oksipital paroksizmli benign çocukluk çağı epilepsisi tanısı konan üç yaşında bir erkek çocuğu tanımlıyoruz.

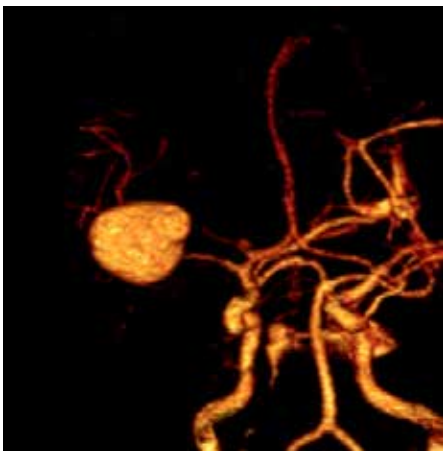
Bulgular: Hastanın nörolojik muayenesi tamamen normalken beyin manetik rezonans görüntülemesinde dev rüptüre olmamış intrakranial bir anevrizma eklendi. EEG'sinde oksipital deşarjları gözlenen olgu çocukluk çağının oksipital paroksizmli epilepsisi olarak tanılandı. Eş zamanlı rüptüre olmamış anevrizması da saptanan hastaya cerrahi klips uygulandı. Levetirasetam tedavisi ile izlene hasta halen nöbetsiz izlenmekte.

Resim 1:



Sağ temporal polde saptanan dev anevrizma

Resim 2:



BT anjiografide saptanan, sağ MCA bifurkasyon seviyesinde anevrizmatik dilatasyon

Sonuç: İntraserebral rüptüre olmamış serebral anevrizma çocukluk çağında nadir görülür. İyi huylu nöbetlerde bile, merkezi sinir sistemi görüntülemesi tesadüfi fakat hayat kurtarıcı patolojileri tespit etmede faydalı olabilir.

Anahtar Kelimeler: Epilepsi, anevrizma, anjiografi

P-085

Spontan internal karotis arter disseksiyonu ve başarılı PTA balon dilatasyon ve stent uygulaması: Klinik ve görüntüleme özellikleri

Habibe Koç Uçar[1], Okan Dilek[2], Çağatay Andiç[3], İlknur Erol[4]

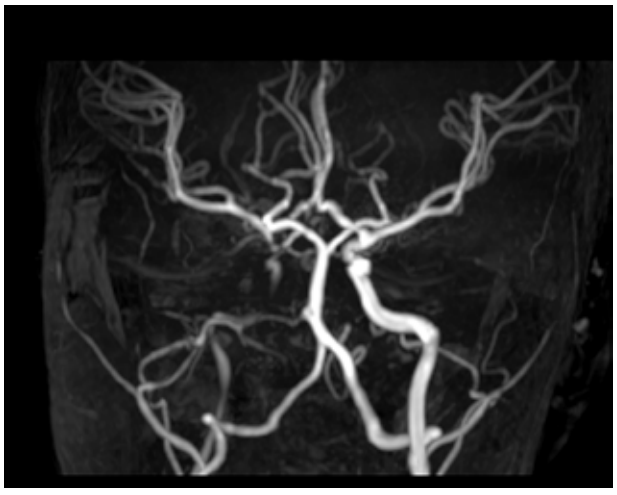
[1]SBÜ, Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Adana
[2]SBÜ, Adana Şehir Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Bilim Dalı, Adana
[3]Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Dr.Turgut Noyan Araştırma ve Uygulama Merkezi, Girişimsel Radyoloji Bilim Dalı, Adana
[4]Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Dr.Turgut Noyan Araştırma ve Uygulama Merkezi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Adana

Amaç: Çocuklarda karotis arter diseksiyonları sıklıkla orofarenks-boyun travmasından kaynaklanmakta, spontan-karotis-arter-diseksiyonlarıysa nadiren tanımlanmaktadır. Tanıda en kesin yöntem kateter-arteriyografisi olsa da görüntüleme tekniklerinin gelişmesiyle birlikte manyetik-rezonans-görüntüleme(MRG) ve manyetik-rezonans-anjiyografı(MRA) kullanılmaktadır.

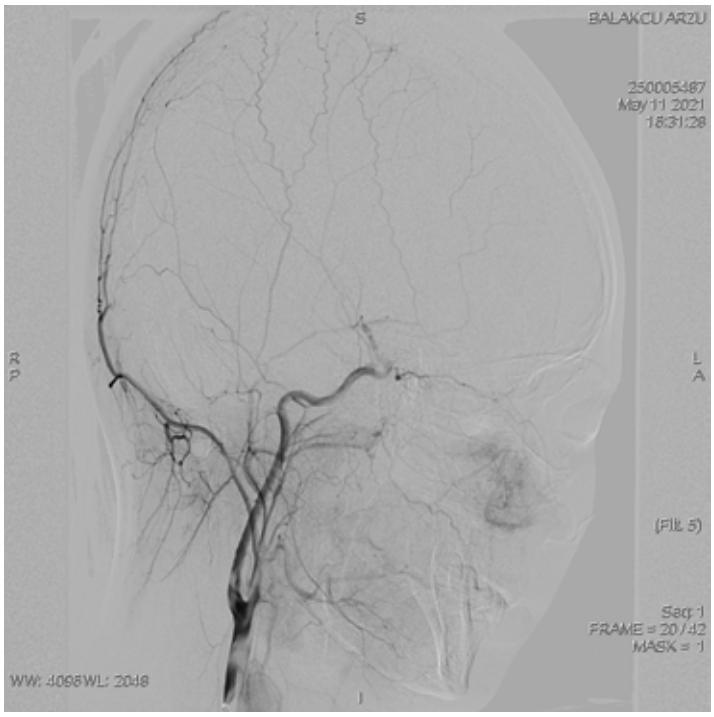
Yöntem: Sağ-karotis-arter-diseksiyonu olan, başarılı PTA-balon-dilatasyon ve stent tedavileriyle rekanalizasyon uygulanan olgu erken girişimsel müdahalenin önemine dikkat çekmek için sunulmuştur.

Bulgular: Bilinen hastalık-travma öyküsü olmayan 13yaş-kız, bir gün önce ilk kez yaşadığı baş ağrısı ardından peltek konuşma-dizartri-sol kol ve bacakta güçsüzlük şikayetiyle acil-servise başvurdu. Difüzyon-MRG'de akut-iskemi saptandı. Aspirin ve düşük-molekül-ağırlıklı-heparin başlanan hastada, izlemde dizartrisi belirginleşti, sol hemipleji-fasiyal asimetrisi gelişti. Başvurunun-36.saatinde MRGde sağ-frontal bölgede bazal-ganglionlarıda içeren akut-MCA-enfarktı izlendi. DSA(Dijital subtraktion anjiyografisi) da sağ-internal-karotid-arterin(ICA) supraklinoid-segmentini içeren bir intrakraniyal diseksiyon gösterildi. Vaskülit ve kolajen bozuklukları için yapılan taramalar normaldi. Trombofili panelinde MTHFRc>T-heterozigot tespit edildi. Hastaya sağICA-supraklonid-segmentte disseksiyona sekonder oklüzyona yönelik başarılı PTA-balon-dilatasyon ve lezyon proksimalde olduğu için stent tedavileriyle rekanalizasyon uygulandı. Işlemden-12saat sonra nörolojik muayenede(NM) hemiparezisi-fasial paralizisi belirgin geriledi, bir hafta sonraysa tamamen normaldi.

MRA



DSA



Sonuç: Spontan karotis arter diseksiyonu, pediatrik popülasyonda geçici nörolojik semptomların ve iskemik inmenin potansiyel bir nedenidir. DSA, radyolojinin en eski inceleme metotlarından olup tüm teknolojik gelişmelere rağmen anevrizma ve damarsal yapısal bozukluklar teşhisinde ve tedavisinde hayati öneme sahiptir. Çocuklarda akut inmede girişimsel müdahaleler açısından deneyim sınırlıdır. Çocuklarda akut inmede girişimsel müdahale yapabilecek merkezlerin yaygınlaşması morbidite ve mortaliteyi azaltacaktır.

Anahtar Kelimeler: Spontan karotis arter diseksiyonu, Enfarkt, DSA, PTA balon dilatasyon, Çocuklarda Stent tedavisi

P-086

Posttransfüzyonel pres

Hale Atalay Çelik[1], Erhan Aksoy[1], Esma Altınel Açoğlu[2], Nergiz Öner[3], Kader Karlı Oğuz[4]

[1]SBÜ Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara
[2]SBÜ Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara
[3]SBÜ Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi Bilim Dalı, Ankara
[4]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Ana bilim Dalı, Ankara

Amaç: PRES (Posterior reversible ensefalopati sendromu) sıklıkla, hipertansif kriz, immunsupresif tedavi, sepsis, preeklampsi/eklampsi, renal hastalıklar ve otoimmun hastalıklarla birlikte bildirilmiş olmakla birlikte erişkinlerde nadiren kan transfüzyonu sonrası da görülmektedir. Burada çocukluk çağında oldukça nadir bildirilmiş olan kan transfüzyonu sonrası PRES olgusu sunulacaktır.

Yöntem: Olgu sunumu

Bulgular: Erken çocukluk dönemlerinden beri anemi ve malnutrisyonu olan 16 yaş erkek hasta derin anemisi (Hb: 2,7 mg/dl) olması nedeniyle hastanemize başvurdu. İki kez 5 cc/kg, 1 kez 10 cc/kg'dan eritrosit suspansiyonu 48 saatte verilerek taburcu edildi. Taburculuğundan sonraki 7. günde baş ağrısı, bulanık görme ve kusma şikayeti sonrasında jeneralize tonik klonik nöbet geçirmesi nedeniyle yeniden başvurdu. Elektroensefalografi sonucu normal olarak değerlendirildi. Kraniyal MRG(magnetik rezonans görüntüleme)'de; bilateral serebellar hemisferde yamasal tarzda, sağ oksipital lob inferiorunda ve sol pariyetalde fokal olmak üzere T2 ve FLAIR hiperintens, yer yer diffüzyon kısıtlanması gösteren kontrast tutmayan PRES ile uyumlu sinyal değişiklikleri saptandı. MR anjiografi-venografisi normaldi. Topiramat tedavisi başlandı, takiplerinde nöbeti gözlenmedi. Başlangıçta arteryel kan basıncı takipleri normal olan hastanın sonradan 150/70 mmHg olacak şekilde tansiyon yükseklikleri saptandı, enalapril tedavisiyle tansiyon regülasyonu sağlandı. Birinci aydaki kraniyal MRG'de hiperintens sinyal değişiklikleri tümüyle geriledi.

Sonuç: Uzun süreli derin anemili hastaya uygulanan eritrosit transfüzyonu sonrası gelişen PRES kliniğinin öncelikle transfüzyon ilişkili bir komplikasyon olabileceği düşünülmüştür.

Anahtar Kelimeler: Pres, çocukluk çağı, kan transfüzyonu, anemi

P-087

İnsidental bir MR bulgusu; Torcular Pseudomass

Hale Atalay Çelik[1], Erhan Aksoy[1], Kader Karlı Oğuz[3], Melahat Melek Oğuz[2], Deniz Yüksel[1]

[1]SBÜ Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara
[2]SBÜ Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana bilim Dalı, Ankara
[3]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Ana Bilim Dalı, Ankara

Amaç: MRG (Magnetik Rezonans Görüntüleme) çalışmalarının sayısının artması ve daha hassas MRG sekanslarının kullanılmasıyla nörogörüntülemede insidental bulgular artmaktadır. Bu bulguların çoğunun belirgin bir klinik önemi bulunmamakta ve anatomik varyantlar olarak düşünülmektedir. Ancak, bu beklenmedik bulgular ebeveynlerde kaygıya neden olabilirken, gereksiz tetkik ve tedavileri tetikleyebilmekte ve bazen patolojik bir durumu taklit edebilmektedir. Bu olgu sunumunda Sampaio ve arkadaşları tarafından 2017 yılında ilk kez tanımlanan insidental bir MRG bulgusu olan Torcular Pseudomass vakası anlatılacaktır.

Yöntem: Olgu Sunumu

Bulgular: Prenatal-natal-postnatal öyküsünde özellik olmayan 2 aylık erkek hasta göz teması yokluğu ve gözde titreme nedeniyle kliniğimize yönlendirildi. Fizik muayenesinde ışık-obje takibinin zayıf olduğu ve rotatuar nistagmusu görüldü. Laboratuar incelemesinde vitaminB12 düşüklüğü(139 pg/ml) saptanırken, metabolik, paraneoplastik incelemelerinde patoloji görülmedi. EEG(elektroensefalografi)'de epileptik aktiviteye rastlanmadı. MRG'de torkula komşuluğunda orta hatta , radyolojik özellikleri öncelikle bu yaş grubunda sıklıkla insidental izlenen ve klinik önemi olmayan torkular yalancı kitleyi telkin eden bulgular tespit edildi. Takibinde nistagmoid göz hareketleri gerilerken ışık-obje takibinde artış gözlenen hastanın tüm alanlarda gelişim basamakları yaşına uygun seyretti.

Resim 1



Resim 2



Resim 3



Resim 4



Sonuç: İnfant ve küçük çocuklarda torkular bölgede ekstra-aksiyel olarak yerleşen kitlesel bir lezyonu taklit eden bu doku, beyin ve kraniyumun postnatal gelişim sürecini yansıtan normal bir fizyolojik doku olarak düşünülmeli böylece gereksiz ebeveyn kaygısından ve tetkiklerden kaçınılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: magnetik rezonans görüntüleme, infant, insidental bulgular

P-088

Covid-19 İlişkili Dönemsel Bell Paralizisi

Halil Ural Aksoy[1], Sibel Çelik[2], Pelin Kekeç Bostancı[2], Cem Yenicesu[2], Fikriye Gölen[2], Mehtap Kıncır[2], Şuheda Şahin[2], İftihar Kılıçbay[2], Fatma Şimşek[2]

[1]Sivas Numune Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği
[2]Sivas Numune Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

Amaç: SARS-CoV-2 virüs pandemisine bağlı nörolojik komplikasyonlar literatürde giderek artan sıklıkta izlenmektedir. Kliniğimizde pandemi başlangıcı sonrasında mevsimsel normallerin üstüne çıkan Bell paralizisi ile SARS-CoV-2 ilişkisi araştırıldı.

Yöntem: Nisan 2020-Nisan 2021 tarihleri arasında hastanemiz çocuk acil, çocuk sağlığı ve hastalıkları ve çocuk nörolojisi kliniklerine uyumlu klinik bulgular ile başvuran ve Bell paralizisi teşhisi koyulan hastalara Covid-19 PCR testi yapıldı. Viral panelleri ile birlikte kranial görüntülemeleri yapıldı.

Bulgular: Önceki yıllar ile karşılaştırıldığında Nisan 2020-Ağustos 2020 tarihleri arasında Bell paralizisi olgularında mevsim normalleri ile uyumsuz şekilde artış izlendi. Nisan-2020-Ağustos 2020 tarihleri arasında uyumlu klinikle başvuran 14 hastanın 9'unda (7 kız 2 erkek) Covid-19 PCR testi pozitif saptandı. Tüm hastaların diğer viral panelleri ve kranial görüntülemeleri normaldi. Tüm hastalara oral steroid ve fizyoterapi tedavisi verildi. Hastaların tamamında 6 aylık izlemlerinde sekelsiz iyileşme izlendi. Ağustos 2020 tarihinden itibaren Bell paralizisi vakalarında azalma ile birlikte (aylık ort. 1.2) hiçbir olguda Covid-19 pozitifliği izlenmedi.

Sonuç: Covid-19 virüsü ile ilişkili nörolojik manifestasyonlar literatürde giderek artan sıklıklta bildirilmektedir. Kliniğimizde Covid-19 pandemisinin başlangıç döneminde izlenen Bell paralizisi olgularının Covid-19 ile ilişkili olduğunu, virüsün dönemsel mutasyonlarının veya mevsimsel faktörlerin farklı nörolojik komplikasyonlar ile birlikte seyredebileceğini düşünüyoruz.

Anahtar Kelimeler: Bell palsi, SARS-CoV-2

P-089

Asperger Sendromu Kliniği ile Birlikte Joubert Sendromu Olgusu

Halil Ural Aksoy[1], Ayla Uzun Çiçek[2], Seda Aybüke Sarı[2], Cansu Mercan Işık[3], Ayşe Nur Aydın[4]

[1]Sivas Numune Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği
[2]Sivas Cumhuriyet Üniversitesi Çocuk Psikiyatri Kliniği
[3]Diyarbakır Gazi Yaşargil Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Psikiyatri Kliniği
[4]Sivas Numune Hastanesi Çocuk Psikiyatri Kliniği

Amaç: Joubert sendromu, ataksi, hipotoni, gelişimsel gecikme, nistagmus ile karakterize, nadir görülen heterojen kalıtsal bir genetik bozukluktur. Hastalığın seyrinde serebellar vermisin konjenital agenezisi veya hiopgenezisine ikincil klinik semptomları izlenir. Otizm spektrum bozukluğunun alt türü olan Asperger Sendromu takıntılı davranış bozuklukları ve üstün zeka spekturumu görülen klinik antitedir. Kliniğimizde Asperger sendromu tanısı ile izlenmekte iken radyolojik bulguları ile Joıubert Sendromu tanısı alan hasta olgu olarak sunuldu.

Yöntem: 11,5 yaş erkek hasta kliniğimize yürümede dengesizlik yakınması ile başvurdu. Öyküsünden 5 yaşında göz teması azlığı ve konuşma gecikmesi nedeni ile başvurduğu çocuk psikiyatrisi kliniğinde Asperger sendromu teşhisi koyulduğu öğrenildi. Takip ve tedavilerine uymayan hastanın istenen kranial manyetik rezonans incelemesinde joubert sendromu ile ilişkili imaj izlendi.

Bulgular: Kranial görüntülemesinde Joubert Sendromu ile ilişkili molar diş görüntüsü bulunan hastanınn psikiyatrik değerlendirmesinde Asperger Sendromuna ait obsesif davranış bozuklukları ve üstün zeka seviyesi izlendi.

Sonuç: Joubert sendromu okuler, kardiak ve renal bulgular ile seyreden nadir görülen heterojen bir genetik sendromdur. Sendromun seyrinde otizm spektrum bozukluğu sıkça izlenmektedir. Ancak literatürde nadir görülen Asperger sendromu ile birlikteliği olan hasta olgu olarak sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Joubert sendromu, Asperger sendromu

P-090

İnkontinentia pigmenti; nadir bir nörokutaneöz sendrom

Handan Kava[1], Uğur Işık[2]

[1]Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Pediatri Anabilim Dalı, İstanbul
[2]Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Pediatri Anabilim Dalı, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: İnkontinentia pigmenti; nöbet, spastik paralizi, mikrosefali ve mental retardasyon gibi merkezi sinir sistemi bulguları ile dental, oküler ve cilt tutulumu olan ektodermal kökenli multisistem bir hastalıktır. Yaklaşık 50.000 doğumdan birinde görülür. İnkontinentia pigmenti'ye Xq28 üzerindeki IKBKG gen defekti neden olur. Erken evrede görülen deri lezyonları; impetigo, herpes simpleks, varisella veya epidermolizis bülloza ile karışabilir.

Yöntem: Nöbet ve cilt tutulumu semptomları ile kliniğimize başvuran inkontinentia pigmenti olgusunu sunduk.

Bulgular: 30 yaşındaki anneden G1P1Y1 olarak, 39 hafta, 3.7 kg, C/S ile doğan kız bebeğin 5 günlükken, 3 dakika süren sağ kol ve bacakta miyoklonik atımlar oluşturan nöbeti olmuş. Yenidoğan yoğun bakıma yatışı yapılan hastanın hemogram, biyokimya, seroloji, lomber ponksiyon, metabolizma tetkikleri ve kranial USG normal bulundu. Aile öyküsü olmayan hastanın fizik muayenesinde ekstremitelerde Blashcko çizgileri ile uyumlu verrüköz hipertrofik erüpsiyonlar vardı. EEG'de bilateral santrotemporal bölgelerde yaygın, yüksek amplütüdlü keskin dalgalar görüldü. Kranial MR normal olarak saptandı. Dermatoloji tarafından hastanın cildindeki lineer veziküler döküntülerden biyopsi alındı. Veziküler döküntüden alınan örnek inkontinentia pigmenti ile uyumlu olarak rapor edildi. Hastaya tüm ekzom sekans yapıldı. Genetik sonucu beklenmektedir. İnfantil spazm nöbetleri nedeniyle vigabatrin tedavisi almaktadır.

Bacak bölgesindeki cilt lezyonları



Kol bölgesindeki cilt lezyonları



Sonuç: Genetik çalışmalar, inkontinentia pigmenti hastalığına bakışımızı geliştirmek ve şüpheli vakalarda tanıyı doğrulamak için gereklidir. Multidisipliner bir ekip tarafından düzenli takip önemlidir.

Anahtar Kelimeler: İnkontinentia pigmenti, nöbet, veziküler döküntü, IKBKG gen defekti, nadir nörokutaneöz sendrom

P-091

Musküler distrofi klinik bulguları ve normal kreatinin fosfokinaz değeri olan spinal musküler atrofi varyantı: DYNC1H1 mutasyonu

Hande GAZETECİ TEKİN[1], Pınar EDEM[1], Berk ÖZYILMAZ[2]

[1]Bakırçay üniversitesi Çiğli Eğitim ve Araştırma Hastanesi
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Sitoplazmik dynein 1 ağır zincir genindeki (DYNC1H1) mutasyonlar alt ekstremite tutulumunun ön planda olduğu spinal müsküler atrofi (SMALED), Charcot-Marie-Tooth hastalığı ve kortikal migrasyon anomalileri ile ilişkilendirilmiştir. Yürüyüş bozukluğu yakınması ile başvuran hastada DYNC1H1 geninde SMALED fenotipi ilişkili mutasyon saptanmıştır.

Yöntem: Sorunsuz intrauterin dönem ve doğumun ardından 3 aylıkken baş tutma, 8 aylıkken desteksiz oturma, 14 aylıkken sıralama-ayakta durabilme ve 18 aylıkken yürümeyi kazanmış olan hasta, kolay yorulma, ördekvari yürüyüş ve sık düşme yakınmalarıyla başvurdu. Hastanın koşamadığı, zıplayamadığı, birkaç basamak merdiven çıktıktan sonra sıradaki basamakları ellerini de kullanarak çıktığı ve çömeldiği yerden çoğu zaman kalkamadığı öğrenildi. Nörolojik muayenede alt ekstremitelerde belirgin kas güçsüzlüğü, azalmış derin tendon refleksleri, Gowers arazı ve artmış lomber lordoz mevcuttu.

Bulgular: Kreatininfosfokinaz (CK) değerleri normal bulunan hastada konjenital müsküler distrofiler, müsküler distrofiler ve SMA ilişkili genlerin bulunduğu yeni nesil dizileme analizi yöntemi ile oluşturulan test sonucunda DYNC1H1 geninde patojenik ,heterozigot ve SMALED fenotipi ilişkili c.1678G>A (p.Val560Met) mutasyonu saptandı.

Sonuç: Alt ekstremite tutulumunun ön planda olduğu, müsküler distrofilerin kliniğine benzer bulguları olan ve CK değeri normal olan hastalarda SMN-dışı SMA nedeni olan genlerin akılda tutulması ve ileri genetik inceleme amacıyla gen panelleri ya da tüm ekzom dizilemenin kullanılması tanıya yardımcı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: SMA-LED, DYNC1H1, Gowers bulgusu, lordoz

P-092

Tedavi Edilebilir Bir Ensefalopati Nedeni: Serebral Folat Eksikliği

Hande Gazeteci Tekin[1], Melis Köse[2], Esra Er[2]

[1]İzmir Bakırçay Üniversitesi Çiğli Eğitim ve Araştırma Hastanesi
[2]izmir Katip Çelebi üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları

Amaç: Altı yaşında kız hasta çoklu antiepileptik kullanımı ve ketojenik diet tedavisi almakta iken ciddi yaralanmalara neden olan baş düşürme-tüm vücutta ani tonus kaybına düşmeler, konuşamama, iletişim kuramama nedeniyle tetkik edilmiş , tedavi edilebilir bir ensefalopati saptanmış ve tedavi edilmiştir. Erken teşhisle en az bilişsel ve fonksiyonel kayıp yaşanacağından akılda tutulması gerektiğinden sunulması amaçlanmıştır

Yöntem: Aralarında kuzen evliliği olan anne-babadan sorunsuz doğan hastanın 9 aya kadar gelişim basamakları normal iken yürümesi 22 aylık başlayan, 3 yaşında başlayan nöbetler ve ileri dil gelişme geriliği olan olgunun , multifokal epileptik anormallik gösteren EEG bulguları ve non-spesifik beyaz cevher anormallikleri ve diffüz atrofi mevcuttu. Hastanın mevcut ensefalopatisine yönelik metabolik tetkikleri ve SCN1A, CDK5, STXBP1, PCDH19, KCNQ2, SCN8A, SLC 25A22, SLC2A1, ALDH7A1, PNFO genlerinde mutasyon saptanmadığı görüldü.

Bulgular: progresif nörolojik dejenerasyon ve beyin görüntülemesinde diffüz atrofi, myoklonik nöbetlerin ön planda oluşu ile nöronal seroid lipofuksinozis hastalık grubuna ait ve taklit edebilecek bulgular ile seyrettiği bilinen serebral folat eksikliği açısından gen paneli gönderildi ve FOLR1 geninde homozigot c. 544 T>A (p. F182I) değişimi saptandı.

Sonuç: Doğumda normal olup genellikle 6-9. aydan sonra gelişimsel basamaklarda duraklama, sırasıyla otistik spektrum bozukluğunu düşündürecek bulgular, hareket bozuklukları ve dirençli nöbetleri olan hastalarda tedavi edilebilir bir hastalık olan Serebral folat eksikliği akla gelmelidir

Anahtar Kelimeler: serebral folat eksikliği, FOLR1, epilepsi, otizm, hareket bozukluğu

P-093

Çocukluk Çağı Absans Epilepsisinde Klinik ve Elektrofizyolojik Prognostik Faktörler

Hande Gazeteci Tekin[1], Pakize Karaoğlu[2], Pınar Edem[1]

[1]İzmir Bakırçay Üniversitesi Çiğli Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nörolojisi
[2]Sağlık Bakanlığı Üniversitesi Behçet Uz Çocuk Hastanesi Çocuk Nörolojisi

Amaç: Çocukluk çağı absans epilepsisi çocukluk çağında sık görülen bir idiyopatik epilepsidir. Bilişsel bozulmanın gösterildiği bu epilepsi türünün, vakit kaybetmeden tedavi edilmesi gerekmektedir. Bu nedenle prognostik faktörlerinin tedavi öncesi belirlenmesi ile tedavi süresi, ilaç seçimi ve dozu hakkında öngörü sağlayabilecek bir çalışma amaçlanmıştır.

Yöntem: 2016-2020 yılları arasında iki üniversite hastanesinin çocuk nörolojisi kliniklerinde çocukluk çağı absans epilepsisi tanısı alan hastaların elektroensefalografi (EEG) ve klinik bulguları retrospektif olarak değerlendirildi. Hastaların hepsi ilk antiepileptik olarak valporat tedavisi (20-40mg/kg) başlanmış hastalar arasından seçildi.Hastalar tedavi yanıtına göre iki gruba ayrıldı. bu gruplar klinik , labaratuvar ve demografik özelliklerine göre karşılaştırıldı

Bulgular: Panayiotopoulos kriterlerine göre çocukluk çağı absans epilepsisi tanısı konulan 63 hasta bu çalışmaya katıldı. Hastaların 39'u tedaviye yanıtlı, 24 hasta yanıtsızdı. Yaş ortalaması 7,87±1,68 idi. Ortalama takip süresi 29,1±13,6 (13-72) aydı. Grup 2'de nöbet başlangıcı ile tedavi arasındaki süre anlamlı olarak daha uzundu. Tedaviye yanıtlı grupta OIRDA saptanan hasta sayısı daha yüksekti tedaviye yanıtlı grupta birim zamanda saptanan diken yavaş-dalga kompleksi sayısı anlamlı derecede azdı. Tedaviye yanıtlı grupta ortalama yaş daha düşüktü.

Sonuç: Küçük yaşın tedaviye yanıt açısından bir avantaj , tedavinin erken başlatılması ve OIRDA iyi prognostik faktörler, yüksek amplitüd ve deşarj sayısının fazlalığı kötü prognostik faktörler olarak saptandı.

Anahtar Kelimeler: Absans, prognostik faktörler, amplitüd, EEG, OIRDA

P-094

Anomik Afazi ile Başvuran Geçici İskemik Atak Olguları

Hande Gazeteci Tekin[1], Pınar Edem[1], Hale Çitlenbik[2]

[1]İzmir Bakırçay Üniversitesi Çiğli Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nörolojisi
[2]İzmir Bakırçay Üniversitesi Çiğli Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Acil

Amaç: Anomik afazide hastalar konuşurken ve yazarken nesneleri adlandıramazlar. Çok nadir görülen bu afazi türü beynin dorsolateral frontal korteks, posterior temporo-oksipital korteksinde, nadiren talamus ve sol anterior temporal lezyonlarında görülebilir bir dil bozukluğudur. İnme, travmatik yaralanma veya tümörlerin neden olduğu beyin hasarı, anomik afaziye yol açabilir. Ancak çoğu zaman Wernicke ve transkortikal duysal afazilerinin iyileşme döneminde izlenir. Hastaların akıcı konuştuğu-yazdığı ve söyleneni anladığı afaziler baştan beri bu klinik ile seyir etmişse primer anomik afazi, ancak başta anlamsız konuşmalar ve anlama bozukluğu sonrası iyileşen bir dönemden sonra gelişiyorsa sekonder anomik afazi söz konusudur. Hastaların hemen hepsinde hiçbir motor ve duyusal kayıp olmayıp nesnelerin isimlerini söyleyememesi çoğu zaman konversiyon ve diğer psikiyatrik bozukluklar açısından yanlış ayırıcı tanılara yönlendirebilir. Bu amaçla anomik afazi ile başvuran üç olguyu sunmayı amaçladık.

Yöntem: Hastalarımıza perfüzyon manyetik rezonans görüntüleme, elektroensefalografi uygulandı.

Bulgular: Kliniğimiz acil servisine beyin görüntülemesinde perfüzyon kısıtlılığı saptanan, elektroensefolgrafisinde (EEG) geçici yavaş aktivite saptanan ve kısa süreli hemiplejinin eşlik ettiği üç anomik afazili hasta tespit ettik.

Sonuç: Afazik hastaların geçici iskemik atakta karşımıza çıkabileceği bilinmeli bu yüzden hastanın hemodinamik durumu stabil ise çok hızlı bir şekilde nörogörüntüleme ile tanıya ulaşılması sağlanmalıdır. Afazi değerlendirilirken hastanın ayrıntılı motor ve duyusal muayenesi yanında tekrarlama ve isimlendirme açısından da dikkatli değerlendirilmesi gereklidir.

Anahtar Kelimeler: anomik afazi, geçici iskemik atak, perfüzyon

Yayın No: P-095

İntrakraniyal hipertansiyon olgusunda Kikuchi-fujimoto hastalığı

Hanım Bayram[1], Meral Karadağ[2], Rıdvan Selen[2], Bilge Özgör[2]

[1]İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Malatya
[2]İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji BD, Malatya

Amaç: İntrakraniyal hipertansiyon kafaiçi yer kaplayıcı neden olmaksızın idiyopatik veya ikincil nedenlerle kafaiçi basınç artışı sendromudur. İkincil nedenler arasında enfeksiyon, obezite, tromboz, malignite, vitamin anormallikleri, ilaçlar ve hormonal bozukluklar yer almaktadır. Kikuchi Fujimoto hastalığı (KFH) veya histiyositik nekrotizan lenfadenit, nadir görülen ve benign servikal lenfadenopati ile seyreden patolojik tanıdır. Etiyolojisi bilinmeyen, kendi kendini sınırlayan bu hastalık, histopatolojik incelemede lenfoma ile karışabilir. Kikuchi-Fujimoto hastalığı, viral ve otoimmun nedenlerle görüldüğünden benzer etki ile kafa içi basınç artışına neden olabilir. Ancak patofizyolojisi net değildir. Lenf nodu biyopsisinde nadir görülen KFH tanısı alan intrakraniyal basınç artışı gelişen olgumuzu sunmak istedik.

Yöntem: Olgu sunumu

Bulgular: 10 yaş erkek hasta; ateş, karın ağrısı nedeniyle dış merkeze başvurmuş. Hastanın akut batın nedeniyle yapılan cerrahi işleminde çok sayıda lenf nodu görülmüş. Çift görme şikayeti gelişen hasta kliniğimize sevk edilmiş. Nörolojik muayenesinde bilateral papil ödem ve sol abdusens paralizisi izlendi. Kraniyal görüntülemede optik disklerde düzleşme dışında patolojisi olmayan hastanın lumbal ponksiyonunda giriş/çıkış basınçları 60/48 cmH2O idi. Hastanın intrakraniyal basınç artış etiyolojisi için bakılan değerlendirmelerde patolojik bulgu saptanmadı. Hastaya asetozolamid tedavisi başlandı. Lenfomaya yönelik yapılan tetkikleri normal olarak değerlendirildi. Histopatolojik bulgular Kikuchi-Fujimoto hastalığı ile uyumluydu.

Sonuç: Hastanın takibinde kafaiçi basınç artışı bulguları ve yaygın lenfadenopatileri tamamen kayboldu.

Anahtar Kelimeler: nekrotizan lenfadenit, intrakraniyal basınç artışı, Kikuchi-Fujimoto

P-096

SCN3A mutasyonunda periventriküler kalsifikasyon: Yeni bir radyolojik bulgu mu?

Hanife Buşra Küçük[1], Gökçe Cırdı[1], Türkan Uygur Şahin[1], Bülent Uyanık[1], Dilara Füsun İçağasıoğlu[1]

[1]Bezmialem Vakıf Üniversitesi Hastanesi

Amaç: SCN3A, tip 3 voltaj duyarlı sodyum kanallarının α alt birimi Nav.1.3'ü kodlamaktadır. Bu gendeki patolojik varyantlar epileptik ensefalopati, kortikal gelişim bozuklukları, mental-motor retardasyona neden olur. Mikrosefali ve infantil hipotoni sık rastlanan bulgulardır. Hastaların kraniyal magnetik rezonans görüntülemesi (MRG) normal olabileceği gibi kortikal malformasyonlar, korpus kallosum hipoplazisi/agenezisi de görülebilir. Biz burada, SCN3A mutasyonun radyolojik bulguları arasında, daha önce bildirilmemiş periventriküler kalsifikasyonlu bir hastayı sunmayı amaçladık

Yöntem: Yapılan tetkiklerle konjenital TORCH enfeksiyonu dışlandı. Genetik çalışmasında SCN3A egzon 17 c.2624T>c(p. p.Ile875Thr heterozigot) bulundu.

Bulgular: Yaşamının 4. gününde nöbetleri başlayan hasta, dış merkezden dirençli epilepsi ön tanısı ile hastanemize gönderildi. Yapılan muayenesinde mikrosefali ve hipotonisitesi saptanan olgu nöbetlerinin devam etmesi nedeni ile çocuk nörolojisi servisimize yatırıldı. Elektroensefalografi (EEG)'de ensefalopatik değişiklikler mevcuttu. Çekilen kraniyal MRG'de polimikrogiri ve periventriküler kalsifikasyonlar saptandı.

Kranial Manyetik rezonans kesiti



Bilateral, simetrik, intraserebral kalsifikasyon, derin beyaz cevherde hipodansite

Beyin tomografi kesiti



Bilateral periventriküler beyaz cevherde kalsifikasyon.

Sonuç: Literatürde SCN3A ile ilişkili nörogelişimsel bozukluk için klinik ve radyolojik tanı kriterleri yoktur. Şimdiye kadar bildirilmiş 22 olgu mevcuttur. Bu olguların belirleyici özellikleri arasında periventriküler kalsifikasyondan söz edilmemiştir. Bu nedenle olgumuzun SCN3A patojenik mutasyonuna yeni bir radyolojik tanı kriteri ekleyebileceğini düşünüyoruz.

Anahtar Kelimeler: SCN3A mutasyonu, pseudoTORCH enfeksiyon, yenidoğan, dirençli epilepsi

P-097

Nörogelişimsel Bozukluk Etiyolojisinde Çok Nadir Görülen Bir Neden; LNPK mutasyonu

Hatice Hilal Kırkgöz[1], Melis Köse[2], Ünsal Yılmaz[1]

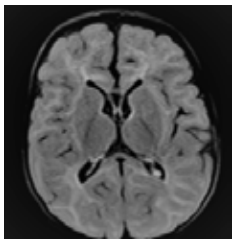
[1]SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği
[2]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

Amaç: Lunapark, Endoplazmik retikulumun üç yollu bağlantılarda lokalize edilmiş bir ubiquitin ligaz kompleksinin bileşenidir, üç yollu kavşakları stabilize eder. ER şekillendirici proteinlerin bozulması, bir dizi insan fenotipine neden olabilir. Literatürde tanımlanan üç vaka ile birlikte gelişme geriliği, zihinsel yetersizlik, hipotoni ve epilepsisi olan hastaların etiyolojisinde nadir görülen LNPK mutasyonuna dikkat çekmeyi amaçladık.

Yöntem: Erken dönemde semptomları başlayan, miyelinizasyon gecikmesi ve korpus kallozum hipoplazisi olan LNPK Homozigot mutasyonu saptanan olgu sunulmaktadır.

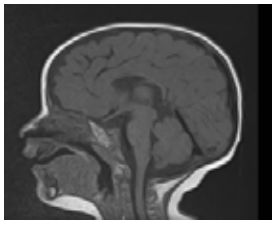
Bulgular: 9 aylık erkek olgu , motor becerilerde gerilik farkedilmesi üzerine tarafımıza yönlendirildi. Anne baba arasında uzaktan akrabalık vardı. Doğum öyküsünde özellik yoktu, yenidoğan enfeksiyonu ve sarılık nedeniyle 10 gün küvöz bakım öyküsü olduğu belirtildi. Desteksiz oturamayan hastanın tetkiklerinde vitamin b12 eksikliği saptandı. Aksiyel hipotonisitesi mevcuttu. Derin tendon refleksleri normoaktifti. Rutin tetkikleri ve temel metabolik testleri normaldi. Metabolik hastalık ön tanısı ile gönderilen mitokondrial DNA analizi, microaray normal sonuçlandı. Smn gen analizinde delesyon saptanmadı. Beyin MRG'sinde yaşına göre miyelinizasyon gecikmesi ve korpus kallozumda hipoplazi görüldü. Tüm ekzom dizileme ve Sanger dizileme analizleri yapıldı. LNPK geninde homozigot, patojenik varyant, c.559G>T (p.Glu187Ter) saptandı.

Beyin MRG



Aksiyel FLAIR kesitte her iki serebral hemisfer beyaz cevherde minimal miyelinizasyon gecikmesi

Beyin MRG



T1 sagittal kesitte korpus kallozum hipoplazisi görülmektedir.

Sonuç: Olgumuz hipotoni, gelişme geriliği, korpus kallozum hipoplazisiyle birlikte LNPK mutasyonu saptanmış nadir bir vakadır. Genetik tanı imkanlarının artması, daha çok olgunun saptanarak bildirilmesi, hastalığın patogenezinin , genetik- fenotip ilişkisinin aydınlatılmasına yardımcı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: LNPK mutasyonu, gelişme geriliği, korpus kallozum hipoplazisi

P-098

Allan-Herndon-Dudley Sendromlu Üç Olgu

Irmak Erdoğan[1], Nihal Olgaç Dündar[2], Özgür Kırbıyık[3], Melis Köse[4], Pınar Gençpınar[2]

[1]SBÜ Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği, İzmir
[2]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir
[3]SBÜ Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Kliniği, İzmir
[4]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı, İzmir

Amaç: SLC16A2 geni tiroid hormon transportundan sorumlu bir integral membran proteini kodlar ve monokarboksilat transporter 8 (MCT8) olarak da adlandırılmaktadır. Bu gen pek çok dokuda eksprese olmakta ve santral sinir sisteminin gelişiminde rol oynamaktadır. SLC16A2 genindeki mutasyonlar motor-mental retardasyon, hipotoni, spastik parapleji, hipotiroidi ile karakterize Allan-Herndon-Dudley sendromu ile ilişkilendirilmiştir.

Yöntem: ..

Bulgular: Birinci vaka term doğan, anne baba arasında akrabalık olmayan, 5 aylıkken baş tutmasının olmaması üzerine başvuran bir hasta olup fizik muayenede hipotonik, derin tendon refleksleri canlı olarak değerlendirildi. Alt ekstremitelerde spastisite mevcuttu, klonus ve babinski pozitifliği saptandı. Hipotirodi ve inmemiş testis öyküsü olan hastada SLC16A2 geninde homozigot varyant saptandı. İkinci vaka 6 aylıkken baş tutmasının olmaması nedeniyle başvuran, term doğum öyküsü olan bir hasta idi. Muayenesinde derin tendon refleksleri bilateral alınıyordu, babinski refleksi pozitif olarak değerlendirildi, alt ekstremitelerde spastisite saptandı, hipotonisite mevcuttu. Hipotiroidisi olan hastanın CAP-Thyroid panelinde SLC16A2 geninde hemizigot varyant saptandı.Üçüncü vaka 11 aylıkken baş tutmasının yeni başlaması, desteksiz oturmasının olmaması nedeniyle başvurmuştu. Alt ekstremitelerde tonus artışı saptandı, derin tendon refleksleri canlı idi. Hastanın hipotiroidisi de mevcuttu ve SLC16A2 geninde hemizigot varyant saptandı.

Sonuç: Motor gelişim geriliğiyle başvuran hastalarda anamnez ve muayenenin laboratuvar tetkikleriyle desteklenmesi ve hastanın bütün olarak değerlendirilmesi önemlidir. Son dönemde genetik alanındaki gelişmeler etyolojiyi aydınlatmada klinisyenlere yardımcı olmaktadır.

Anahtar Kelimeler: hipotonisite, hipotiroidi, spastisite, genetik sendrom

P-099

TRAPP2 mutasyonu saptanan ilk Türk olgular

İlknur Erol[1], Şeyda Beşen[1], Elif Perihan Öncel[1], Leman Tekin Orgun[1], Sevcan Tuğbozdoğan[2]

[1]Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Dr.Turgut Noyan Araştırma ve Uygulama Merkezi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, Adana
[2]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tibbi Genetik Ana Bilim Dalı

Amaç: TRAPP(Transpertproteın partikülü) protein ailesi bir çok alt ünitesi olan kompleks bir grup proteinden oluşmaktadır. Başlıca membran trafiğinde, otofajide ve mitozda rol almaktadır. TRAPPC6B genindeki mutasyonlar şimdiye kadar 8 olguda tanımlanmıştır. Olguların ortak özellikleri global gelişim geriliği, mikrosefali, epilepsi, beyin atrofisi, otistik bulgular ve erken başlangıçlı jeneralize epilepsidir

Yöntem: Bu yazıda TRAPP2 mutasyonu ilişkili global gelişim geriliği, otistik bulgular ve korpuskallozumda incelmesi olan ilk iki Türk olgu sunulmuştur

Bulgular: Olgu 1İlk olarak 1 yaş 10 aylıkken gelişim geriliği ile başvurdu. Soy geçmişinde anne baba arasında kuzen evliliği, bir kız kardeşinde ve kuzenlerinde gelişimsel gerilik olduğu öğrenildi. Denver iki gelişim testinde dil de belirgin gelişimsel geriliği ve nörogörüntülemesinde beyaz cevherde volüm kaybı, korpuskollusumda incelme ve solda periventriküler milimetrik kalsifikasyonlar saptandı. Fizik ve nörolojik incelemesinde hafif dismorfik bulgular ile birlikte yürüyüş bozukluğu saptandı. Hasta öncelikle interferonopatiler açısından tarandı ve mutasyon saptanmadı. Tüm ekzomincelemesinde TRAPPC6B geninde homozigot mutasyon saptandı.Olgu 2İndeks olgunun 5 yaşındakı kız kardeşinde benzer öykü olması nedenini ile gönderilen TRAPPC6B gen incelemesindehomozigot mutasyon saptandı. Anne ve babanın ise taşıyıcı olduğu görüldü

Sonuç: Gelişimsel geriliklerde allta yatan spesifik moleküler bozuklugun saptanması potansiyel tedavi seçenekleri,prognozun belirlenmesi ve genetik danışma açısından yol gösterici olabilir.

Anahtar Kelimeler: TRAPPC6B geni, mutasyon, Otizm

P-100

Modifiye hipsaritmi saptanan epileptik ensefalopatili hastalarımızın klinik ve görüntüleme bulgularının özellikleri:

Aycan Ünalp[1], Tayyar Tayfun[2], İpek Burcu Parlak[2], Ünsal Yılmaz[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, İzmir Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İzmir-Türkiye
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bölümü, İzmir-Türkiye

Amaç: Infantil spazm 1 ay-1 yaş arasında en sık görülen epileptik sendromdur. Bu çalışmada modifiye hipsaritmisi olan hastalarımızın klinik özelliklerini belirlemeyi amaçladık.

Yöntem: Retrospektif dosya taraması şeklinde çalışma yapılması planlandı.

Bulgular: Ortalama yaşı 7 olan, 10'u erkek (%50), 10'u kız (%50) olmak üzere 20 hasta çalışmaya dahil edildi. 3 (%15) hasta prematüre doğum, 7 (%35) hasta C/S ile doğmuştu. Dokuz (%45) hastada akraba evliliği vardı. En sık başlangıç nöbet tipi 7 (%35) hastada miyoklonik nöbetler şeklindeydi. 3 (%15) hastada ailede epilepsi öyküsü, 1 hastada kardeş eksitus, 1 hastada inutero exitus öyküsü vardı. Ortalama 2.7 ilaç kullanılmıştı. 4 hasta ketojenik diyet tedavisi (%20) kullanılmıştı. Dokuz (%45) hastanın beyin MRI'ı normaldi. 1 hastada SCO1 geninde homozigot c.715A>G8p.R239G) mutasyonu saptandı. Beş (%20) hastada kortikal gelişim bozukluğu vardı; 1'inde pakigri, 1'i pakigri-bant heterotopi, korpus kallozum hipoplazisi, 2 hasta korpus kallozum hipoplazisi, 1 hastada kortikal displazi saptandı. 1 hasta herpes simpleks ensefalitine sekonder serebral hemisfer ve talamuslarda hemorajik ensefalomalazik değişiklikler, 1 hastada parietooksipital hipomiyelinizasyon, 1 hastada periventriküler lökomalazi, 2 hastada serebral atrofi, 1 hastada CMV enfeksiyonuna bağlı beyaz cevherde lökomalazi ve kalsifikasyon saptandı.

Sonuç: Olgu sayısı kısıtlı olmasına rağmen modifiye hipsartimisi olan hastalarımızın %55'inde semptomatik etyoloji saptadık. Görüntüleme yöntemleri ve genetik incelemelerdeki ilerlemelerle bu oranın daha da artabileceğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: epileptik ensefalopati, infantil spazm, etyoloji, modifiye hipsaritmi, çocukluk çağı, nörogörüntüleme

P-101

Çocukluk çağında esansiyel tremor ve ötesi

İpek Dokurel Çetin[1]

[1]Atatürk Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Servisi, Balıkesir, Türkiye

Amaç: Çocukluk çağında tremor ile başvuran hastaların esansiyel tremor veya tremorun eşlik ettiği diğer hastalıklardan ayırmak için kliniğimizde kullandığımız muayene, elektroensefalografı ve görüntüleme yöntemlerinin tanılarına katkılarını sunmaktır.

Yöntem: Kliniğimize tremor ile başvuran 28 çocuğun demografik özellikleri, klinik bulguları, laboratuvar analizleri retrospektif olarak gözden geçirildi. Aile öyküleri, tutulum bölgesi, B 12 vitamin ve ferritin seviyeleri değerlendirildi. Tüm hastalarda bakır, seruloplazmin düzeyi ve elektroensefalografi bulguları araştırıldı. Washington Heights Inwood Genetic Study of Essential Tremor tanı kriterleri (1998) göre esansiyel tremoru sınıflandırmak için kullanıldı.

Şekil 1



Distonik tremor ile başvuran 9 yaş kız hasta aksiyel T2 flair kesitte bilateral talamik hiperintens lezyon,bilateral talamik gliom

Bulgular: Tremorun tespit edilen en sık nedeni esansiyel tremor iken iki hastada ilaç bağımlı tremor ve bir hastada distonik tremor tespit edildi. Olguların %53.6 erkek cinsteydi. Tremorun yerleşimi en sık ellerde tespit edilirken, daha nadiren baş, bacaklar ve gövdede tremor tespit edildi. On üç hastada ailede nörolojik hastalık öyküsü tespit edildi. Elektroensefalografide bir çocukta jeneralize epileptiform deşarjlar tespit edilirken, fonksiyonel santrotemporal diken dalga deşarjları iki hastada tespit edildi. Distonik tremor olan bir çocukta kraniyal manyetik rezonans ile bilateral talamik yerleşimli yer kaplayıcı kitle saptandı.

Sonuç: Tremor, yaşamı tehdit etmese de, çocuklarda yaşam kalitesini olumsuz yönde etkileyebilir. Tremoru uygun şekilde sınıflandırılması için ayrıntılı öykü ve fizik muayene şarttır. Altta yatan başka diğer nörolojik durumlara ikincil tremorun dışlanması gerekir. Seçilmiş vakalarda beyin görüntüleme çalışmaları gerekebilir.

Anahtar Kelimeler: Tremor, Esansiyel tremor, distonik tremor, ilaç ilişkili tremor

P-102

Nadir bir çocukluk çağı distoni nedeni: Sinaptojanin 1 geninde novel mutasyon ilişkili erken infantil gelişimsel epileptik ensefalopati tip 53

İpek Dokurel Çetin[1], Hilmi Bolat[2]

[1]Balıkesir Atatürk Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Balıkesir
[2]Balıkesir Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbı Genetik Anabilim Dalı, Balıkesir

Amaç: Neonatal dönemde gövdesel distoni ile başvuran hastamızın bulgularını erken başlangıçlı parkinsonizm belirtisi olarak sunmayı ve benzer klinik ile başvuran hastaları Sinaptojanin 1 ilişkili hastalıklar açısında değerlendirilmesini önermeyi amaçladık.

Yöntem: Akrabalık öyküsü ve neonatal dönemde kardeş ölüm öyküsü olan 3 aylık kız hasta klinik ve laboratuvar testlerle değerlendirildi. Genetik tarama, yeni nesil ekzom dizilemeyle gerçekleştirildi.

Bulgular: Epileptik ensefalopati kliniğinde başvuran hastanın tanısal testleri normal sınırlarda saptandı. Kardiyolojik değerlendirmesinde fallot tetralojisi saptanan hastada hipotoni ve dismorfik bulguları mevcuttu. Elektroensefalografı bulguları ensefalopati ve aktif epileptogenez ile uyumlu bulundu. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde normal saptandı. Hastanın tüm ekzom dizileme analizinde Sinaptojanin 1 geninde novel homozigot varyant saptandı.

Sonuç: Paraspinal kasların aşırı kasılmaları nedeni ile ortaya çıkan gövdesel distoni çocuklukta çoğunlukla hipoksik hasarlanma, edinsel ve genetik etiyolojiler ile ilişkilidir.Otozomal resesif erken başlangıçlı parkinsonizm klinik ve genetik olarak heterojendir. Sinaptojenin 1 gen ilişkili mutasyonlara bağlı erken başlangıçlı parkinsonizm olguları genellikle ek atipik özelliklerle (ağır global gelişim geriliği, spastik kuadripleji, trunkal distoni, neonatal başlangıçlı fokal motor nöbetler) birlikte tedaviye zayıf yanıt vermektedir. Sinaptojanin 1 mutasyonlarında gelişen 'Gelişimsel ve epileptik ensefalopati-53 (DEE53)', bebeklik döneminde dirençli nöbetlerle karakterize, otozomal resesif geçişli bir nörodejeneratif hastalıktır.Neonatal hareket bozukluğu ile değerlendirilen olgularda Sinaptojanin 1 ilişkili erken infantil gelişimsel epileptik ensefalopati tip 53 ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: Distoni, Erken Başlangıçlı Parkinsonizm, Epileptik Ensefalopati, Tüm ekzom dizileme

P-103

İnfantil Dönemde Tarama Testi Aracılığıyla Tanı Alan AADC Olgusu

İsmail Hakkı Akbeyaz[1], Gülten Öztürk[1], Burcu Karakayalı[1], Sermin Özcan[1], Emel Yılmaz[2], Burcu Hışmi[2], Olcay Ünver[1], Dilşad Türkdoğan[1]

[1]Marmara Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[2]Marmara Üniversitesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı

Amaç: Aromatik L-amino asit dekarboksilaz (AADC) eksikliği, otozomal resesif kalıtımlı, infantil dönemde bulgu veren nadir nörometabolik bir hastalıktır. AADC santral sinir sisteminde dopamin, serotonin, norepinefrin ve epinefrin sentezinin dekarboksilasyonunda sorumlu olduğundan, eksikliği çeşitli nörolojik bulgular ile prezente olur. İnfant döneminde tanı alan olgumuzla hastalığın bulguları ve özellikleriden bahsetmeyi amaçlamaktayız.

Yöntem: Vaka Sunumu

Bulgular: Dokuz aylık erkek hastanın üç aylıkken başını tutamadığı ve gevşekliği farkedilip tarafımıza başvurdu. Birinci derece akraba evliliği çocuğu olan hastanın doğum öyküsünde özellik yoktu. Soygeçmişinde; hastayla benzer bulguları olan ancak tanısı konmayan erkek kardeşinin beş yaşında kaybedildiği öğrenildi. Fizik muayenesinde baş kontrolü olmayan hastanın derin tendon refleksleri normoaktifti. Göz izlemi ve çevreyle ilgisi iyi olan hastanın patolojik bulguları; bilateral pitozis, aksiyel hipotonisite, ekstremitelerde distonik postür, kısık sesli ağlamaydı. Şikayetlerinin gün içinde değişkenliği ve bazen saatlerce gözlerini yukarıya dikip ağlama krizlerine girdiği belirtildi. Yapılan tetkikler ve bulgular ile monoamin metabolizma bozuklukları düşünülerek; AADC eksikliği taramasında kullanılan 3-OMD (3-O-Methyldopa) gönderildi, düzeyi 2240,0 nmol/L (ref: <1000 nmol/L) olarak sonuçlandı. (2) Sonrasında DDC genindeki homozigot mutasyon ve kan AADC enzim düzeyinin 0 pmol/mlMin (ref: 39-75 pmol/mlMin) olmasıyla hasta, AADC eksikliği tanısı aldı.

Hastanın farklı anlardaki fotoğrafları

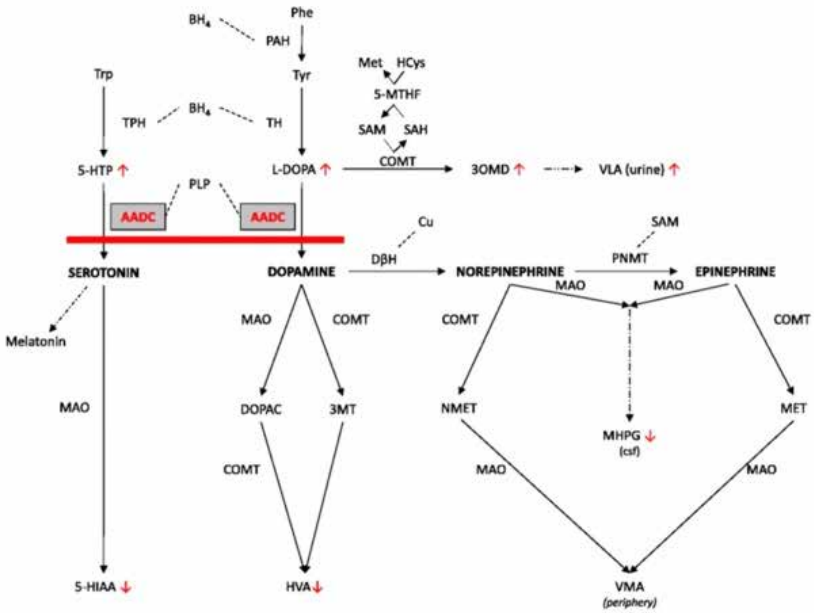




Aileden fotoğraflar için yazılı izin alınmıştır

Monoamin metabolizma yolağı

From: Consensus guideline for the diagnosis and treatment of aromatic l-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency



Sonuç: AADC eksikliği; hipotonisite, nöromotor gelişim geriliği, hareket bozuklukları, diurnal varyasyon ve okülogrik krizler ile prezente olmakta, tanısında tarama testi oldukça değerlidir.

Anahtar Kelimeler: AADC eksikliği, Diurnal varyasyon, Hipotonisite, Okülogrik kriz

P-104

SPİNAL MUSKULER ATROFİSİ OLAN ÇOCUKLARIN EBEVEYNLERİNDE YAŞAM KALİTESİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Meltem Dinleyici[1], Coşkun Yarar[1], Kürşat Bora Çarman[1]

[1]Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Spinal müsküler atrofi (SMA) nadir görülen, otozomal resesif geçişli nöromüsküler bir hastalıktır. SMA, hastaların, sağlıklı kardeşlerin ve ebeveynlerin yaşam kalitesini etkileyebilen bir süreçtir. Bu çalışmada, SMA'lı çocukların ebeveynlerinin yaşam kalitesinin değerlendirilmesi planlandı.

Yöntem: Bu çalışmada SMA nedeni ile takip edilmekte olan 69 çocuğun ebeveynlerinin yaşam kalitesini değerlendirmek üzere Dünya Sağlık Örgütü Yaşam Kalite Ölçeği-Kısa Formül (WHOQOL-BREF) anketi uygulandı. Anket sonuçlarına göre genel sağlık durumu, fiziksel sağlık, pskikolojik, sosyal ilişkiler ve çevre değerlendirme puanları yapılarak, yaşam kalitesi yüzde olarak hesaplandı. En yüksek skor %100 olacak şekilde, skor yüzdesinin artması yaşam kalitesinin yüksekliği olarak kabul edildi.

Bulgular: Yaşam kalitesi skoru değerlendirmesinde, genel sağlık durumu % 42.9 ± 2.0, fiziksel sağlık durumu %43.0 ± 1.4, psikolojik skor % 53.9 ± 1.9, sosyal ilişkiler skoru %42.7 ± 2.5, çevre skoru ise %43.5 ± 1.5 olarak saptandı.

Sonuç: SMA hastası çocukların ebeveynlerin tümünde, kişisel olarak farklılıklar olmakla birlikte, tüm yaşam kalitesi skoru ortalamalarının %50'nin altında olduğu gözlendi. Yaşam kalitesi ile ilişkili fiziksel ve psikolojik tüm skorların etkilendiği görüldü. SMA hastası çocukların tedavi ve takibi sırasında, bu çocukların ebeveynlerinin de destek gereksinimin olduğu görülmektedir. SMA hastası çocukların sağlık ilişkili yaşam kalitesini arttıran girişimlerin ebeveynlerin yaşam kalitesi üzerine etkileri daha geniş çalışmalar ile değerlendirilnmelidir.

Anahtar Kelimeler: Spinal müşküle atrofı, yalam kalitesi, ebeveyn

P-105

ATP1A2 ilişkili epileptik ensefalopati: ilk Türk olgu

İlknur Erol[1], Leman Tekin Orgun[1], Şeyda Beşen[1], Elif Perihan Öncel[1], Atıl Bişgin[2]

[1]Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Dr.Turgut Noyan Araştırma ve Uygulama Merkezi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, Adana
[2]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tibbi Genetik Ana Bilim Dalı, Adana

Amaç: Sinir sisteminde özellikle glial hücrelerde eksprese olan ATP1A2 geni (The alpha-2 subunit) Na+/K+ ATP'azın alpfa-2 subunit üzerinde etkili olarak nöronların normal işlevlerini sürdürmesinde kritik rol oynar. ATP1A2 genindeki mutasyonlar klasik olarak hemiplejik migren ve alternan hemiplejiyle ilişkili olarak bilinse de son yıllarda epileptik ensefalopati (EE) ile de ilişkilendirilmiştir.

Yöntem: Bu yazıda ATP1A2 ilişkili EE'li ilk Türk olgu sunulmuştur.

Bulgular: 5 yaş erkek hasta geç konuşma ve aşırı hareketli olması nedeniyle çocuk psikiyatride takipli iken nöbet geçirme yakınmasıyla başvurdu. Miadında, ikiz eşi olarak doğan hastanın öz-soy geçmişinde özellik yoktu. Fizik ve nörolojik incelemesinde mental geriliği dışında özellik yoktu. EEG'sinde bioelektirik satatus saptanan hastanın metabolik testleri, kromozom analizi ve micro-Array'i normal saptandı. Tüm ekzom analizinde ATP1A2 geninde NM_000702.3 c.1705G>A heterozigot p.D569N varyantı tespit edildi. Annede benzer mutasyon saptanan hastada aile içi değişken penetrans ve ekpresivite ile karekterize otozomal dominant kalıtılan ATP1A2 ilişkili EE tanısı konuldu. Olgu halen çoklu antiepileptik tedavisi ile nöbetleri kısmen kontrol altında izlenmektedir.

Sonuç: ATP1A2 geninin her ne kadar ailesel hemiplejik migren ve alternan hemiplejiyle ilişkili iyi bilinse de sinir sistemi gelişiminde oldukça önemli olduğu, glutamaterjik hipereksitabiliteye yol açarak dirençli nöbetlerin oluşmasında da etken olduğu bildirilmiştir.Olgumuz gibi dirençli epilepsi ve mental gelişim geriliği olan hastaların etyolojisinde ATP1A2 geni ilişkili EE'de düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: ATP1A2 geni, epileptik ensefalopati, epilepsi, mental gerilik

P-106

RMND1 geninde yeni bir mutasyon saptanan kombine oksidatif fosforilasyon defekti 11: Literatürdeki ikinci Türk olgu

Leman Tekin Orgun[1], İlknur Erol[1], Şeyda Beşen[1], Elif Perihan Öncel[1], Atıl Bişgin[2]

[1]Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Dr.Turgut Noyan Araştırma ve Uygulama Merkezi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, Adana
[2]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tibbi Genetik Ana Bilim Dalı, Adana

Amaç: RMND1(Required for Meiotic Nuclear Division protein 1) geni mitokondrial ribozomun stabilizasyonunda rol almakta olup mutasyonları kombine oksidatif fosforilasyon defekti 11'e (COFD11) yol açmaktadır. Klinik seyir ılımlı gelişim geriliği, hipotoni, işitme kaybından laktik asidoz ile birlikte ağır infantil ensefalopatiye kadar değişken olup fatal seyirli olgular da bildirilmiştir. Literatürde bildirilen olgu sayısı oldukça az olup bildiğimiz kadarıyla bugüne kadar ülkemizden tek bir olgu bildirilmiştir.

Yöntem: Ülkemizden ikinci RMND1 ilişkili COFD11 olgusu sunulmuştur.

Bulgular: 5 yaş erkek olgu nöbet geçirmesi nedeniyle başvurdu. Öyküsünden kuzen evliliğinden, miadında zor doğum öyküsü ile doğduğu, konjenital işitme kaybı olduğu, hiperaktivite ve gelişim geriliği nedeniyle izlendiği, kuzenlerinde ve erkek kardeşinde de işitme kaybı ve gelişimsel gerilik olduğu öğrenildi. Fizik incelemesinde çevre ile iletişiminin olmadığı, spastiste bulguları olduğu görüldü. Laktat yüksekliği dışında metabolik testleri normaldi. EEG'sinde aktif multifokal epileptik bozukluk, beyin MRG'sinde bilateral lentiform nukleuslarda simetrik sinyal artımı saptandı. MRSPECT'i normaldi. Kromozom analizi ve micro-Array'i normal olan hastanın WES analizinde RMND1geninde daha önce bildirilmemiş yeni bir homozigot mutasyon saptandı(NM_017909.4 c791T>A homozigot p. V264E). Benzer kliniği olan kardeşinde de aynı mutasyon saptandı. Anne ve babanın ise taşıyıcı olduğu görüldü.

Sonuç: İşitme kaybı, dirençli epilepsi, gelişme geriliği, laktat yüksekliği nedeniyle kliniğimizde izlenerek RMND1geninde yeni bir mutasyonu saptadığımız olgumuz literatürdeki COFD11 tanılı ikinci Türk olgudur.

Anahtar Kelimeler: RMND1 geni mitokondrial hastalık, kombine oksidatif fosforilasyon defekti 11'e, laktik asidoz, ensefalopati, epilepsi

P-107

Nadir bir genetik nörodejeneratif hastalık: pontoserebellar hipoplazi tip 10

Leyla Çakmak Esen[1], Emek Uyur Yalçın[1], Derya Güder[1], Hamza Özer[2], Nilüfer Eldeş Hacıfazlıoğlu[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği,İstanbul
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji, İstanbul

Amaç: Pontoserebellar hipoplazi (PCH) nadir ve heterojen bir nörodejeneratif hastalıklar grubudur. Farklı genetik nedenleri ve klinik özellikleri olan 15 tip PCH tanımlanmıştır.

Yöntem: PCH tanısı klinik, nöroradyolojik ve genetik test sonuçları ile konulur. Bu olgu sunumunda CLP1 homozigot gen mutasyonu saptanan ve PCH Tip 10 tanısı alan iki kardeş hasta sunulmuştur.

Bulgular: Anne baba arasında akrabalık olan 1.5 yaşında erkek hasta baş tutamama, konuşma geriliği ve nöbet geçirme yakınmaları ile Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Nörolojisi polikliniğine başvurdu. Sistemik ve nörolojik bakılarında mikrosefali, hipotoni, fasiyal dismorfizm ve dil geriliği tespit edildi. Kraniyal Magnetik Rezonans Görüntüleme incelemesinde korpus kallozumda hipoplazi ve frontoparietal bölgede subaraknoid genişleme saptandı. 8 yaşında iken WES (Whole Exom Sequencing) incelemesinde CLP1 geninde c.419G>A (p.Arg140His) homozigot mutasyon saptandı. Baş tutamama ve oturamama yakınmaları olan 10 aylık erkek kardeşinde de CLP1 geninde aynı homozigot mutasyon saptandı. Her iki kardeşe de PCH Tip 10 tanısı konuldu.

Sonuç: PCH Tip 10'da diğer PCH tiplerine göre görüntüleme bulgularında pontoserebellar hipoplazi daha ılımlıdır. Bu vakada olduğu gibi pontoserebellar hipoplazisi olmayan olgular da literatürde tanımlanmıştır. PCH'nin halen etkin bir tedavisi bulunmamaktadır. PCH tanısı alan hastaların ailelerine genetik danışmanlık verilmesi, bu ailelerin sağlıklı çocuk sahibi olabilmeleri açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Pontoserebellar hipoplazi, CLP-1 mutasyonu, nörodejeneratif hastalık

P-108

Pediatrik Nörokutanöz Sendromlar ve Epilepsi

Manolya Panpallı[1], Didem Ardıçlı[1], Ayşe Seçil Ekşioğlu[2], Deniz Yılmaz[1], Nesrin Ceylan[1], Aydan Değerliyurt[1], A. Neşe Çıtak Kurt[1]

[1]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Ankara
[2]Ankara Şehir Hastanesi, Radyoloji Kliniği, Ankara

Amaç: Cilt bulguları nedeniyle "fakomatozlar" olarak da adlandırılan nörokütanöz sendromlar (NKS), esas olarak cildi ve santral sinir sistemini etkileyen klinik ve genetik olarak oldukça heterojen bir hastalık grubudur. Etkilenen bireylerde değişen sıklıkta epilepsi, zihinsel yetersizlik, otizm, dikkat eksikliği, davranış bozukluğu gibi çok çeşitli nörolojik ve psikiyatrik sorunlar görülebilir. Çalışmamızda sık görülen NKS'lerin epilepsi ile olan ilişkisi ve elektroensefalografi (EEG) özellikleri değerlendirilmiştir.

Yöntem: Kliniğimizde 2019-2021 yılları arasında nörofibromatozis tip 1 ve tip 2 (NF-1, NF-2), tüberoskleroz (TSC), Sturge-Weber sendromu (SWS) ve inkontinentia pigmenti (İP) tanılı 117 hastanın kayıtları retrospektif olarak incelendi. Hastaların demografik ve klinik özellikleri, epilepsi tipi, EEG ve nöroradyolojik bulguları değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya 60'ı kız (%51.3) ve 57'si erkek (%48.7) olmak üzere toplam 117 hasta alındı. Hastaların yaş ortalaması 8.7±5.5 yıldı (7 ay-19 yaş). Hastaların %58'i (n=68) NF-1, %34'ü (n=40) TSC, %4'ü (n=5) SWS, %3'ü NF-2 (n=3) ve %1'i (n=1) İP idi. Toplam 37 hastada (%32) epilepsi eşlik etmekte olup bunların %51'i (n=19) ilaca dirençli epilepsi idi. Epilepsi bulunan hastaların 29'u TSC, 3'ü NF tip-1, 3'ü SWS, 1'i inkontinentia pigmenti, 1'i de NF tip-2 tanılı idi. Hastalardan 16'sı monoterapi, 21'i politerapi alıyordu.

Sonuç: Nörokutanöz sendromlarda değişen sıklıkta görülen ve bir kısmı ilaca dirençli olan epileptik nöbetlerin varlığı hastaların yönetiminde zorlayıcı olabilir.

Anahtar Kelimeler: epilepsi, nöbet, nörokutanöz hastalıklar

P-109

Geçici splenial lezyonla ilişkili hafif ensefalopati (MERS): Olgu sunumu

Manolya Panpallı[1], Rohat Öztepeli[1], Sevinç Keskin Keçecioğlu[1], Ayşe Özdemir Gökçe[2], Esra Gürkaş[1]

[1]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Ankara
[2]Ankara Şehir Hastanesi, Radyoloji Kliniği, Ankara

Amaç: Geçici splenial lezyonla ilişkili hafif ensefalopati/ensefalit (mild encephalopathy/encephalitis with reversible splenial lesion [MERS]), manyetik rezonans görüntülemede (MRG) korpus kallozum spleniumda geri dönüşümlü lezyon ile hafif şiddette ensefalopati ile karakterize nadir bir kliniko-radyolojik sendromdur. Etyolojisinde viral, bakteriyel enfeksiyonlar, hipoglisemi, hiponatemi gibi metabolik bozukluklar, nöbet, antiepileptik kullanımı, ilaç ve toksik nedenler yer alır.

Yöntem: Burada 7 yaşında ateş yüksekliği, baş ağrısı ve bilinç değişikliği ile başvuran, MRG bulguları ile geçici splenial lezyonla ilişkili hafif ensefalopati (MERS) tanısı konulan bir olgu sunulmuştur.

Bulgular: 7 yaşında kız hasta ateş yüksekliği, sağ göz çevresi ve frontal bölgesinde baş ağrısı şikayeti ile başvurdu. Antibiyoterapiye yanıt vermeyen hastanın kusması, kısa süreli bilinç kaybı ve ardından uykuya eğilimi olması nedeni ile hastanemize yönlendirilmişti. Muayenesinde sözel uyarı ile uyandırılabiliyor fakat sonra tekrar uyumaya devam ediyordu. Lateralizan bir bulgusu yoktu. Yapılan tetkiklerinde CRP yüksekliği, serum sodyum düşüklüğü (Na: ????) mevcuttu. Kranial MRG'de korpus kallosum spleniumda difüzyon kısıtlılığı da gösteren, T2 ve flair görüntülerde nodüler hiperintens lezyonu saptandı. MERS tanısı koyulan hastanın klinik bulguları 48-72 saat içinde tamamen düzeldi.

Sonuç: MERS, iyi klinik seyir gösteren bir akut ensefalopati durumudur. Çocuklar, çok geniş bir nörolojik semptom yelpazesi ile başvurabilirler. Bilinç değişikliği ila başvuran hastalarda görüntüleme bulguları geçici splenial lezyon açısından değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: ensefalopati, çocuk, splenial lezyon

P-110

Herpes simpleks virüs ensefaliti sonrasında gelişen anti-NMDA reseptör ensefaliti: 2 olgu sunumu

Manolya Panpallı[1], Sevinç Keskin Keçecioğlu[1], Hülya Kayılıoğlu[2], Deniz Yılmaz[1], Ayşegül Neşe Çıtak Kurt[1]

[1]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Ankara
[2]Muğla Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Muğla

Amaç: Anti-N-metil-D-aspartat (NMDA) reseptör ensefaliti akut veya subakut seyir gösterebilen; nöbet, bilinç ve davranış değişikliği, psikiyatrik semptomlar ve hareket bozukluğuyla karakterize en sık otoantikor aracılı ensefalittir. Herpes simpleks ensefalitini takiben anti-NMDA reseptör antikorlarının üretiminin tetiklenebileceği ve anti-NMDA ensefalitinin klinik olarak ortaya çıkabileceği bildirilmiştir.

Yöntem: Herpes simpleks virüs ensefaliti sonrasında gelişen anti-NMDA reseptör ensefaliti olan iki olgu değerlendirildi.

Bulgular: Olgu 1:Daha önce sağlıklı 17 aylık kız hasta febril konvülziyon nedeniyle hastanemize başvurdu. Nörolojik muayenesinde afazi dışında özellik yoktu. Hastanın genel durumunun bozulması, uykuya meyil ve sağ hemiparezisi gelişmesi üzerine yapılan lomber ponksiyonda (LP) BOS HSV tip-1 PCR ve NMDA reseptör antikor pozitifliği saptandı. Hasta pulse metil prednizolon (mpz) ve intravenöz immün globülin (IVIG) tedavileri ile tamamen düzeldi. Olgu 2:Öncesinde sağlıklı olan 13 aylık erkek hasta ilk sol kolda atım sonrasında ağızda yalanma ve dilini sağa itme şeklinde afebril konvülsiyonla başvurdu. Muayenesinde oromotor diskinezi sonrasında bilinç değişikliği olması üzerine yapılan LP BOS HSV tip-1 PCR ve NMDA reseptör antikor pozitifliği saptandı. Hasta pulse mpz ve IVIG tedavileri verildi, klinik iyileşme gözlendi.

Sonuç: Bilinç değişikliği ile değerlendirilen, ön planda ensefalit düşünülen hastalarda BOS viral ve NMDA reseptör antikor panelleri önem arz etmektedir. Ensefalit etyolojisi saptanıp uygun tedavisi zaman kaybetmeden yapıldığında iyi sonuçlar doğuran ağır bir klinik tablodur.

Anahtar Kelimeler: anti-NMDA, ensefalit, herpes simpleks

P-111

Nadir bir birliktelik; Psödotümör serebri-Çölyak hastalığı

Manolya Panpallı[1], Mehmet Gündüzalp[1], Şamil Hızlı[2], Özge Dedeoğlu[1], Ayşegül Neşe Çıtak Kurt[1]

[1]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Ankara
[2]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği, Ankara

Amaç: Çölyak hastalığı genetik olarak yatkın bireylerde glutene karşı kalıcı gastrointestinal sistem duyarlılığı ile karakterize immün aracılı bir hastalıktır. Gastrointestinal sistem dışında pek çok sistemi etkileyerek farklı klinik bulgular görülebilir. Santral sinir sistemi bulguları olarak da en çok epilepsi, dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu, ataksi, baş ağrısı, nöropati ve davranış bozukluğu bildirilmekle birlikte psödotümör serebri ise çölyak hastalarında çok az olguda bildirilmiştir.

Yöntem: Psödotümör serebri-Çölyak hastalığı birlikteliği olan olgu değerlendirildi.

Bulgular: 7 yaşında kız hasta 3 aydır devam eden, 3-4 gün arayla tekrarlayan frontal bölgede sıkıştırıcı tarzda, ışık ve ses ile artan baş ağrısı ile başvurdu. Hastamızın özgeçmişinde 2 yaşinda çölyak tanisi aldığı ve 5 yıldır da çölyak diyeti ile beslendiği öğrenildi ve fizik muayenesinde özellik yoktu. Göz dibi muayenesi normaldi. Hastamıza L/P yapıldı, BOS basıncı 27 cm H2O ölçülmesi üzerine diazomid başlandı.

Sonuç: Çölyak hastalığı ve psödotümör serebri nadir bir birliktelik olup psödotümör serebrinin çölyak hastalığının farklı sistemik bir bulgusu olabileceği hatırda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Psödotümör serebri, Çölyak hastalığı

P-112

Çocuk Nöroloji Polikliniğinde Manyetik Rezonans Görüntüleme İstenen Çocukların Ebeveynlerinin Manyetik Rezonans Görüntüleme Hakkındaki Bilgi ve Algı Düzeyleri

Mehmet Gündüzalp[1], Didem Ardıçlı[1], Ayşegül Neşe Çıtak Kurt[1], Deniz Yılmaz[1]

[1]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği

Amaç: Manyetik Rezonans Görüntüleme(MRG) günümüzde teşhis amacı ile en sık kullanılan yöntemlerdendir. Ailelerin MRG hakkındaki bilgileri çoğu zaman bilimsel temellere dayanmamaktadır. Bu çalışmanın amacı anne ve babaların MRG hakkındaki bilgilerini ve algılarını ortaya koymaktır.

Yöntem: Çalışmaya MRG tetkiki istenen hastaların anne-babalarından gönüllü olanlar dahil edildi. Katılımcılara yaş, eğitim ve gelir düzeyi gibi sosyodemografik özellikler ile bilgi ve algı düzeyini içeren iki bölümden oluşan bir anket uygulandı.

Bulgular: Çalışmaya toplam 449 hasta dahil edildi. Hastaların 237'si kız (%52.8), 212'si erkekti (%47.2). Hastaların yaş ortalaması 9.1±5.4 (1ay-18 yaş) idi. En sık MRG istenme endikasyonları baş ağrısı (n=164, %36.5), epilepsi/nöbet (n=78, %17.4) ve gelişim geriliği (n=46, %10.2) idi. Hastaların %82'sinin ilk MRG çekimi olduğu öğrenildi. Ebeveynlerin %60'ı MRG çekimi sırasında çocuğunun radyasyona maruz kalacağını, %17'si MRG'nin hastalığı tedavi edici olduğunu ve %10'u MRG'nin sadece tümör varlığını gösterdiğini belirtti. MRG çekiminin zor olacağına inanan ebeveyn sayısı 5 yaş altı çocuğu olan grupta daha fazla saptandı. MRG'nin çocuğu için gereksiz bir tetkik olduğunu düşünenlerin oranı ise %3.6 idi.

Sonuç: Bu çalışma ebeveynlerin bir kısmının MRG tetkikinde radyasyon kullanıldığı, tedavi edici olduğu gibi doğru olmayan bilgi ve inanışları olduğunu; ailelerin MRG hakkında bilgilendirilmesi ve bilinçlendirilmesi ile var olan yanlış algı ve bilgilerin giderilmesi gerekliliğini ortaya koymuştur.

Anahtar Kelimeler: beyin MRG, anket, ebeveyn bilgi düzeyi

P-113

Konusmada Gerilik Sikayeti ile Başvuran Bir Mannosidosis Olgusu

Mehmet İbrahim Turan[1]

[1]Gaziantep Üniversitesi Tıp fakültesi Çocuk Nöroloji BD

Amaç: Konusmada gerilim sikayeti ile gelen 22 aylik kız hasta kaba yüz görünümü nedeniyle tetkik edildi

Yöntem: Hastanin fizik muayenesinde kaba yüz görünümü dışında ek bir anormallik saptanmadi. Hastanin organomegalisi yoktu, Boy 25 p , kilo 25-50 p arasinda idi.

Bulgular: Hastanin çekilen kranial magnetik rezonans görüntülenmesinde belirgin perivaskuler genişleme alanları görüldü.Hasta kaba yuz görünümü ile birlikte değerlendirilince depo hastaliklari yönünden tetkik edilmesi planlandı.

Sonuç: Hastanin yapılan tetkikleri sonucunda lökosit alfa mannosidaz duzeyi 0.3 nmol/mg dk olarak saptandı. Hastada MAN2B1 gen analizi yapılarak mannosidosis tanisi konuldu. Hasta metabolizma.bolumune yönlendirilerek enzim tedavisi başlandı. Konuşma da gerilik ile gelen hastalarda kaba yuz görünümü mevcutsa lipid depo hastalıkları yönünden değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Konuşma geriliği, Depo hastalıkları

P-114

Geç Tanı Almış Bir Tüberküloz Menenjit Olgusu

Mehmet ibrahim Turan[1], Hasan Kılıç[1]

[1]Gaziantep üniversitesi tıp fakültesi çocuk nöroloji BD

Amaç: 14 yas kiz hasta bas ağrısı ve kusma sikayeti ile başvurdu.

Yöntem: Hastanin anemnezinde 3 ay önce benzer şikayetler ile gittigi baska bir merkezde klinik olarak menenjit suphesi ile yatırılıp 21 gun tedavi aldığı şikayetlerinin kisa bir süre düzeldigi ve sonrasinda siddetlenerek tekrar başladığı öğrenildi. Yatırılarak tekrar tedavi gördüğü şikayetleri gerilemeyince ve genel durumu kötüleşince tarafımıza gönderildiği öğrenildi.

Bulgular: Hastanin yapılan fizik muayenesinde genel durumu kötü, dengesini saglayamadigi belirlendi. Hastada tek tarafli servikal LAP mevcuttu. Ayrica sol gozde disa bakış paralizisi mevcuttu. Hastanin çekilen beyin MRG de lateral ventrikullerde genişleme ve bazal sisternalarda belirgin kontrastlanma izlendi. Hastanin yapilan LP sin de renk ksantokromik olup protein duzeyi hafif yuksekti. BOS glikozu normal sınırda belirlenmesine ragmen hastanin klinik bulguları tüberküloz menenjit ile uyumlu oldugu icin anti tüberküloz tedavi başlandı. Hastanin ARB leri negatif olarak geldi. Hastanin servikal LAP sinden yapılan biyopsi kazeifiye lezyon tbc uyumlu olarak geldi. Hasta nin sikayetleri anti tüberküloz tedavi sonrası hızlıca düzeldi. Bakış paralizisi kayboldu. Hasta ayaktan takip edilmek üzere taburcu edildi.

Sonuç: Menenjit tedavisine ragmen sikayetleri gerilemeyen hastalarda hidrosefali veya LAP mevcutsa etyoloji de tüberküloz mutlaka akilda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Menenjit, Bas ağrısı

P-115

Antenatal Ventrikülomegalisi Olan Çocukların Nörolojik Gelişimsel Değerlendirilmesi

Nazmiye Tüzel Gündüz[1], Meltem Çobanoğlu Direk[2], Khatuna Makharoblidze[2], Asena Ayça Özdemir[3], Mustafa Kömür[2], Çetin Okuyaz[2]

[1]Mersin Toros Devlet Hastanesi-Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
[2]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi-Çocuk Nöroloji
[3]Mersin Üniversitesi Tıp Eğitimi Ana bilim dalı

Amaç: Antenatal dönemde ventrikülomegalisi saptanan çocukların mental ve motor gelişimlerini değerlendirmektir.

Yöntem: Çalışmamızda 03.02.2019-01.01.2020 tarihleri arasında Çocuk Nöroloji Polikliniği'mizde antenatal VM tanılı hastaların dosya ve görüntü kayıtları retrospektif olarak incelendi. Antenatal yapılan USG'de VM'si olan hastaların çekilen fetal MRG'de VM tanısı doğrulanan ve ek anomalisi olmayanlar çalışmaya alındı. Antenatal USG'de VM genişliği hafif, orta ve şiddetli olarak sınıflandırıldı. DGTT II alt test sonuçları ve puanları, mental ve motor indeks puanları hasta ve kontrol grupları arasında karşılaştırıdı.

Bulgular: Çalışmaya 31 vaka ve hasta grubuna sosyodemografik açıdan benzeyen 31 kişilik kontrol grubu alınmıştır. Vaka grubunun yaş ortalaması 44,53±19,48 aydır. DGTT II alt test puanları ve sonuçları, genel test sonucu, mental ve motor indeks puanları kontrol grubuna göre anlamlı olarak geri tespit edildi ($p<0,005$). VM'nin şiddeti arttıkça ince ve motor puanların düştüğü saptandı ($p<0,005$).

Sonuç: Çalışmamız izole fetal VM vakalarında nörogelişimin etkilenebileceğini, VM'nin şiddeti ile motor gelişimin yakın ilişkili olduğunu göstermiştir. Bu nedenle antenatal VM'si olan çocukların nörogelişimsel takibi ve gerekirse desteklenmesi düşünülebilir.

Anahtar Kelimeler: izole ventrikülomegali, nöromotor gelişim, DGTT II

P-116

Çocukluk çağında nadir bir distoni nedeni olarak DYT 6 ve derin beyin stimülasyonu tedavisi

Meral Karadağ[1], Sait Öztürk[2], Serdal Güngör[1]

[1]İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Malatya
[2]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beyin Cerrahisi AD, Elâzığ

Amaç: Distoni sıklıkla bükülme, tekrarlayan hareketler ve/veya anormal postüre yol açan istemsiz devamlı yada aralıklı kas kasılmaları ile karakterize hiperkinetik bir hareket bozukluğudur. Tik bozukluklarından sonra ikinci sırada yer alır. Çocuklarda distoni genellikle sekonderdir ve altta yatan bir nörolojik bozukluğa işaret etmektedir. Primer distoni tedavisinde derin beyin stimülasyonu (DBS) çok önemli invaziv bir tedavidir. Çocuklarda nadir görülen bir hareket bozukluğu olan DYT 6 ilişkili torsiyon distonisi tanısı alan olguda; yine nadir bir tedavi yöntemi olan DBS tedavisini operasyon öncesi ve sonrasındaki bulguları video görselleriyle sunarak erken tedavinin önemini vurgulamayı amaçladık.

Yöntem: Tüm ekzom dizileme analizi

Bulgular: OLGU: Daha önceden bilinen bir sağlık problemi olmayan 12 yaşında erkek olgunun 7 yaşında yürümede zorluk şikâyeti başlamış. Doğumda hipoksi öyküsü yok. Gelişim basamakları normal seyretmiş. Şikayetleri başladıktan sonra L-dopa başta olmak üzere medikal tedaviler, botox uygulaması ve fizik tedavi almış. Nörolojik muayenesinde; omuz kuşağı solda daha belirgin zayıf, skapular kanatlanma mevcut. Yürüme sırasında artan distoni saptandı. Kraniyal görüntüleme normal. TOR1A gen analizi normal olan olgunun tüm ekzom dizileme analizinde THAP1 heterozigot mutasyonu saptandı. Medikal tedaviden fayda görmeyen olguya DBS yapıldı.

Sonuç: Primer distoniler çocuk yaş grubunda nadir hastalıklar arasındadır. Medikal tedaviye yanıt vermeyen jeneralize distoni olgularında DBS tedavisi hastanın yaşam kalitesini arttırmak açısından önemli bir tedavi yöntemidir.

Anahtar Kelimeler: "DYT 6", "Primer distoni", "THAP 1 mutasyonu", "DBS tedavisi"

P-117

Epilepsia parsiyalis kontinüa gelişen dirençli epilepsi olgusunda KCTD7 mutasyonu ilişkili CLN 14

Meral Karadağ[1], Rıdvan Selen[1], Bilge Özgör[1], Serdal Güngör[1], Gözde Sultan Şahinoğlu[2]

[1]İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Malatya
[2]Malatya Çocuk Nöroloji Kliniği, Malatya

Amaç: Progresif Miyoklonik Epilepsiler (PME), miyoklonus, jeneralize epilepsi ve ilerleyici nörolojik bozulma ile karakterize, nadir görülen klinik ve genetik olarak heterojen bir grup hastalıktır. Nöronal seroid-lipofusinozlar (NCL), nörodejeneratif lizozomal depolama bozukluğudur ve PME ayırıcı tanısında düşünülmelidir. KCTD7 (potasyum kanal tetramerizasyonu alan içeren protein 7) dahil olmak üzere KCTD gen ailesinin üyeleri, voltaj kapılı potasyum kanallarında T1 alanına homolog olan bir N-terminal alanı içeren proteinleri kodlar. Bu proteinler hücre membranında potasyum akışını regüle eder.

Yöntem: Genetik analizinde KCTD7 mutasyonu saptanan olgunun cilt biyopsisi yapıldı ve lipofuksin birikimi tespit edildi.

Bulgular: OLGU: Beş buçuk yaşında erkek olgu, 1,5 yaşına kadar nöromotor gelişimi normalken nöbet ve alt ekstremitede daha sık olmak üzere myoklonik atımlar nedeniyle başvurdu. Takibinde nöbetleri dirençli olan olguya politerapi verildi. Olguda tremor, ataksi, hipotoni, myoklonik atımlar ve motor fonksiyonlarında gerileme oldu. Takibinde sağ elinde çok sık olan titreme ve sürekli atma şeklinde hareketler başlaması nedeniyle epilepsi parsiyalis kontünia düşünüldü. Tekrarlayan kraniyal MR görüntüleri normal olarak değerlendirildi. Olguya genetik sonuç ve biyopsi sonrası CLN 14 tanısı konuldu. Çoklu antiepileptiklere rağmen nöbetleri devam eden hastaya ketojenik diyet başlandı. Hasta 1 yıldır nöbetsiz takipte. Diyet ile algısı arttı.

Sonuç: KCTD7 mutasyonu PME'ye neden olmaktadır. Bu mutasyon varlığında lipofuksin birikimini gösterebilmek için cilt biyopsisi yapılması gereklidir.

Anahtar Kelimeler: "Epilepsia parsiyalis kontünia", "KCTD7", "Progresif Miyoklonik Epilepsiler", "CLN 14"

P-118

Çocukluk çağında ensefalitin nadir bir nedeni; Koronavirüs HKU1

Meral Karadağ[1], Rıdvan Selen[1], Bilge Özgör[1], Serdal Güngör[1]

[1]İnönü Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Malatya

Amaç: Virüslerin neden olduğu solunum yolu hastalıkları; çocuklar, yaşlılar ve bağışıklık sistemi baskılanmış kişilerde yüksek mortalite ve morbidite nedenlerinden biridir. En yaygın görülen solunum yolu virüsleri; insan ortopnömovirüs (hRSV), influenza virüs (IV), koronavirüs (CoV) ve insan metapnömovirüs (hMPV) olarak sıralanabilir. Nörolojik hastalıklara da yol açan bu virüslerle ilişkili olarak nöbet, status epileptikus, ensefalit ve ensefalopati gibi durumlar bildirilmiştir.

Yöntem: Hastanın solunum yolu mikroarray sürüntüsünde ve postmortem alınan BOS örneğinde HCoV-HKU 1 etken olarak saptandı.

Bulgular: OLGU: Öncesinde bilinen sağlık problemi olmayan 5 yaşındaki erkek hasta, halsizlik, iştahsızlık, kusma ve baş ağrısı şikayetiyle yatarak takip edilmiş. Tekrarlayan jeneralize tonik klonik nöbetleri ve bilinç değişikliğinin olması nedeniyle kliniğimize sevk edilmiş. Nörolojik muayenesinde bilinci uykuya eğilimli, oryantasyon ve kooperasyonu bozulmuş, hipotonik, bilateral babinski pozitifdi. Solunum düzensizliği gözlendi. Çocuk acilde nöbeti tekrarlayan hasta yoğun bakım servisine yatırıldı. Kraniyal MR görüntülemesinde yaygın sitotoksik ödem ve unkal herniasyon saptandı. Herniasyon olduğu için lomber ponksiyon yapılamadı. Antibiyotik, antiviral, antiepileptik ve antiödem tedavileri başlandı ancak hasta eks oldu.

Sonuç: Viral patojenler olfaktor sinir, periferik sinirler veya hematojen yolu kullanarak SSS'ini istila edebilir. Küçük çocuklarda, HCoV-HKU1 enfeksiyonu febril nöbetle ilişkili bulunmuştur. Mortal seyreden ensefalitin nadir bir nedeni olabilir.

Anahtar Kelimeler: "HCoV-HKU1 enfeksiyonu", "ensefalit"

P-119

TUBB3 ile ilişkili tübülinopatili bir hastada konjenital ayna hareketleri

Mert Altıntaş[1], Nurşah Yeniay Süt[2], Miraç Yıldırım[2], Ömer Bektaş[2], Serap Teber[2]

[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Konjenital ayna hareketi, kontralateral homolog kaslarda istemli aktiviteye eşlik eden istemsiz hareketlerle karakterize, en çok üst ekstremiteleri etkileyen gelişimsel bir hareket bozukluğudur. Genellikle izoledir ancak Kallmann sendromu, Klippel-Feil sendromu, Joubert sendromu, Moebius sendromu, Seckel sendromu, Gorlin sendromu, alfa-distroglikanopati ve serebrovasküler hastalıklar gibi nörolojik/nörogenetik bozukluklarla ilişkili olabilir. Literatürde şu ana kadar konjenital ayna hareketinin eşlik ettiği TUBB3 geni ile ilişkili tübülinopatili iki vaka bildirilmiştir. Burada üst ekstremitelerde ayna hareketleri ile başvuran TUBB3 ile ilişkili tübülinopatili bir olguyu sunuyoruz.

Yöntem: Olgu Sunumu

Bulgular: 6,5 yaşında erkek hasta; edinsel mikrosefali, global gelişim geriliği, dirençli nöbetler, hafif beslenme güçlüğü ve her iki üst ekstremitede ritmik hareketler ile başvurdu. Dört yaşında fokal ve jeneralize nöbetleri başladı ve çeşitli antiepileptik ilaç kombinasyonlarına dirençliydi. Muayenesinde üst ekstremitelerde ayna hareketleri, mikrosefali, gövde hipotonisi, hafif spastisite, hiperrefleksi, bilateral pozitif Babinski işareti ve klonus saptandı. Kraniyal MR'de korpus kallozum disgenezisi, tek taraflı temporal disgri ve sol serebellar hipoplazi saptandı. Kromozom analizi ve dizin temelli karşılaştırmalı genomik hibridizasyon (aCGH) analizi normaldi. Tüm ekzom sekanslamada (WES) TUBB3 geni ekzon 4'te c.956G>T (p.Arg319Leu) heterozigot patojenik bir varyant saptandı.

Sonuç: Global gelişim geriliği ve/veya anormal kortikal gelişimi olan bir çocukta konjenital ayna hareketlerinin görülmesinin TUBB3 ile ilişkili tübülinopati açısından bir ipucu olabileceğini düşünüyoruz.

Anahtar Kelimeler: konjenital ayna hareketi, TUBB3, tübülinopati

P-120

Sekiz Buçuk Sendromu İle Başvuran Nöromiyelitis Optika Olgusu

Merve Öztürk[1], Ömer Karaca[1], Defne Alikılıç[1], Adnan Deniz[1], Mesut Güngör[1], Bülent Kara[1]

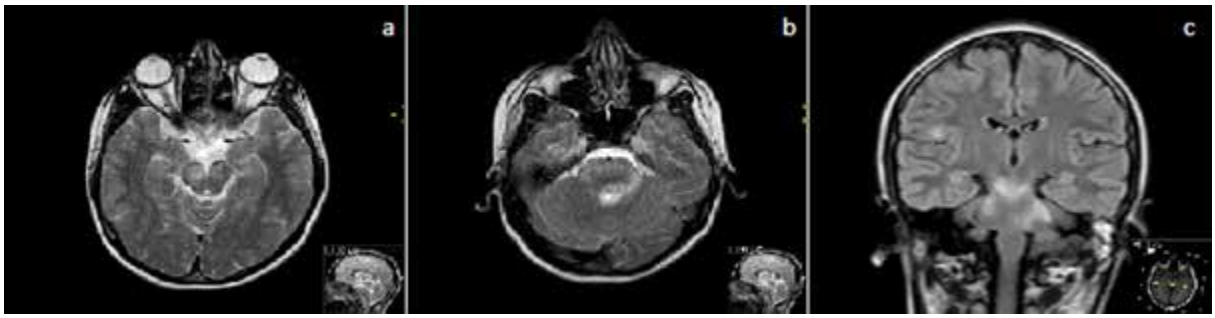
[1]Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: Sekiz buçuk sendromu, 1,5 sendromu (ipsilateral yatay bakış felci ve internükleer oftalmopleji) ile ipsilateral 7. kraniyal sinir tutulumunun kombinasyonu olarak tanımlanmıştır. Sıklıkla multiple skleroz, beyin sapı vasküler hastalıkları ve arteriovenöz malformasyon sonucu geliştiği bilinmektedir. Burada, 8,5 sendromu ile başvurup nöromiyelitis optika (NMO) tanısı alan kız hasta sunulmuştur.

Yöntem: Anti-NMO antikor pozitifliği olan ve 8,5 sendromu kliniğiyle başvuran hastanın öyküsü; muayene, nörogörüntüleme ve laboratuar bulguları incelenerek kaydedildi.

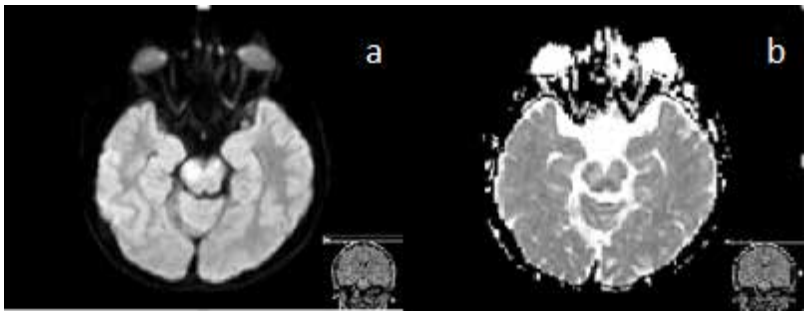
Bulgular: Bir haftadır kusma, ataksi ve çift görmesi başlayan 12 yaşındaki hastanın bilateral sola bakışı, sol gözde sağa bakış kısıtlılığı, solda santral fasiyal paralizisi ve ataksik yürüyüşü mevcuttu. Beyin omurilik sıvısında anormallik saptanmadı. Manyetik rezonans görüntülemede, mezensefalon, pons, sol orta serebellar pedinkülde, sağ parietal bölgede subkortikal alanda ve periakuaduktal bölgede T2 sinyal artışı, aynı bölgede difüzyon ağırlıklı sekansta ADC karşılığı bulunmayan kısıtlılık ve spinal kordda silik T2 sinyal artışı izlendi. Yüksek doz metilprednizolon sonrasında ataksisi gerileyen ve göz hareketleri normale dönen hasta 2 mg/kg/gün prednizolon tedavisiyle taburcu edildi. Serumda anti-MOG negatif, anti- NMO pozitif saptandı. Rituksimab tedavisi altında izlemi devam ediyor.

Sekiz buçuk sendromlu hastada MRG bulguları



1a: T2-ağırlıklı aksiyel görüntüde beyin sapında iki yanlı hiperintensite, b: T2-ağırlıklı aksiyel görüntüde sol serebellar pedinkülde hiperintensite, c: Koronal FLAIR görüntüde sağ paryetal subkortikal bölgede ve beyin sapında hiperintensite

Sekiz buçuk sendromlu hastada difüzyon görüntüleme



Difüzyon ağırlıklı incelemede beyin sapında difüzyon kısıtlılığı, b: ADC sekansta beyin sapında hızlı difüzyon

Sonuç: Pons tutulumuna bağlı gelişen 8,5 sendromunun etiyolojisinde demyelinizan hastalıklar ve tümörler sıklıkla yer almasına rağmen literatürde anti-NMO pozitifliği bulunan hasta bildirilmemiştir. NMO'nun erken ve doğru teşhisi için beyin sapı belirtilerinin tanınması önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Nöromiyelitis optika, oftalmopleji, sekiz buçuk sendromu

P-121

PARK2 Gen Mutasyonuna Bağlı İki Farklı Fenotip: Paroksizmal Egzersize Bağlı Diskinezi ve Fluktuasyon Gösteren Diskinetik Serebral Hareket Bozukluğu

Merve Öztürk[1], Ömer Karaca[1], Defne Alikılıç[1], Adnan Deniz[1], Mesut Güngör[1], Bülent Kara[1]

[1]Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: Parkin proteinini kodlayan PARK2 genindeki mutasyonlar, nadir görülen juvenil Parkinsonizm hastalığına neden olur. Klinik olarak değişken bir fenotipe sahiptir. Burada, PARK2 gen mutasyonu saptanan iki olguda, farklı iki fenotipin sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: PARK2 gen mutasyonu saptanan 2 olgunun öykü, klinik bulguları ve tedaviye yanıtları incelenmiştir.

Bulgular: Olgu 1: 16 yaş kız hasta, 4 yıldır uykudan uyandıktan sonra belirginleşen, egzersizle artan, gün içinde değişkenlik gösteren yürüme güçlüğü, hareketlerde yavaşlamayla başvurdu. Yürümeye başladıktan bir süre sonra ayaklarda gelişen distoni nedeniyle yürümesinin belirgin olarak bozulduğu görüldü. Beyin ve spinal manyetik rezonans görüntülemesi normaldi. PARK2 genini içeren 6q26 kromozom bölgesinde delesyon saptandı. Düşük dozda levodopa/benserazid tedavisiyle belirgin iyileşme sağlandı. Olgu 2: Yedi yaş erkek hasta 1 yaşında farkedilen kaslarda sertlik ve yürümede gecikmeyle başvurdu. Yürüme bozukluğunun gün içinde akşama doğru daha kötüleştiği, bazı günler/haftalar yardımsız yürüyebilir hale gelebildiği görüldü. Beyin MR incelemesi normaldi. PARK2 geninde patojenik mutasyon saptandı. Düşük doz levodopa tedavisinden belirgin yarar görmemekle birlikte, doz aşamalı olarak arttırıldığında klinik yarar görüldü.

Sonuç: Olgularımız PARK2 genindeki mutasyonların klasik juvenil Parkinsonizm dışında çok farklı klinik fenotiplerle ortaya çıkabildiğini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: PARK2, JUVENİL PARKİNSON, DİSKİNEZİ

P-122

Karbamazepin tedavisi ile nöbetleri kontrol altına alınan KCNQ2 ensefalopati olgusu

Merve Yavuz[1], Ünsal Yılmaz[1], Hilal Kırkgöz[1], İpek İbiş[1], Pakize Karaoğlu[1], Aycan Ünalp[1]

[1]Dr.behçet Uz Çocuk Sağlığı Ve Cerrahisi Hastanesi

Amaç: Bu olgumuzla tedaviye dirençli nöbetleri olan bebeklerde EEG jeneralize epileptik bozuklukla uyumlu olsa da KCNQ2 ensefalopatisinin de nedenlerden biri olabileceğinin göz önünde bulundurulması ve ilaç seçiminin buna göre yapılması gerektiğine dikkat çekmek istedik.

Yöntem: .

Bulgular: 44 günlük erkek hasta nöbet sıklığında artış nedeniyle başvurdu. Postnatal birinci haftada başlayan epileptik nöbetleri nedeniyle dış merkezde değerlendirildiği, EEG sinde burst supresyon paterni saptandığı, beyin MR' nin normal olduğu, nöbetleri için levetiresetam ve fenobarbital tedavisi aldığı öğrenildi. Nöbetleri günde 40 defa yaklaşık 20 sn süren sabit bakma bilateral tonik kasılma şeklindeydi. EEG sinde burst supresyon paterni, modifiye hipsaritmi görüldü. Metabolik tetkikleri normaldi. Erken infantil epilepsi paneli gönderildi. Tedavisine topiramat ve B6 eklendi. Nöbetlerinin devam etmesi üzerine steroid başlandı. Steroid azaltılırken nöbetlerinin tekrar etmesi üzerine ACTH başlandı. ACTH ile huzursuzluğu olması üzerine yerine vigabatrin başlandı. İzlemde fokal başlangıçlı motor (tonik klonik) nöbetleri olması üzerine tedavisine karbamazepin eklendi ve nöbetleri kontrol altına alındı. Erken infantil epilepsi panelinde KCNQ2 geninde c.638G>A (p.Arg213Gln) heterozigot mutasyon saptandı.

Sonuç: KCNQ2'nin bazı patojenik varyantları kendi kendini sınırlayan familyal neonatal epilepsinin tersine ciddi neonatal epileptik ensefalopatiye neden olur. Yaşamın ilk haftalarından itibaren anormal nörolojik bulgular ve tedaviye dirençli nöbetler görülür. Klinik olarak KCNQ2 patojenik varyantları sodyum kanallarını etkileyen antiepileptik ilaçlara en iyi yanıtı verir.

Anahtar Kelimeler: ensefalopati, hipsaritmi, karbamazepin

P-123

Nadir Görülen Bir Ensefalopati: NESCAV Sendromu

Meryem Hilal Altaş[1], Didem Ardıçlı[1], Ahmet Cevdet Ceylan[2], Ayşegül Neşe Çıtak Kurt[1]

[1]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Ankara
[2]Ankara Şehir Hastanesi Tıbbi Genetik Kliniği, Ankara

Amaç: İnfantil spazm, erken çocukluk döneminde ciddi gelişimsel bozukluğa neden olan, klinikte epileptik spazm ve elektroensefalografide (EEG) hipsaritmi paterni ile karakterize epileptik ensefalopatidir.

Yöntem: Global gelişme geriliği ve infantil spazm ile izlenen bir olgu sunulmuştur.

Bulgular: Aralarında akrabalık bulunmayan sağlıklı anne-babadan doğan 6 aylık kız bebek, nöbet ve göz takibinin olmaması nedeni ile polikliniğe getirildi. Nörolojik muayenesinde mikrosefali, başını dik tutamama, göz takibinin olmaması, aksiyel hipotoni, kortikal fisting, alt ekstremitelerde spastisite artışı, ayaklarında iktiyozis saptandı. İşitme testi, göz muayenesi ve metabolik tetkikleri normaldi. Manyetik rezonans görüntülemede (MRG) bilateral ventrikül posteriorunda hiperintensite saptandı. EEG'de hipsaritmisi olan, infantil spazm ile izlenen hastanın tüm ekzon analizinde saptanan KIF1A (NM_004321.7) geninde 296C>T (rs387906799) heterozigot mutasyon sonucu Nescav (nörodejenerasyon, spastisite, serebellar atrofi, kortikal görme bozukluğu) sendromu ile ilişkilendirildi.

Sonuç: Nescav sendromu, otozomal dominant kalıtım ile aktarılan, KIF1A geninde mutasyon sonucu bebeklik veya erken çocukluk döneminde değişken klinik bulgular ile karakterize oldukça nadir görülen nörodejeneratif bir hastalıktır. Literatürde nöromotor gelişim geriliği, alt ekstremitelerde ilerleyici spastisite, optik atrofi, nöbet, disotonomi, ataksi, distoni, konuşma gecikmesi, öğrenme güçlüğü, davranış bozuklukları ve MRG' de santral sinir sisteminde ilerleyici serebellar atrofi ve korpus kallosumda incelme nedeni ile araştırılan hastalarda bildirilmiştir. Global gelişme geriliği ve infantil spazm ile izlenen olgularda ayırıcı tanıda göz önünde bulundurulması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: nescav sendromu, infantil spazm

P-124

İki Fokal Kortikal Displazi, Dirençli Epilepsi Hastası Ve İki Farklı Genetik Mutasyon: {DEPDC5} Ve {CNTNAP2}

Mine Çiğdem Şenoğlu[1], Hakan Erçelebi[1], Mutluay Arslan[1], Deniz Torun[2], Bülent Ünay[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Eğitim Araştırma Hastanesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Kortikal gelişimsel malformasyonlar (KGM) genetik, enfeksiyöz, vasküler ve metabolik nedenlere bağlı olarak ortaya çıkabilir. Nöbetler, KGM'u olan hastaların başvuru anında ya da takibinde ortaya çıkan temel bulgulardan biridir. Bu yazı Fokal kortikal displazi ve dirençli epilepsi hastalarında etyolojiyi değerlendirirken, genetik incelemede DEPDC5 ve CNTNAP2 gen mutasyonlarına dikkat çekmek için yazılmıştır.

Yöntem: DEPDC5 ve CNTNAP2 gen mutasyonu olan iki vaka bildirildi.

Bulgular: Nöromotor gelişme geriliği olan, dirençli epilepsi tanısı ile takip edilen 12 yaşında kız ve 16 yaşında erkek hastanın, etyolojik değerlendirilmesi için yapılan beyin MRG' de Fokal Kortikal Displazisi saptandı. Genetik WES incelemelerde DEPDC5 (dep domain-containing protein 5) geni heterozigot frameshift delesyon ve CNTNAP2 (contactin-associted protein-like 2) homozigot mutasyon saptandı. DEPDC5 geni heterozigot mutasyonları; Otozomal Dominant Değişken Fokal Odaklı Ailesel Epilepsi Hastalığına sebep olmaktadır. CNTNAP2 geni; Otozomal Resesif Kortikal Displazi Fokal Epilepsi Sendromuna neden olmaktadır.

Sonuç: Fokal kortikal displazi ve dirençli epilepsi hastalarında DEPDC5 ve CNTNAP2 gen mutasyonları akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: "fokal kortikal displazi", "dirençli epilepsi", "DEPDC5 gen mutasyonu", "CNTNAP2 gen mutasyonu"

P-125

COL6A gen mutasyonu ile ilişkili konjenital myasteni sendromu

Müge Ayanoğlu[1], Olcay Güngör[2], Ayşe Tosun[1]

[1]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Aydın
[2]Pamukkale Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Denizli

Amaç: Myasteni nöromusküler kavşak hastalıklarının prototip hastalığıdır. Güçsüzlük, tipik olarak kasları kullanmakla artar. En sık formu otoimmun myastenia gravistir. Konjenital myasteni ise nöromuskuler kavşağın presinaptik, sinaptik bazal lamina ve postsinaptik komponentlerine ait genetik mutasyonlar sonucu oluşur.

Yöntem: 14 yaş kız olgu, 6 ay önce başlayan kol ve bacaklarda güçsüzlük yakınması ile başvurdu. Nörolojik muayenede kraniyal sinirler intakt, kas gücü proksimal kaslarda 3/5, distal kaslarda ise 4-5/5 olarak saptandı. Ancak bir noktaya bakması istendiğinde ve kas gücü muayenesi yapılırken oküler ve ekstiremite kaslarının yorulduğu göze çarptı. Diğer nörolojik muayene bulguları normaldi. Asetil-kolin reseptör antikoru negatif saptandı. Yapılan sinir iletim çalışmaları ve iğne elektromiyografi normal sınırlarda idi. Ancak repetetif sinir stimülasyonu esnasında dekrementer yanıt gözlendi. Nöromusküler hastalıklara yönelik genetik panel istendi. Bilinen konjenital myasteni genlerinde mutasyon saptanmazken, COL6A2 geninde c.125G>A (p.Gly418Arg) muhtemel patojenik mutasyon saptandı. Prodistigmine dramatik yanıt alındı. Aileden genetik analiz ve fibroblast doku kültüründe fonksiyonel çalışma yapılması planlandı.

Bulgular: COL6 ile ilişkili genler çoğunlukla Ulrich konjenital musküler distrofi ve Bethlem myopatisi gibi çoğunlukla kas ile ilişkili patolojilerde karşımıza çıkar. Ancak COL6'nın nöromusküler kavşağın yapısal ve fonksiyonel integrasyonunda önemli olduğu, asetilkolin reseptörünün kümelenmesi ve sinaptik gen ekspresyonunu düzenlediği in vitro olarak gösterilmiştir.

Sonuç: COL6A2 gen mutasyonu ile ilişkili ilk myastenik sendrom olgusu olduğunu düşünüyoruz.

Anahtar Kelimeler: COL6A2 gen mutasyonu, konjenital myastenik sendrom, nöromusküler kavşak

P-126

Nörolojik bulgularla birlikte olan konjenital methemoglobinemi: Nadir bir olgu.

Müjgan Arslan[1], Veysel Atilla Ayyıldız[2], Kübra Boztepe[3], Halil Özbaş[4]

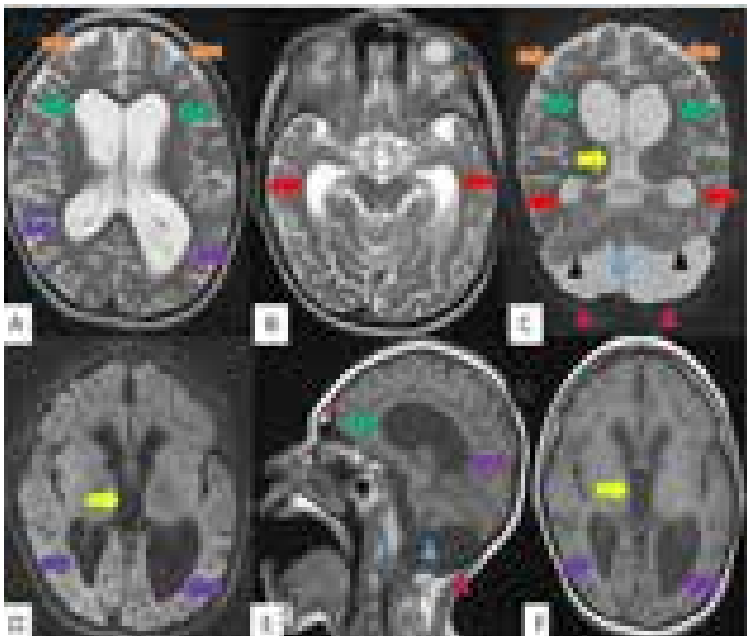
[11]Süleyman Demirel Üniversitesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Isparta.
[22]Süleyman Demirel Üniversitesi, Radyoloji Ana Bilim Dalı, Isparta.
[33]Süleyman Demirel Üniversitesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Isparta.
[44]Süleyman Demirel Üniversitesi, Genetik Ana Bilim Dalı, Isparta.

Amaç: Tip II konjenital methemoglobinemi, otozomal resesif geçiş gösteren, CYB5R3 genindeki mutasyonlar sonrasında oluşan, nadir, hafif siyanoz ve mental retardasyon, mikrosefali, jeneralize distoni, hareket bozuklukları gibi ciddi nörolojik bulgularla seyreden bir hastalıktır. Tip I'de sadece eritrositlerde NADH sitokrom b5 redüktaz enzimi eksikliği görülürken, Tip II'de tüm dokular etkilenir; methemoglobin, hemoglobine indirgenemez, hipoksi oluşur.

Yöntem: Olgu sunumu.

Bulgular: 9 yaşında kız hasta, solunum sıkıntısı, ekstremitelerde daha belirgin olan istemsiz hareketlerde artış şikayeti ile başvurdu. Birinci derece akraba olan, sağlıklı anne babadan normal gebelik sürecinden sonra doğmuştu. Aile öyküsünde özellik yoktu. İlk 6 ay gelişimi normal iken gelişim basamaklarında yavaşlama ve gerileme başlamış. İlk bir yılda mikrosefali gelişmiş. Başvurudan önceki yılda psikomotor gerilik belirginleşmiş, opistotonus atakları ve koreoatetoik hareketleri artmıştı. Sık ağlaması ve ajitasyonu vardı. Sadece basit sesler çıkarıyordu ve tanıdık yüzlere gülümsüyordu. Gövde hipotonisi ve ekstremite hipertonisi mevcuttu. Pnömoni tanısı ile yatırıldığı dönemde O2 tedavisine yanıtsız periferik siyanozun görülmesi, methemoglobin düzeyinin %17 saptanması, nörolojik bulguların eşlik etmesi üzerine yapılan genetik analizde CYB5R3 geninde homozigot mutasyon saptandı ve konjenital tip II methemoglobinemi tanısı aldı. Kraniyal görüntülemede, serebral atrofi ve ventriküllerde dilatasyon saptandı. Askorbik asit ve riboflavin tedavisi başlandı.

MRI görüntüsü



Kan gazı örneği



Sonuç: Hastalık, epilepsi sendromları ve lökodistrofi ile giden hastalıkları taklit edebilir; ayrıcı tanıda mutlaka hatırlanmalı, genetik danışmanlık verilmelidir.

Anahtar Kelimeler: tip II, konjenital methemoglobinemi, nörolojik bulgu, Çocuk

P-127

COVID-19 enfeksiyonu ile ilişkili serebral venöz sinüs trombozu: Vaka sunumu.

Müjgan Arslan[1], Veysel Atilla Ayyıldız[2], Kübra Boztepe[3], Mustafa Akçam[4]

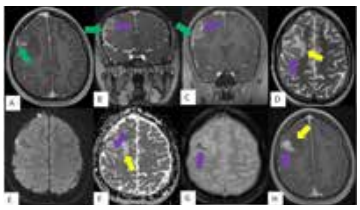
[1]Süleyman Demirel Üniversitesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Isparta.
[2]Süleyman Demirel Üniversitesi, Radyoloji Ana Bilim Dalı, Isparta.
[3]Süleyman Demirel Üniversitesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Isparta.
[4]Süleyman Demirel Üniversitesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Isparta.

Amaç: COVID-19 enfeksiyonu sırasında, hiperkoagülabilite artışı sebebi ile trombotik komplikasyonlar sık görülür. Serebral venöz sinüs trombozu (SVST); baş ağrısı, nöbet, fokal nörolojik bulgularla presente olan, ciddi sonuçlara sebep olabilen, iskemik inmenin nadir nedenlerindendir. COVID-19 enfeksiyonu ile ilişkili SVST vakamızı sunmak istedik.

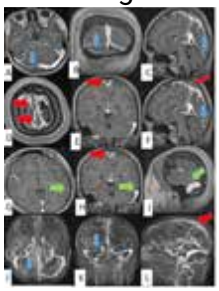
Yöntem: Olgu sunumu.

Bulgular: 15 yaşında kız hasta, baş ağrısı ve bilinç değişikliği şikayeti ile başvurdu. Baş ağrısı, başvurudan 3 gün önce başlamış, bulantı ve kusma da eşlik etmiş; sabit bakma ve gözlerin sola kayması şeklinde, saniyeler süren nöbet geçirmişti. Öz ve soy geçmişinde özellik yoktu. Başvurudan 10 gün önce ateş şikayeti ile hastaneye başvurmuş, antipiretik önerilmişti. Fizik muayenede; sol üst ve alt ekstremitede kas gücü 4/5 idi, solda derin tendon refleksleri canlı idi. Ense sertliği vardı ve göz dibinde papil stazı görüldü. Kraniyal görüntülemede, sağ transvers sinüste, süperior sagittal sinüste lümen içi trombüsle uyumlu dolum defektleri izlendi. Laboratuvar değerlendirmesinde; fibrinojen, D-dimer, CRP'nin artmış olduğu görüldü. Tromboz tetkikleri normaldi. COVID-19 IgM ve IgG antikorları pozitif saptandı. Bos basıncı yüksekti, direkt bakıda özellik yoktu. Diazomid ve antikoagülan tedavisi başlandı, ancak klinik iyileşme olmaması üzerine topiramat tedavisi de eklendi.

MRG görüntüsü



MR venografi



Sonuç: SVST, COVID-19 enfeksiyonu sırasında görülen, nadir nörolojik komplikasyonlardandır. Çok farklı bulgularla presente olabilir. Klinik şüphe halinde tanı, görüntüleme ile desteklenmeli, antikoagülan tedavi başlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: COVID-19, enfeksiyon, serebral venöz sinüs trombozu.

P-128

Mental Motor Retardasyonun Nadir Bir Nedeni: Primrose Sendromu

Nargiz Aliyeva[1], Sema Bozkaya Yılmaz[1], Taha Reşid Özdemir[3], Nihal Olgaç Dündar[2], Pınar Gençpınar[2]

[1]SBU Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi
[2]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi, Çocuk Nöroloji BD
[3]SBU Tepecik Eğitim ve Araştırma hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi

Amaç: Primrose sendromu, makrosefali, hipotoni, gelişim geriliği, anlamlı konuşma gecikmesi ile mental gerlik, davranış sorunları, tipik yüz görünümü, radyografik özellikleri ve bozulmuş glukoz metabolizması ile karakterizedir. Primrose sendromunda beyin mrg'de korpus kallozum agenezi/disgenezi, hafif serebral atrofi ve gecikmiş miyelinasyon buzuklukları tanımlanmıştır (1). Sıklığı çok nadir olan sendromun günümüze kadar tüm dünyada yaklaşık 60 vakada saptandığı literatürde bildirilmiştir (2).

Yöntem: .

Bulgular: Motor ve mental gelişim basamaklarında gerilik nedeniyle kliniğimizce takip edilen 11 yaş erkek olgunun prenatal öyküsünde özellik yoktu. Miadında c/s yol ile doğan hastanın dismorfik bulguları ve hidrosefalisi saptandı. İzleminde 5 yaşında sol kol ve sol bacakta kasılma şeklinde nöbetler izlendi. Levetirasetam tedavisi başlandı. Çekilen kranial mrg'sinde: korpus kallozumun parsiyel agenezisi, lateral ventiküller buna ilişkin birbirinden ayrık görünümde olması saptandı. DNA mikroarray analizinde 3q13.13q13.33 bölgesinde yaklaşık 11141 kb büyüklüğünde zbtb20 geninin dozaj dengesizliğini de olan, 46 omım geni içeren kayıp tespit edilmiştir. Bu gen primrose syndrome (omım:259050) kliniğinden sorumlu tutulmaktadır.

Sonuç: Dismorfik bulguları, nöromotor geriliği ve eşlik eden korpus kallozum agenezisi olan olgularda primrose sendromu da ayırıcı tanıda akılda tutulması gereken hastalıklardan biridir. Biz sunduğumuz bu vaka ile benzer klinik tablo ile prezente olan hastaların tanısının konmasında microarray analizinin önemini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: korpus kallozum agenezisi, motor mental gerilik, primrose sendromu, dna mikroarray analiz

P-129

ERKEN VE AĞIR BAŞLANGIÇLI BİR SUBAKUT SKLEROZAN PANENSEFALİT OLGUSU

Nazlı Balcan Karaca[1], Salih Akbaş[1], Ercan Demir[1], Ayşe Serdaroğlu[1], Kıvılcım Gücüyener[1]

[1]Gazi Üniversitesi

Amaç: Subakut sklerozan panensefalit (SSPE), santral sinir siteminde kızamık enfeksiyonuna bağlı oluşan mortal nörodejeneratif hastalıktır. Kızamık 15 ay öncesi geçirenlerde SSPE riski artmaktadır. Burada, 3 aylıkken kızamık geçiren ve SSPE'nin bulguları erken başlayan olgu sunulmaktadır.

Yöntem: OLGU: 31 aylık erkek hastada düşme sonrası yürümede bozulma ve kollarda atım başlıyor. Miyokloni ve nöbet ekleniyor. Tedaviye rağmen kötüleşerek; konuşamama ve stuporla başvurdu. Öyküsünde üç aylıkken; kızamık tanısı aldığı öğrenildi. Muayede, bilinci kapalı, DTR artmış, kas gücü 3/5di. Miyoklonileri mevcuttu. Yürümesi ve konuşması yoktu. Laboratuvar incelemelerinde BOS proteini 29mg/dl, şeker 54 mg/dl (kan:96mg/dl), oligoklonal band pozitif tip3, IgG indeksi 6.40 mg/dl, kızamık IgG >230 U/ml idi. Serum kızamık IgG pozitif, IgM negatifti. Elektroensefalogramı ağır serebral disfonksiyon, jeneralize paroksizmal bozuklukla uyumluydu(Şekil-1). Klinik ve laboratuvarla SSPE tanısı konuldu.

Bulgular: TARTIŞMA: SSPE akut-subakut-kronik süreçte ilerleyerek mortaliteyle sonuçlanır. Başlangıçta, davranışsal değişiklikler olur. Myoklonileri vardır. İzlemde nöbet, distonik postür, ataksi, koma oluşabilir. Hastamızda başlangıçta myokloni ve ataksik yürüyüş mevcuttu. Takibinde yürümesini ve konuşmasını kaybetmişti. Klinik olarak, SSPE düşünülen hastalarda tanı, BOS'ta kızamık antikorları ve EEG bulgularıyla konulur. Hastamızda, kızamık geçirme yaşının küçük olması, kızamık ile SSPE bulgularının belirme süresinin kısa olması, klinik bulguların ani ve ağır olması nedeni ile atipik seyir mevcuttu.

Sonuç: SSPE'nin erken ve ağır nörolojik bulgularla başlayabileceği vurgulanmaktadır.

Anahtar Kelimeler: subakut sklerozan panensefalit, miyokloni, nöbet

P-130

Kas biyopsisi incelemesi ile glikojen depo hastalığı tanısı alan hastaların retrospektif olarak değerlendirilmesi

Neslihan Bilgin[1], Beril Talim[2], Ayşegül Tokatlı[3], Hasan Özen[4], Haluk Topaloğlu[5], Göknur Haliloğlu[1]

[1]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara
[2]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Patoloji Ünitesi, Ankara
[3]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma ve Beslenme Bilim Dalı, Ankara
[4]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Ankara
[5]Yeditepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: Kas biyopsisi yapılarak glikojen depo hastalığı tanısı alan hastaları değerlendirmek

Yöntem: Hastanemizde 2001-2020 yılları arasında kas biyopsisi incelemesi ile tanı alan 43 hastanın verileri retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Hastaların 22'si kız, 21'i erkek olup, bulguların ortanca başlama yaşı 21 (0-204) aydır. Tanı dağılımı; Pompe hastalığı (n= 31), McArdle hastalığı (n= 7), poliglukozan birikimi ile giden miyopati (n= 5) idi. Pompe hastalığı grubunda, bulgular en sık hipotoni ile ortanca 3 ayda (0 – 108) başlamıştı. Verilerine ulaşılabilen hastaların 11'inde proksimal kas güçsüzlüğü, 13'ünde hipertrofik kardiomiyopati vardı. Ortanca kreatin kinaz (CK) düzeyi 902 IU/L (N≤ 170 IU/L) idi. Biyopsilerde 24 hastada (%77,4) bulgular yaygın ve şiddetliydi. 5 hastada (%16,1) ise fokal olarak normal alanlar gözlendi. McArdle hastalarının bulguları en sık çabuk yorulma, ağrı ve krampla ortanca 120 ayda (72–204) başlamıştı. Ortanca serum CK düzeyi 1557 IU/L saptandı. Biyopsilerde fokal ve hafif bulgular görülüp, tanı miyofosforilaz ile negatif boyanma ile konuldu. Poliglukozan birikimi ile giden miyopati hastalarının bulguları ortanca 60 ayda (4-132), güçsüzlükle başlamıştı. Hastaların serum CK değerleri normaldi. Hastaların 4'ünde şiddetli poliglukozan birikimi varken, bir hastada fokal hafif bulgular, diyastaza kısmen dirençli birikim gözlendi.

Sonuç: Enzimatik ve/veya moleküler genetik incelemelerin erişimi ve kullanımı artmakla birlikte, tanı ve ayırıcı tanı aşamasında kas biyopsisi incelemesi önemini korumaktadır.

Anahtar Kelimeler: Kas biyopsisi, Glikojen depo hastalığı

P-131

TİP 2 FUKOLİZASYON DEFEKTİ OLAN KONJENİTAL GLİKOLİZASYON DEFEKTLİ BİR OLGU VE FUK GENİNDE YENİ BİR PATOJENİK VARYANT

Nezir Özgün[1], Yavuz Şahin[2]

[1]İstinye üniversitesi Tıp Fakültesi
[2]Genoks Genetik Laboratuvarı

Amaç: Giriş: Konjenital glikolizasyon defektleri (KGD) ağırlıkla nörolojik sistemi tutan multisistemik nadir kalıtsal hastalık grubudur. Glikolizasyonun yapıldığı hücre organeline göre N- ve O-glikolizasyon tipleri vardır. Fukolizasyon, birçok enzimin görev aldığı bir N-glikolizasyon şeklidir. Bugüne kadar α-1,6-fukosiltransferazı ve fukokinaz enzimlerini kodlayan genlerdeki mutasyonlara bağlı sırasıyla Tip1 ve Tip2 fukolizasyon defektleri tanımlanmıştır. Bu yazıda hipotoni, gelişme geriliği ve görememe ile başvuran ve daha önce sadece iki hastada tanımlanmış yeni bir mutasyona sahip Tip2 Fukolizasyon defektli hasta sunulacaktır.

Yöntem: Metot: Hasta yurtdışından geldiği ve zamanı olmadığı için, hipotoni etyolojisine yönelik tetkik algoritmalarına uyulmadan direkt olarak Whole Exome Sequencing (WES) istendi.

Bulgular: Bulgular: WES sonucunda 16. Kromozom üzerinde yer alan FUK geni NM_145059 transkriptine göre homozigot c.993_1011del (p.E335Hfs*55) frameshift varyantı yeni bir mutasyon saptandı. Hastamız daha önce bildirilen iki hastadan daha hafif kliniğe sahipti.

Sonuç: Sonuç: Özellikle nörolojik bulguları ön planda olan multisistemik tutulumlu hastalarda, klinik bulgular bilinen diğer hastalıklar ile açıklanamıyorsa KGD mutlaka akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: Tip2 Fukolizasyon Defekti, Konjenital Glikolizasyon Defekti, Hipotoni, Gelişim Geriliği

P-132

MIS-C nedeni ile takipli çocuk hastaların demografik, klinik özellikleri ve EEG bulgularının değerlendirilmesi

Nihal Yıldız[2], Pınar Özkan Kart[2], Zeynep Gökçe Gayretli Aydın[1], Tülay Kamaşak[2], Elif Acar Arslan[2], Osman Yeşilbaş[3], Gülnur Esenülkü[2], Sevim Şahin[2], Embiya Dilber[4], Ali Cansu[2]

[1]Karadeniz Teknik Üniversitesi Farabi Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı
[2]Karadeniz Teknik Üniversitesi Farabi Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[3]Karadeniz Teknik Üniversitesi Farabi Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı
[4]Karadeniz Teknik Üniversitesi Farabi Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

Amaç: Çocuklarda multisistem inflamatuar sendrom (MIS-C), COVID-19 pandemisi sonucu ortaya çıkmış ve birçok farklı semptoma neden olduğu bildirilmiştir (1,2). Bu çalışmada, MIS-C tanısı ile takipli pediatrik hastaların nörolojik semptom ve bulgularının yanı sıra elektroansefalografi (EEG) bulgularının da değerlendirilmesi amaçlandı.

Yöntem: Çalışmaya Mart 2020 tarihinden günümüze kadar MIS-C tanısı almış olan 1 ay-18 yaş arası çocuklar dahil edildi. Hastaların demografik özellikleri, başvuru semptomları, ve takip esnasında çekilen EEG bulguları kaydedildi.

Bulgular: Çalışmaya yaş ortalaması 108 (6-205) ay olan, 31 (%60,2) erkek toplam 51 hasta dahil edildi. MIS-C şiddetine göre sınıflandırıldı (n:26 (%51) hafif, n:22 (%43) orta, n:3 (%6) ağır). Nörolojik semptomlarla 27 (%52,9) hasta başvurdu. Geliş şikayetleri tablo-1 de gösterilmiştir. Tüm hastalara EEG kaydı uyku ve uyanıklık olmak üzere yapıldı. EEG anormalliği 7 (%13,7) hastada (n:2 jeneralize, n:5 fokal paroksizmal aktivite) saptandı. Anormal EEG saptanan hastalara görüntüleme ve altı hafta sonrasında kontrol EEG çekimi yapıldı. Sadece 1 hastada EEG de jeneralize epileptiform karakterde aktivitenin devam ettiği görüldü, ancak hastanın kraniyal manyetik rezonans görüntülemesi normal, nörolojik defisiti yoktu. Bu 7 hastadan 4'ü asemptomatik, 3'ünde baş ağrısı yakınması mevcuttu.

MIS-C hastalarının başvuru şikayetleri

Başvuru anındaki şikayet	Hafif MIS-C	Orta MIS-C	Ağır MIS-C	Toplam Hasta
Nöbet	-	-	-	-
Ateş	24(%92,3)	20(%90,9)	3(%100)	47 (%92,2)
Yorgunluk	8(%30,8)	5(%22,7)	-	13(%25,5)
Sinirlilik	4(%15,4)	1(%4,5)	2(%66,7)	7(%13,7)
Konuşma Bozukluğu	-	-	-	-
İdrar/Gaita Kaçırma	1(%3,8)	1(%4,5)	-	2(%3,9)
Baş Ağrısı	9(%34,6)	3(%13,6)	-	12(%23,5)
Baş Dönmesi	1(%3,8)	-	1(%33,3)	2(%2,9)
Meningismus	1(%3,8)	-	-	1(%2)
Kraniyal Sinir Tutulumu	-	-	-	-
Ensefalopati	-	-	-	-
Değişken Mental Durum	-	1(%4,5)	-	1(%2)
Beyin Ödemi	-	-	-	-
Tat Kaybı	-	-	-	-
Koku Kaybı	1(%3,8)	-	-	1(%2)
Eklem Ağrısı	-	2(%9,1)	-	2(%3,9)
Kas Ağrısı	4(%15,4)	2(%9,1)	-	6(%11,8)
Hipotoni/Güçsüzlük	2(%7,7)	3(%13,6)	-	5(%9,8)

Periferik Nöropati	-	1(%4,5)	-	1(%2)
Serebrovaskuler Hastalıklar (İnfarkt, Kanama)	-	-	-	-
Çift görme/papil ödem	-	-	-	-
Intrakraniyal Hipertansiyon	1(%3,8)	-	-	1(%2)
İshal	9(% 34,6)	7(%31,8)	-	16(%31,4)
Öksürük	3(%11,5)	3(%13,6)	1(%33,3)	7(%13,7)
Burun Akıntısı	1(%3,8)	-	-	1(%2)
Hapşırık	-	-	-	-
Boğaz Ağrısı	3(%11,5)	3(%13,6)	-	6(%11,8)
Bulantı Kusma	15(%57,7)	16(%72,7)	-	31(%60,8)
Deri Döküntüsü	15(%57,7)	15 (%68,2)	1(%33,3)	31(%60,8)
Şiş Dudak/Göz	7(%26,9)	4(%18,2)	-	11(%21,6)
Çilek Dil	2(%7,7)	3(%13,6)	-	5(%9,8)
Lenfadenopati	2(%7,7)	5 (%22,7)	1(%33,3)	8 (%15,7)
Konjonktivit	12(%46,2)	8(%36,4)	2 (%66,7)	22(%43,1)
Hırçınlık	3(%11,5)	1(%4,5)	-	4(%7,8)
Saldırganlık	2(%7,7)	-	1(%33,3)	3(%5,9)
Kişilik Değişikliği	-	-	1(%33,3)	1(%2)
İçe kapanma	2(%7,7)	-	1(%33,3)	3(%5,9)

Sonuç: MIS-C nörolojik tutulumları değişkendir. Biz bu çalışmada COVID-19 ve MIS-C sendromunun nörolojik bulgularını vurguladık. Asemptomatik hastalarda dahi EEG bozukluğu hastalığın erken döneminde görülebilmektedir.

Anahtar Kelimeler: MIS-C, nörolojik tutulum, EEG

P-133

Geçici Hemiparezi Etiyolojisinde MIS-C

Nihal Yıldız[1], Zeynep Gökçe Gayretli Aydin[2], Beril Dilber[3], Osman Yeşilbaş[4]

[1]Karadeniz Teknik Üniversitesi Farabi Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[2]Karadeniz Teknik Üniversitesi Farabi Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı
[3]Kanuni Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[4]Karadeniz Teknik Üniversitesi Farabi Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

Amaç: Pandemiyle birlikte tanımlanan çocuklarda multisistem inflamatuar sendrom (MIS-C) birçok sistemi etkilemekte ve hastaların %6 ila %58'inde nörolojik tutulum bildirilmiştir. Burada intrakranial patoloji olmadan hemiparezinin eşlik ettiği olgu paylaşılmaktadır

Yöntem: On bir yaş kız hasta, uykudan uyandıran baş ağrısı ile acil servise başvurdu.

Bulgular: Beyin tomografisinde patoloji yoktu. Dış merkezde frontal bölgede şiddetli ve analjeziklere rağmen devam eden baş ağrısı nedeniyle COVID-19 testi yapıldı ve dört gün sonra pozitif raporlandı. Tarafımıza kusma, konjonktivit, ekstremitelerde makülopapüler döküntü ile başvuran hastanın sol üst ve alt ekstremitede güçsüzlük ve nörolojik defisit saptandı. Derin tendon refleksleri simetrik ve normoaktif idi. Ekstremitelerde ağrı, kızarıklık, şişlik yoktu. Duyu muayenesi ve optik diski içeren oftalmolojik muayenesi normaldi. Laboratuvar parametrelerinde alanin transaminaz (ALT) 279 U/L (0-55), aspartat transaminaz (AST) 290U/L (5-34) idi. Serum elektrolit, koagülasyon faktörleri ve hemogram sonuçları normaldi. Akut faz reaktanları; C- reaktif protein 36 mg/L (0-5), prokalsitonin 0.58 µg/L (<0.5), ferritin 510.52 µg/L (4.63-204), D-dimer 1595 mg/L (0-275), fibrinogen 175 mg/dL (180-350) idi. Hemiparezi etiyolojisi için çekilen kranial manyetik rezonans görüntülemesi, difüzyon kesitler dahil normaldi. Olgunun hemiparezisi takibinin dördüncü gününde kendiliğinden geriledi.

Sonuç: MIS-C çocuklarda çeşitli nörolojik semptomlarla karşımıza çıkmaktadır. Klinik şiddeti değişkenlik göstermektedir. İntrakraniyal bulgu olmadan geçici hemiparezi MIS-C olgularında görülebilir.

Anahtar Kelimeler: MIS-C, nörolojik tutulum, geçici hemiparezi

P-134

Yeni Bir ELP2 mutasyonu: Nöbet, Sterotipik Davranış, Nistagmus ile seyreden olgu

Nihal Yıldız[1], Pınar Özkan Kart[1], Alperhan Çepi[2], Gülnur Esenülkü[1], Elif Acar Arslan[1], Tülay Kamaşak[1], Sevim Şahin[1], Ali Cansu[1]

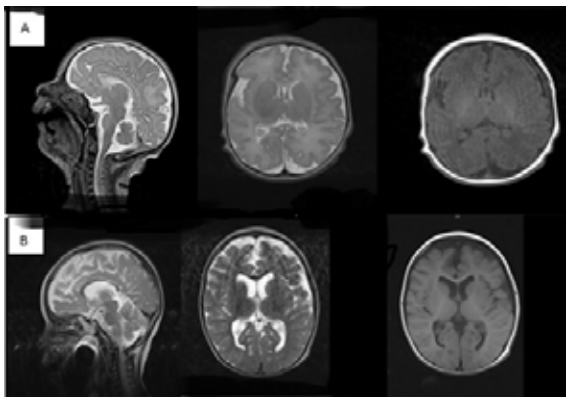
[1]Karadeniz Teknik Üniversitesi Farabi Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[2]Karadeniz Teknik Üniversitesi Farabi Hastanesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı

Amaç: Elongator asetiltransferaz komplex (ELP) 6 subünitten oluşan bir multiproteindir. Subünit 2 geninde oluşan mutasyonun mental retardasyona neden olur. Genellikle vakalar geç çocukluk ve erişkin dönemde tanı almaktadır. ELP4 varyasyonunda elektroansefalografide (EEG) sentrotemporal keskin dalganın eşlik ettiği rolandik epilepsi, ELP2 varyasonunda ise nöbetin eşlik etmediği bir olguda, posteriorda zemin yavaşlaması bildirilmiştir. Burada süt çocukluğu döneminde mutasyon saptanan, klinikte nistagmus ve nöbetin eşlik ettiği ilk olgu sunuldu.

Yöntem: 25 aylık kız olgu, miadında sezeryanla mekonyum aspirasyonuyla doğdu, nörogelişimsel takibe alındı.

Bulgular: Üç aylıkken uykuda morarmayla başvuran hastanın EEG'sinde temporal bölgede epileptik deşarj saptanması üzerine, fenobarbital tedavisi başlandı. Sendromik yüz görünümü, mikrosefali, ışık-obje takibi zayıf, belirgin nistagmusu olan olgunun derin tendon refleksi hipoaktif ve nöromotor gelişim geriliği mevcuttu. Yenidoğan dönemindeki beyin manyetik rezonans görüntülemesi (MRG) normal iken, 4 aylıkken tekrarlanan MRG'de korpus kallozum atrofik, periventriküler beyaz cevherde gliozis saptandı (Şekil1). Etiyolojiye yönelik yapılan ekokardiografi, batın ultrasonografisi, tam kan sayımı, biyokimya parametreleri ve metabolik tarama testleri normaldi. Bu bulgularla olguya tüm ekzom dizileme (WES) analizi yapıldı. WES homozigot NM_001242879.3'e göre: ELP2 geninde c.1175G>A (p.R392Q) tanımlandı.

Şekil-1



A. Olgunun yenidoğan döneminde çekilen MRG, normal olarak rapor edildi. B. Olgunun 4 aylıkken çekilen MRG: Korpus kallozum atrofisi, genişlemiş lateral ventrikül, periventriküler beyaz cevherde şüpheli gliozis alanları.

Sonuç: ELP2 gen mutasyon varyasyonları nadir görülmektedir. Bu olgu, yeni mutasyona sahip bildirilen ilk vakadır. Süt çocukluğu döneminde nöromotor gelişim geriliği, nistagmus ve EEG anormalliği varlığında ELP2 gen mutasyonu akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: ELP2 gen mutasyonu, nistagmus, gelişme geriliği, nöbet, epilepsi

P-135

Antiepileptik ilaçların monoterapide etkili ve etkin kullanımı: Tek merkezli prospektif çalışma

Nihal Yıldız[1], Pınar Özkan Kart[1], Tülay Kamaşak[1], Elif Acar Arslan[1], Gülnur Esenülkü[1], Sevim Şahin[1], Ali Cansu[1]

[1]Karadeniz Teknik Üniversitesi Farabi Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Epilepsili hastalar için tedavinin amacı, minimum yan etki ile etkin ve etkili dozda ilaç kullanımıyla nöbet özgürlüğüne ulaşmaktır. Merkezimizde takipli hastaların tedaviye uyumunu ve tedavinin etkinliğini incelemek için bu çalışmayı yaptık.

Yöntem: Ağustos 2015-2021 tarihleri arasında epilepsi tanısıyla takipli 0-18 yaş arası çocuklar alındı. Demografik özellikleri, takip süreleri, nöbet tipleri, kullanılan ilaç/ilaçlar, ilaç başlangıcı ve sonrasında nöbet sıklığı, tedaviye uyumu, ilaç yan etkisi, ilacın dozu ve varsa ilacı neden önerilenden farklı dozda kullandığı kayıt edildi.

Bulgular: Çalışmaya 240(%54,9) erkek, 437 hasta alındı. Hastaların %30,7'si 5 yıl ve üzerinde takipliyken, 40(%12,1)'ında fokal, 291(%87,9)'inde jeneralize nöbet vardı. En sık kullanılan antiepileptikler levetirasetam(%46), valproik asit(%30), karbamazepin(%11) ve luminaletten(%7) idi. Hastaların ilacı etkili dozda kullanmamasının sık nedenleri takibe gelmeme, kilo alımı, ilaç kullanımını anlamama, nöbet olmadığı için tedaviye uymama, ilacı unutma, rapor/reçete olmadığı için ilacı almamaktı. Karbamazepin tedavisi alan bir hastada ağır deri döküntüsü gelişirken, 3 hastada tedavinin 2. gününde ataksi gelişti. Politerapi ve monoterapi alan hastalarda tedaviye uyum açısından fark saptanmadı. İlaç kesimi sonrası 72(%16,5) hastanın elektroensefalografisi patolojikken, 12(%2,7)'sinde nöbetlerde tekrarlama/artış görüldü.

Sonuç: Epilepsi hem aileler hem de çocuklar için adaptasyon gerektirir. Ailelerin takiplerine düzenli gelmesi, antinöbet ilacı başlanmadan önce ve takipleri esnasında oluşabilecek yan etkiler nedeni ile aileye detaylı bilgi verilmesi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Epilepsi, monoterapi, antiepileptik ilaç, yan etki

P-136

Serebral hipoksi sonrası dirençli status distonikus ile seyreden olgu

Nihal Yıldız[1], Elif Acar Arslan[1], Osman Yeşilbaş[2], Pınar Özkan Kart[1], Tülay Kamaşak[1], Sevim Şahin[1], Ali Cansu[1]

[1]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[2]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

Amaç: Serebral hipoksi sonrası hareket bozuklukları sık görülür. Distoni uzun süreli ve tekrarlayıcı, istemsiz kasılmalarla kendini gösterir. Status distonikus, nadir görülen ancak yaşamı tehdit eden bir hareket bozukluğu acilidir. Burada hipoksi sonrası dirençli distonik reaksiyonu olan bir olgunun tedavi yönetimini paylaşmayı amaçladık.

Yöntem: Futbol oynarken ani kardiyak arrest sonucu 12 kez defibrilasyon yapılan 16 yaş erkek olgu bir saatlik canlandırma sonrası tarafımıza sevk edildi.

Bulgular: Kranial manyetik rezonans görüntülemesinde bazal ganglionlarda hipoksik etkilenim ve subkortikal beyaz cevherde akut infarktla uyumlu alanlar izlendi. Kademeli midazolam infüzyonu azaltılan hastanın jeneralize distonik kasılmalarına eşlik eden fokal farkındalığın olmadığı kasılmaları, nöbetten ayırt edilememesi üzerine, yoğun bakım birimince fenitoin, levetirasetam tedavisi başlandı (Olgunun video görüntüleri mevcuttur). Ancak aralıklarla başlanan klonazepam, pirasetam, clobazam, diazepam ve baklofen tedavisine rağmen distonik reaksiyonlar dirençli devam etti. Test dozunda intratekal baklofen denenmesine rağmen hastanın tedaviden fayda görmemesi üzerine tetrabenazin, levodopa, triheksifenidil başlandı. Tetrabenazin ve levodopadan fayda görmeyen hastanın triheksifenidil dozu tedricen arttırıldı. Distonik kasılmaları en çok triheksifenidilden fayda gördü. Yedi aylık takip ardından olgunun distonik reaksiyonu bulunmamak, destekle yürümekte ve hafif spastisitesi mevcuttur.

Sonuç: Distonik reaksiyon hayat kalitesini önemli derecede etkilemektedir. Bazal ganglion hasarı sonrası erken ve etkin tedavi sonucu hareket bozuklukları önlenebilir.

Anahtar Kelimeler: Dirençli distoni, serebral hipoksi, triheksifenidil, Bazal ganglion hasarı

P-137

Febril konvülziyon geçiren çocuklarda serum D vitamini düzeyleri ve diğer laboratuvar bulgularıyla ilişkisi

Gülnur Esenülkü[1], Nihal Yıldız[1], Sevim Şahin[1]

[1]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi

Amaç: Febril konvülziyon (FK), çocuklardaki en sık nöbetler olduğu için patogenezine yönelik çalışmalar devam etmektedir. Bu hastalarda, kalsiyum (Ca) metabolizmasının etkilenmiş olabileceğine ilişkin veriler bildirilmektedir. İmmun modulatuar etkileriyle patogenezde rolü olabileceği düşünüldüğünden, D vitaminin bu hastalardaki laboratuar bulgularıyla olası ilişkisinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: FK ile başvuran hastalar basit (n=22), komplike FK (n=23) gruplarına ayrıldı. Benzer yaş ve cinsiyet dağılımına sahip kontrol grubu (n=25) ile karşılaştırıldı. Gruplarda, serum D vitamini, Ca, P, AST, kreatinin, GFR, albumin, kan gazı, iyonize Ca, laktat ve hemogram değerleri karşılaştırıldı.

Bulgular: Komplike FK grubunda Ca ve MCHC düzeyi kontrol grubuna göre düşük (p=0.004, p=0.014)), albumin düzeyi basit FK grubuna göre düşüktü (p=0.003). D vitamin düzeyleri, gruplar arasında anlamlı fark göstermedi. Nöbeti 5 dk'dan uzun sürenlerde, iyonize Ca düzeyi düşüktü (p=0.049). Gün içinde nöbeti tekrarlayanlarda, albumin düzeyi daha düşük (p=0.008), kan pH'sı daha yüksekti (p=0.02). Anlamlı fark gösteren değerlerin korelasyon analizi; Ca düzeyi ile iyonize Ca, eritrosit sayısı ve albumin arasında, anlamlı ve kuvvetli pozitif korelasyon gösterdi. MCHC değerleri, Hb ve MCH ile kuvvetli pozitif; RDW, trombosit ve plateletkrit ile kuvvetli negatif korelasyon göstermekteydi.

Sonuç: FK hastalarında Ca ve hemogram ilişkili anlamlı farklar bulunsa da, buna D vitamin düzeylerinin anlamlı etkisi saptanmamıştır.

Anahtar Kelimeler: febril konvülziyon, D vitamini, kalsiyum

P-138

Olgu Sunumu: NGLY1 Mutasyonuna Bağlı Konjenital Deglikolikolizasyon Defekti (CDDG)

Nuriye Ayça Gül[1], Emek Uyur Yalçın[1], Bilgihan Bıkmazer[1], Sümeyra Oğuz[2], Nilüfer Eldes Hacıfazlıoğlu[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi Tıbbi Genetik Kliniği

Amaç: Amaç: Konjenital deglikolizasyon defektleri (CDDG), lipitlerin ve proteinlerin anormal glikolizasyonu sonucu birçok organ ve sistemi etkileyen genetik ve klinik olarak heterojen bir hastalıklar grubudur. 150'den fazla tipi tanımlanmıştır. N-glikanaz 1 (NGLY1), N-glikozillenmis proteinlerin proteozom aracılığı ile deglikozilasyondan sorumlu olan bir enzimdir. Bu enzimi kodlayan NGLY1 gen mutasyonları nörolojik, gastrointestinal, hematolojik ve endokrin sistemleri etkiler. Ayrıca işitme kaybına, hipolakrimi ve alakrimiye neden olabilirler.

Yöntem: Yöntem: Bu olgu sunumunda; global gelisme geriliği, hipotoni, mikrosefali ,transaminaz yüksekliği ve nöbetle başvuran, genetik incelemede NGLY1 gen homozigot mutasyonu saptanan ve CDDG tanısı alan ikiz kardeşler sunulmuştur.

Bulgular: Bulgular: Akrabalığı olan anne ve babadan G5,P3,A3, 28. gestasyon haftasında dogan erkek ikiz kardeslerin sistemik ve nörolojik bakılarında mikrosefali, hipotoni, kisa boy, küçük el ve ayaklar, hipospadyas ve alakrimi saptandı. Her iki kardeşin de 18 aylıkken miyoklonik nöbetleri başladı. Laboratuvar incelemelerinde karaciğer enzim düzeyleri yüksek saptandı. Kraniyal Magnetik Rezonans görüntüleme incelemelerinde korpus kallozum ince olarak izlendi. Klinik ekzom dizi analizinde NGLY1 geninde NM_001145293.1: c.1497_1482del, p.(Asn493Lysf*51) (rs765211108) frameshift varyantı homozigot (patojenik) olarak saptandı.

Sonuç: Sonuç: Mikrosefali, gelişme geriliği, nöbet, hipolakrimi/alakrimisi olan ve karaciğer enzim yüksekliği olan olgularda NGLY1 mutasyonuna bağlı CDDG akla gelmelidir. Akraba evliliklerinin sık olduğu ülkemizde; NGLY1 CDDG açısından farkındalık; hastaların tanısında, ve güncel tedavi hizmetlerinin ulaştırılmasında önemlidir.

Anahtar Kelimeler: NGLY1, CDDG, klinik ekzom dizi analizi, global gelişimsel gerilik, transaminaz yüksekliği

P-139

GJC2 Mutasyonu İlişkili Pelizaeus-Merzbacher Benzeri Hastalık: Olgu Sunumu

Nurşah Yeniay Süt[1], Süleyman Şahin[1], Ayşe Tuğba Kartal[1], Çiğdem İlter Uçar[1], Yavuz Sayar[1], Miraç Yıldırım[1], Ömer Bektaş[1], Serap Teber[1]

[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Pelizaeus-Merzbacher hastalığı (PMH) nistagmus, progresif ataksi ve gelişim geriliğiyle karakterize, X'e bağlı resesif geçişli hipomiyelizan santral sinir sistemi hastalığıdır. PLP1(proteolipid protein 1) mutasyonundan kaynaklanır. PMH fenotipi olup PLP1 gen mutasyonu saptanmadığında Pelizaeus-Merzbacher benzeri hastalık (PMLD) olarak adlandırılır. PMH fenotipi olup, GJC2 (gap junction protein 2) mutasyonu saptanan bir olguyu sunmayı amaçladık.

Yöntem: .

Bulgular: 8 aylık kız hasta desteksiz oturamama ve gözlerde titreme şikayetiyle çocuk nöroloji polikliniğine başvurdu. Özgeçmişte gelişimsel kalça displazisi dışında özellik yoktu. Ebeveynlerinde birinci derece kuzen evliliği mevcuttu. Fizik muayenede kafada titübasyon, gözlerde horizontal nistagmus, hipotonisite, artmış derin tendon refleksleri ve bilateral babinski pozitifliği vardı. Kranial MR'da periventriküler beyaz cevherde, korpus kallozum posteriorunda ve spleniumunda, bilateral internal kapsül posterior bacaklarında ve bilateral serebellar hemisfer santral kesimlerde T2 sinyal artışı görüldü. Lizozomal hastalıklar açısından yapılan enzim aktiviteleri normal saptandı. Yeni nesil dizileme yöntemi ile GJC2 geninde homozigot missense mutasyon saptandı. Takipte alt ekstremitelerde belirgin olmak üzere dört ekstremitede spastisite belirginleşti.

Sonuç: PMLD otozomal resesif geçiş gösterir ve sıklıkla GJC2 mutasyonundan kaynaklanır. PMH'den daha hafif klinik bulgular gösterir. Santral sinir sistemi hipomyelizasyonuyla seyreder. Radyolojik açıdan PMH'den farklı olarak beyin sapını da tutar. PMH ile benzer kliniği olup PLP1 gen mutasyonu saptanmayan olgularda GJC2 mutasyonu akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Pelizaeus-Merzbacher hastalığı, GJC2 Mutasyonu, hipomiyelizasyon

P-140

Selenoprotein-N ilişkili Myopati Olgusu

Olgay Bildik[1], Melis Demir Köse[4], Esra Er[5], Berk Özyılmaz[3], Figen Baydan[1], Pınar Gençpınar[2], Nihal Olgaç Dündar[2]

[1]SBÜ Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İzmir
[2]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, İzmir
[3]SBÜ Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, İzmir
[4]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Ana Bilim Dalı, İzmir
[5]SBÜ Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Kliniği, İzmir

Amaç: Selenoprotein kas hücresinin erken gelişim evrelerinde kas hücresi proliferasyonu ve rejenerasyonunda görevli bir endoplazmik retikulum glikoproteinidir(1). Selenoprotein-N ilişkili Myopatiler (SELENON-RM)'de ciddi aksiyel güçsüzlük, skolyoz gibi ortopedik problemler, beslenme ve solunum güçlüğü görülebilmektedir(2).Kas güçsüzlüğü ve kreatin kinaz yüksekliği olan ve Selenoprotein-N ilişkili Myopati saptanan olgu sunumu amaçlanmıştır.

Yöntem: tanı genetik analiz ile saptanmıstır.

Bulgular: 15 yaş erkek olgu son zamanlarda yürümede zorlanma ve kas güçsüzlüğü nedeniyle tarafımıza başvurdu. Hastanın nöromotor gelişim basamakları geriydi . Fizik muayenesinde kas gücü alt ve üst ekstremitelerde 4/5 saptandı.Derin tendon refleksleri alt ekstremitelerde alınamadı ,gastroknemius hipertrofisi , belirgin skolyozu, ataksik yürüyüşü,aksiyal kas güçsüzlüğü ve tandem yürüyüş bozukluğu saptandı.Tetkiklerinde kreatin kinaz:412 IU/L, vitamin B12 (111ng/L) saptandı,alanin aminotransferaz(ALT) ve aspartat amino transferaz(AST) , kranial manyetik rezonans görüntülemesi(MRG) ve manyetik rezonans spektroskopisi(MRS) normaldi.Myopathy panelinde SELENON c.1421A>C (p.Glu474Ala) geninde heterozigot varyant saptandı. Klinik önemi bilinmeyen varyant olarak sınıflandırılmış olsa da klinik uyum ve 9 farklı in siliko analiz programında patojenik tahmin edilmesi nedeniyle hastalık sebebi olabileceği düşünüldü ve aileden de genetik analiz gönderildi. Elektronöromiyografı(ENMD)'de alt ekstremitelerde hakim olan ,aksonal ağırlıklı, ılımlı dereceli, sensörimotor polinöropati bulguları saptandı. İğne Elektronöromiyografı'de myopatik tutulumu gözlenmedi. Ekokardiyografisi normal saptandı.

Sonuç: Kas güçsüzlüğü ve kreatin kinaz yüksekliği ile karşımıza gelen hastalarda nadir de olsa Selenoprotein-N ilişkili Myopatiler akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: miyopati, kas güçsüzlüğü, selenon geni

P-141

18p DELESYONUNUN EŞLİK ETTİĞİ RİNG KROMOZOM 18 OLGUSU

Olgay Bildik[1], Fatma Kuşgöz[1], Berk Özyılmaz[3], Şener Arıkan[3], Nihal Olgaç Dündar[2], Pınar Gençpınar[2]

[1]SBÜ Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İzmir
[2]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, İzmir
[3]SBÜ Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, İzmir

Amaç: Ring kromozom , etkilenen kromozomun her iki kolunda kırık oluşması sonucu kırılma noktalarının birleşmesi ve distal fragmanların kaybı ile oluşmaktadır.Ring kromozom 18p ve 18q dakı delesyonlara bağlı;konuşmada gecikme, gelişme geriliği,motor mental retardasyon(MMR), mikrosefali, kısa boyun, pektus ekskavatus gibi göğüs deformitelerinin eşlik ettiği iskelet anomalileri, pitoz,yüksek damak,mikrognati,diş anomalileri,düşük kulak ve burun kökü basıklığının eşlik ettiği dismorfik yüz bulguları,kalp anomalileri,holoprozensefali, korpus kallozum anomalileri ve nadir de olsa konvulsiyonlar eşlik edebilmektedir(2).

Yöntem: Karyotip analizi

Bulgular: 5 yaş kız olgu gelişme geriliği ve konuşmada gecikme şikayetleri ile başvurdu. Muayenesinde dar alın, uzun kirpikler,seyrek dişler, mikrosefali(baş çevresi:46 cm -2.82 SDS), silik filtrum, strabismus,kısa boyun,yüksek damak, sandal parmak,2-3.parmaklar arasında sindaktili ve düşük kulak saptandı. Kranial Manyetik Rezonans Görüntüleme'de Korpus Kallozum ön arka uzunluğu yaş grubuna göre normalden hafif kısa olarak izlenmesi dışında normaldi. Manyetik Rezonans Spektroskopi normaldi. Ekokardiyografı'de patent foramen ovale dışında patoloji saptanmadı.Karyotip analizinde; İncelenen 50 metafazın 32 tanesinde (%64) 18. kromozomun p11.2- q23 bölgeleri arasında birleşme ile meydana gelen ring kromozom, 18 tanesinde (%36) 18. kromozomun p11.2 bölgesinin delesyonu(46,XX,r(18)(p11.2q23)[32]/ 46,XX,del(18)(p11.2)[18]) ile uyumlu saptandı.

Sonuç: Hastamız genetik ve klinik olarak 18p delesyonu ve ring kromozomu 18 ile uyumlu olması nedeniyle sunulmuştur.Nadir de olsa konvulsiyonların 18p delesyonu sendromlarına eşlik edebileceği göz önünde bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: ring kromozom, 18p-, 18q-

P-142

Lentikülostriat Arterlerin Mineralizan Vaskülopatisi- İnfantil Bazal Ganglia Enfarktı

Osman Kipoğlu[1], orhan coşkun[1], edibe pembegül yıldız[1], mehmet barburoğlu[2]

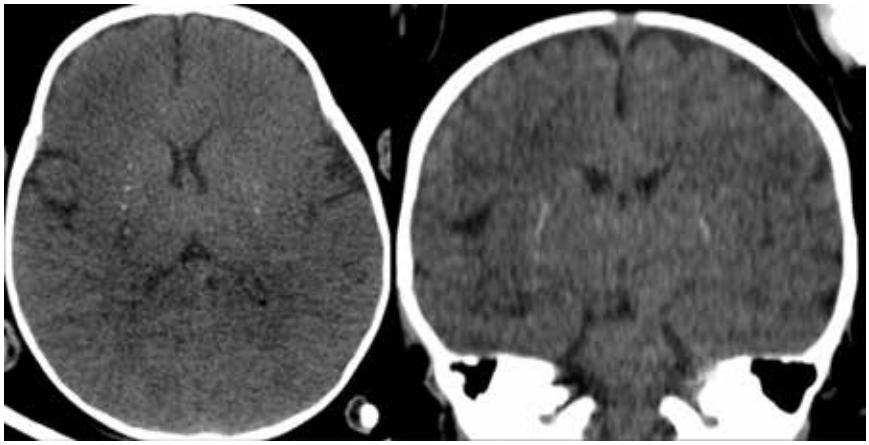
[1]İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
[2]İstanbul Tıp Fakültesi Nöroradyoloji Bilim Dalı

Amaç: Bazal gangliya enfarktları infantlarda nadir olmakla birlikte morbidite ve mortaliteye yol açabilmektedir. Striatokapsular bölgeyi sulayan lentikulostriat arterlerin mineralizan vaskülopatisi (LAMV) olan infantlarda, minör kafa travması sonrası enfarkt gelişebilmektedir. Amacımız kliniğimize hemiparezi ve nöbet ile başvuran, LAMV tanısı konulan 6 ve 7 aylık iki hastanın bulgularını paylaşmaktır.

Yöntem: İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalımız tarafından takip edilip tedavisi uygulanan 6 ve 7 aylık iki hastanın kliniğe başvuru esnasındaki hemiparezi ile uyumlu olan fizik muayene bulguları nedeniyle difüzyon kranyal manyetik rezonans görüntüleri (MRG) , kranyal bilgisayarlı tomografi (BT) ve kranyal MR anjiografi görüntüleri incelenerek bazal ganglia bölgesindeki iskemik enfarkt bulguları belirlendi. BT yardımıyla etkilenmiş bazal ganglia bölgesini sulayan LAMV tanısı konuldu.

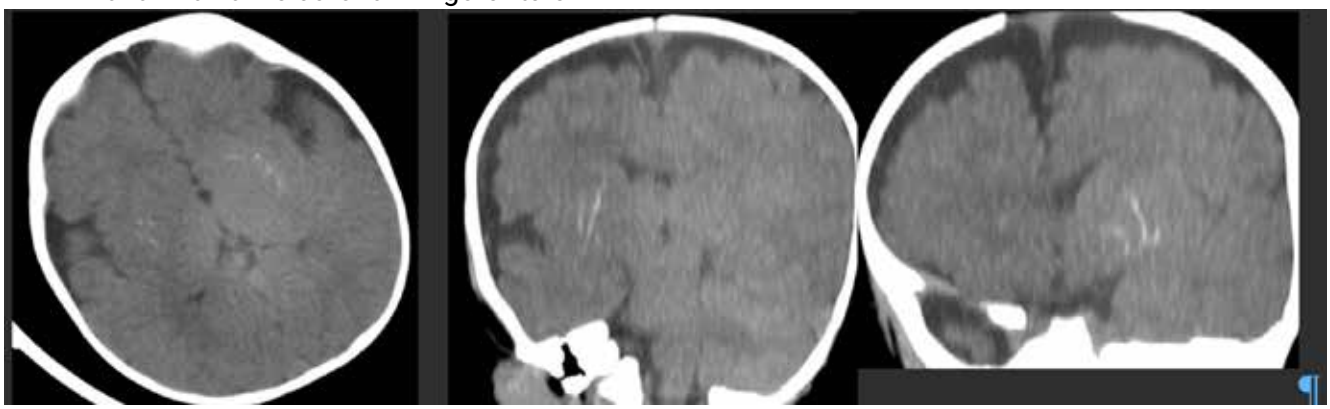
Bulgular: Her iki vakada da yaklaşık 40 cm yükseklikten düşme öyküsü mevcuttu. Vaka 1; düşmeden hemen sonra gelişen sol hemiparezi, 24 saat içinde asetilsalisilikasit (ASA) tedavisiyle tamamen düzelmişti. Üçüncü gün gelişen fokal nöbet antiepileptik tedavi sonrası tekrarlamadı. Vaka 2; düştükten sonra 4. gün fokal nöbet ve sağ hemiparezi gelişince izleme alındı, ASA ve antiepileptik tedavi sonrası nöbetsiz izlendi. Hemiparezisi düzeldi. Vakaların kranyal BT'leri bilateral LAMV ile uyumluydu (resim 1 ve 2).

LAMV vaka 1- axial ve coronal BT görüntüleri



soldaki resimde axial BT'de bilateral lentikulositrait arterlerin vaskülopatisi ile uyumlu punktat kalsifikasyon görüntüsü sağdaki resimde ise coronal BT de lineer kalsifikasyon

LAMV vaka 2- axial ve coronal BT görüntüleri



soldaki resimde axial BT'de bilateral lentikulositrait arterlerin vaskülopatisi ile uyumlu punktat kalsifikasyon görüntüsü sağdaki resimde ise coronal BT de lineer kalsifikasyon

Sonuç: LAMV, infantlarda minör travma sonrası hemiparezi ve nöbete yol açabilen, tanı için MRG ile birlikte kranyal BT gerektiren bir durumdur.

Anahtar Kelimeler: lentikulostriat arter, bazal ganglia enfarkt

P-143

PURA Sendromu: Özgül Bir Fenotip

Ömer Karaca[1], Merve Öztürk[1], Defne Alikılıç[1], Adnan Deniz[1], Mesut Güngör[1], Bülent Kara[1]

[1]Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: PURA sendromu, yeni jenerasyon dizileme yönteminin kullanıma girmesinden sonra tanısı giderek daha fazla konulan bir hastalık haline gelmiştir. Özgül bir fenotipi olduğu düşünülmektedir. Bilişsel gerilik, yürüme gibi motor becerilerde ve konuşmada gecikmeyle seyreden otozomal dominant geçişli genetik bir nörogelişimsel bozukluktur. İfade edici dil becerileri genellikle alıcı dil becerilerinden daha ciddi şekilde etkilenir ve etkilenen bireylerin büyük bir kısmı konuşamaz. Hastalarda yürümede gecikme belirgindir ve çoğu hiçbir zaman yürüyemezler. İnfantil dönemde hipotoni ve beslenme güçlükleri sıktır. Ek olarak disfaji, hipersomnolans, hipotermi, apne atakları ve hipoventilasyon görülebilir. Solunumla sorunları genellikle infantil dönemden sonra kaybolur. Burada WES analiziyle PURA sendromu alan 2 çocuk dolayısıyla nadir olmadığı düşünülen bu sendromun tartışılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Ağır konuşma geriliği, bilişsel gerilik, hipotoni ve dismorfik bulguları nedeniyle izlenen, klinik olarak tanı konulmayan farklı ailelerden 2 olguda WES incelemesi planlandı.

Bulgular: Olguların WES incelemesinde PURA geninde patojenik varyasyon saptandı. Her iki olgunun klinik özellikleri Tablo 1'de verilmiştir.

Tablo 1. : PURA sendromlu iki hastanın klinik özellikleri

Mutasyon	PURA geninde c.692T>G (p..Phe231Cys) heterozigot mutasyon	PURA geninde c.159dupG heterozigot mutasyon
Yaş, Cinsiyet	3y, erkek	13y, erkek
Büyüme Boy Kısalığı	Yok	Var 115 cm (-4,92 SD)
YD Dönemindeki Problemler Hipotoni Beslenme Zorluğu Reflü Solunum Sorunları Hipersomnolans Hipotermi	 Var Var Var Var Yok Yok	 Var Var Var Yok Yok Yok
Nörolojik Sorunlar Bilişsel Gerilik Hipotoni Stereotipik El Hareketleri Epilepsi Hareket Bozukluğu Beyin Anomalileri	 Var Var Yok Yok Yok Yok	 Var Var Yok Var Yok Yok
İskelet Anomalileri Skolyoz Kalça Displazisi Hiperlaksite	 Yok Yok Yok	 Var Yok Var
Kardiyak Anomali	Yok	Yok
Ürogenital Anomali	Yok	Yok
Oftalmolojik Anomali	Yok	Var

Sonuç: PURA sendromunun klinik fenotipinin özgül olduğu ve genetik inceleme öncesinde de klinik olarak bu sendromdan şüphelenilebileceği vurgulanmaktadır. Olgularımızın özellikleri bu özgül fenotipi desteklemektedir.

Anahtar Kelimeler: pura sendromu, konuşma geriliği, hipotoni

P-144

Nörofibromatozis Tip 1 ve Multipl Skleroz Birlikteliği

Ömer Karaca[1], Hülya Acar[2], Merve Öztürk[1], Defne Alikılıç[1], Adnan Deniz[1], Mesut Güngör[1], Bülent Kara[1]

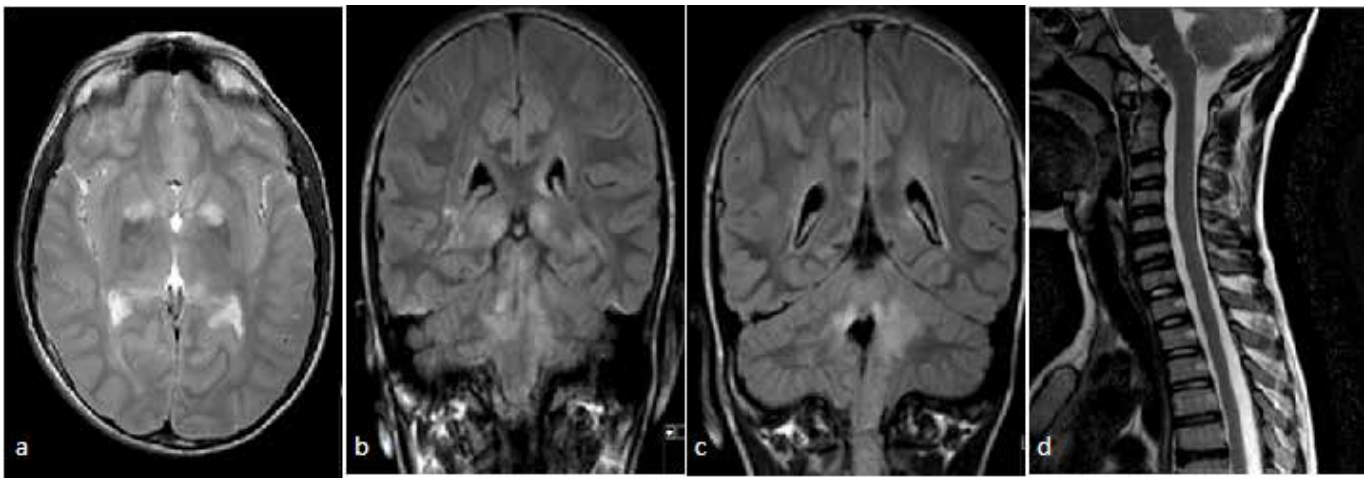
[1]Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
[2]Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağılığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Amaç: Nörofibromatozis (NF) tip 1 olgularında multipl skleroz (MS) sıklığının arttığı bildirilmekle birlikte, bu birlikteliğin patogenezi aydınlatılamamıştır. NF1 geni, MS ataklarında inflamatuvar ve immün sürecin hedeflediği miyelini oluşturan oligodendrositlerde yüksek miktarda eksprese olmaktadır. Farelerde NF1 geni inaktivasyonunun oligodendrosit öncüllerinde artışa ve nitrik oksit aracılı kan-beyin bariyeri hasarına sebep olduğu gösterilmiştir. Bu sunumda NF1 ve MS birlikteliği olan bir çocuğun sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Kliniğimizde NF1 ve MS tanısı alan hastanın klinik ve MR özellikleri sunulmuştur.

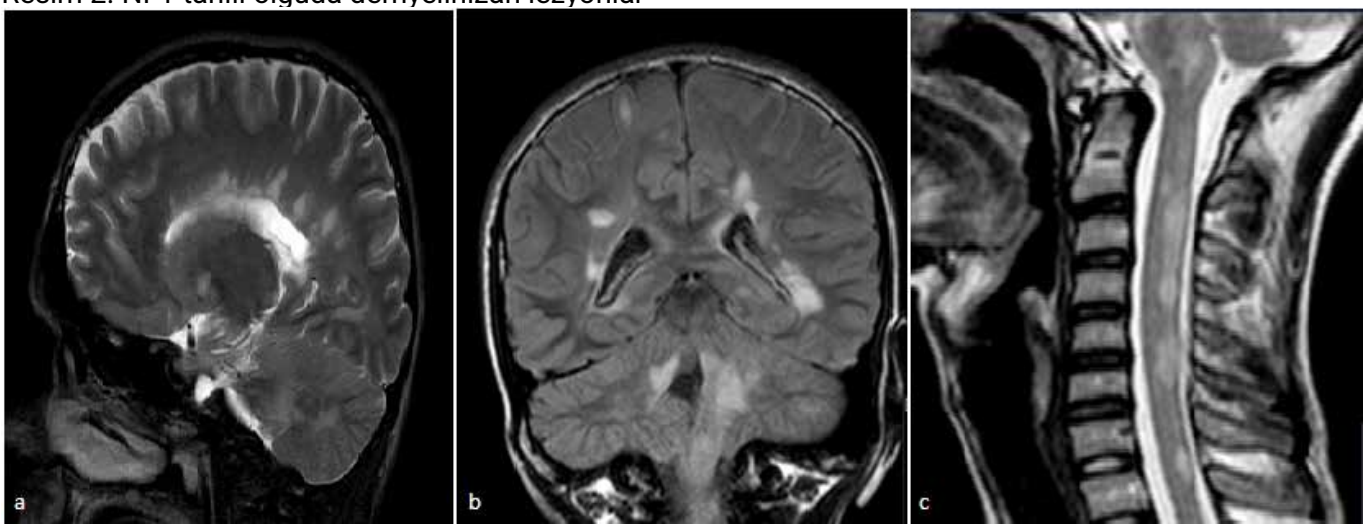
Bulgular: Altı yaşında NF1 tanısı alan olgunun 7 yaşında optik gliom nedeniyle radyoterapi ve kemoterapi tedavisi sonrası opere edildiği öğrenildi. Olgunun talamus, orta serebellar pedinkül ve mezensefalonda yaygın hamartomları mevcuttu (Resim 1). 14 yaşında yürümesi bozulan hastada beyinde ve servikal spinalde hamartomlar dışında yeni gelişen demyelinizan lezyonlar saptandı (Resim 2). MOG ve NMO antikorları negatif saptandı. BOS biyokimyasında özellik saptanmadı, oligoklonal band tip 2 (+) ve IgG indeksi yüksek görüldü. Steroid tedavisi sonrası semptomları belirgin düzeldi ve tedavisiz izleme alındı.

Resim 1. NF1 tanılı olgunun MRG bulguları



Resim 1a: T2-ağırlıklı aksiyel görüntüde bazal gangliyonlarda görülen hamartomlar, b,c: Koronal FLAIR görüntüde beyin sapında hamartomlar, d: T2-ağırlıklı sagittal görüntüde normal spinal servikal MRG

Resim 2. NF1 tanılı olguda demyelinizan lezyonlar



Resim 2a: T2-ağırlıklı sagittal görüntüde periventriküler ventriküle dik yerleşimli hiperintens lezyonlar, b: Koronal FLAIR görüntüde serebellumda ve periventriküler bölgede hiperintens lezyonlar, c: T2-ağırlıklı sagittal görüntüde servikal spinal kordda multiple hiperintens lezyonlar

Sonuç: NF-1 tanısıyla izlenen olgularda yeni ortaya çıkan, semptom veren beyin ve spinal kord lezyonlarında demiyelinizan karakterli tutulumlar da ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: multipl skleroz, nörofibromatozis, demyelinizan hastalıklar

P-145

Familyal epilepsi, gelişimsel gerilik, sarı dişler: Kohlschütter-Tönz sendromu

Özge Dedeoğlu[1], Büşranur Çavdarlı[2], Aydan Değerliyurt[1]

[1]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü, Ankara, Türkiye
[2]Ankara Şehir Hastanesi, Tıbbi Genetik Bölümü, Ankara, Türkiye

Amaç: Kohlschutter-Tonz sendromu (KTZS) epilepsi, gelişimsel gerilik ve amelogenesis imperfekta ile karakterize otozomal resesif sendromdur. Epilepsi hastalarımızda dişleri de içerecek şekilde ayrıntılı fizik muayenenin önemi vurgulanmak için KTZS tanılı iki kardeş vaka sunulmuştur.

Yöntem: Amelogenesis imperfekta dışında tanıya spesifik bulgu saptanamayan KTZS tanılı vakaların klinik ve genetik bulguları özetlenmiştir.

Bulgular: Üçüncü dereceden akraba olan anne-babanın çocukları olan 15 yaş erkek ve 11 yaş kız hasta süt çocukluğu döneminde başlayan, ateşle tetiklenen nöbetleri nedeniyle izlenmiştir. 4 yaşından sonra myoklonik ve hipomotor nöbetleri devam eden hastalarda ikili antiepileptik tedaviyle nöbet kontrolü sağlanmıştır. Baş çevresi, ağırlık ve boy ölçümleri normal sınırlar içinde kaydedilen hastaların mental gelişimleri yaşıtlarına göre belirgin geri kaydedilmiştir. Nörogörüntüleme ve metabolik tetkikleri normal tespit edilen hastaların dişlerindeki renk değişikliği hijyen yetersizliğine bağlı düşünülerek diş hekimine yönlendirilmiştir(Fotoğraf 1). Etyolojiye yönelik olarak istenen tüm ekzom sekanslama sonucunda her iki kardeşte ROGDI geninde homozigot yeni bir mutasyon saptanmış olup hastalar KTZS tanısı almıştır.

Fotoğraf 1



15 yaş erkek hastamızın dişlerinin görüntüsü

Sonuç: KTZS sendromunda nöbetler çoğunlukla ilk 1 yılda başlamakta ve hastalar nöbetlerin başlamasından sonra global gelişimsel gerilik göstermektedir. Bizim vakalarımızda olduğu gibi tanı için basit bir ipucu olan diş renk ve şekil değişikliği epilepsi hastalarında genellikle hijyen yetersizliği, ilaç kullanımına bağlı olduğu düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler: amelogenesis imperfekta, epilepsi, global gelişim geriliği, Kohlschutter-Tonz sendromu

P-146

Olgu sunumu: Malign infantil osteopetrozis

Özge Kucur[1], M. Melek Oğuz[2], Ülkühan Öztoprak[3], Naz G. Lafçı[4], M. Burak Özkan[5], Deniz Yüksel[3]

[1]Tekirdağ İsmail Fehmi Cumalıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi
[2]SBÜ Ankara Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
[3]SBÜ Ankara Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi
[4]SBÜ Ankara Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik
[5]SBÜ Ankara Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Radyolojisi

Amaç: Giriş: Malign infantil osteopetrozis, kemik dokusunun yoğunluğunda artış ile karakterize, nadir görülen otozomal resesif geçişli jeneralize bir kemik hastalığıdır. Süt çocuklarında kemik yoğunluğundaki artış ile hematopoez bozulur, büyüme gecikmesi ve enfeksiyonlara yatkınlık oluşur; kraniyal sinir foramenlerinin daralması sonucu başta optik sinir olmak üzere kraniyal sinirlerde basıya neden olur. Hastalık ölümcüldür ve kemik iliği transplantasyonu tek tedavi seçeneğidir

Yöntem: -

Bulgular: Olgu sunumu: Dört aylık kız hasta göz teması kurmama ve göz çevresinde şişlik ile başvurdu. Gebelik ve doğum öyküsünde özellik yoktu. Anne baba arasında akrabalık vardı. Muayenede gözlerde proptozis, arayıcı göz hareketleri, mikroretrognati ve başını tutmada gerilik saptandı; oftalmolojik değerlendirmede her iki optik diskte belirgin atrofi izlendi. Beyin MR'da kiazma optikum atrofik izlendi. Osteopetrozisten şüphelenilerek çekilen kemik surveyde tüm kemik yapılarda skleroz, kafa grafisinde patognomonik gözlük bulgusu görüldü. Hemogramında patolojik özellik yoktu. Orbita BT'de kemik yapılarda osteopetrozis ile uyumlu buzlu cam dansitesi, her iki optik kanalda darlık ve optik sinirlerde incelme görüldü. Gen dizi analizinde CLCN7 geninde c.484+4T>C homozigot değişiklik saptanarak malign infantil osteopetrozis tanısı kondu; anne ve babada heterozigot mutasyon saptandı.

Sonuç: Tartışma: Süt çocukluğunda büyüme geriliği, görme kaybı, hepatosplenomegali, sitopeni, proptozis gibi bulgular malign infantil osteopetrozis ile ilişkili olabilir; kemik grafileri erken dönemde bulgu vermeyebilmekle birlikte tanı açısından önemli ipucu oluşturmaktadır.

Anahtar Kelimeler: optik atrofi, skleroz, proptozis

P-147

Psödohipsaritmi: Angelman sendromunda ayırıcı bir EEG paterni

Ülkühan Öztoprak[2], Özge Kucur[1], Naz G. Lafcı[3], Deniz Yüksel[2]

[1]Tekirdağ İsmail Fehmi Cumalıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi
[2]SBÜ Ankara Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi
[3]SBÜ Ankara Dr.Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik

Amaç: Giriş: Angelman Sendromu gelişimsel gecikme, ağır konuşma bozukluğu, mikrosefali, epilepsi, ataksi, istemsiz hareketler ile karakterize nörogenetik bir hastalıktır. Açık ten rengi, derin yerleşimli gözler, belirgin çene, geniş ağız ve yersiz gülmelerin görüldüğü mutlu bir tavır karakteristiktir. Epilepsi %80–90 olguda görülür, ilk bir yaşta başlar; miyoklonik, atipik absans, jeneralize tonik-klonik, atonik gibi farklı semiyolojide nöbetler gözlenebilir. Epileptik spazmlara nadiren rastlanır; EEG'de psödohipsaritmi paterni olması ve sık miyoklonus ve tremor ataklarının epileptik spazmlarla karıştırılması nedeniyle yanlışlıkla West sendromu tanısı alabilirler.

Yöntem: -

Bulgular: Olgu: Sekiz aylık kız hasta ekstremitelerde titreme ve atımlar olması nedeniyle başvurdu. Gebelik ve doğum öyküsünde özellik yoktu. Muayenede global gelişim geriliği, açık ten rengi, uzun filtrum, belirgin ağız-çene görüldü. Laboratuvar ve MR tetkikleri normaldi. EEG'de yüksek amplitüdlü (>400 mV) yavaş dalgalar, uyku parametrelerinden yoksun kaotik zemin ve frontal predominant multifokal diken/keskin dalga deşarjları izlendi; uyandıktan sonra ritimde değişme gözlenmedi, EEG psödohipsaritmi paterni ile uyumlu bulundu. FISH analizinde homolog kromozomların birinde 15q11.2 bölgesinde delesyon saptanarak Angelman sendromu tanısı kondu.

Sonuç: Tartışma: Angelman sendromunda EEG bulguları karakteristiktir ancak patognomonik değildir, epileptik nöbetlerin başlangıcından önce bile ortaya çıkabilir ve tanısal değeri vardır. EEG bulguları hipsaritmiye benzer, ancak bazı farklılıklar vardır: Yavaş dalgalar epileptiform deşarjlardan daha baskındır; uyanıklık ve uyku arasında zeminde değişiklik görülmez.

Anahtar Kelimeler: hipsaritmi, EEG

P-148

Konuşmanın korunduğu RETT sendromu varyantı ve nörojen mesane birlikteliği

Özge Tanıdır Artan[1], Büşra Nur Çavdarlı[1], Umut Selda Bayrak[1], Aydan Değerliyurt[1]

[1]Ankara Şehir Hastanesi

Amaç: Rett sendromu (RTT) daha çok kızları etkileyen, ciddi, ilerleyici nörogelişimsel bir hastalıktır. RTT tanısı esas olarak kliniğe dayalı olup, amaçlı el hareketlerinin ve edinilmiş konuşmanın kaybı, yürüyüş anormallikleri ve stereotipik el hareketleri ana tanı kriterlerini oluşturur. Yutma disfonksiyonu, reflü, konstipasyon veya ekstremitelerde soğukluk gibi otonomik belirtiler sıktır. Konuşmanın korunduğu RTT sendromu, dil-konuşma kapasitesinin ve amaçlı el kullanımının regresyon sonrası daha iyi geliştiği, hafif bir RTT sendromu formudur.

Yöntem: Yedi yaşına kadar epilepsi, nörojenik mesane tanılarıyla izlenirken yoğun göz teması, elde stereotipiler nedeniyle RTT sendromu düşünülerek tanı alan hasta sunulacaktır.

Bulgular: İlk olarak 7 yaşındayken poliklinikte görülen hastanın, 2,5 yaşında yürüdüğü, 3 yaşında konuştuğu, 2 yaşındayken nörojen mesane, bilateral vezikoüreteral reflü, hidronefroz operasyonu olduğu, 2 yaşından itibaren nöbetleri nedeniyle izlendiği öğrenildi. Muayenesinde yoğun göz teması, ellerde çamaşır sıkma tarzında stereotipik hareketleri fark edilerek RTT sendromuna yönelik çalışmada MECP2 geni c.961C>T heterozigot muhtemel patojenik değişim saptandı. Son kontrolde 11 yaşında olan hasta, kısa cümlelerle konuşabilmekte, günlük yaşam aktivitelerini büyük ölçüde desteksiz yapabilmektedir.

Sonuç: Hafif gelişimsel geriliğine karşın yoğun göz teması ve ellerde stereotipileri olan vakalarda amaçlı el hareketlerinin ve konuşmanın korunduğu atipik RTT sendromu hatırlanmalıdır. Bu hastalarda sık görülen otonomik belirtiler olmasa da nadiren nörojenik mesaneye bağlı idrar retansiyonu eşlik edebilir.

Anahtar Kelimeler: Rett Sendromu, nörojen mesane

P-149

Otozomal dominant geçişli bir familyal diskinezi geni: ADCY5 mutasyonu

Özgen Hür[1], Canan Üstün[1], Ayşe Nur Coşkun[1], Mutluay Arslan[1], Deniz Torun[2], Bülent Ünay[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

Amaç: ADCY5 (adenilat siklaz 5) geni intraselüler sinyalizasyon yolaklarında önemli rol oynar. Mutasyonu 'Fasial Miyokiminin Eşlik Ettiği Familyal Diskinezi' hastalığına sebep olur. Başlangıcı infant döneminden adolesan döneme kadar olabilen, hiperkinetik hareket bozukluğu ile karakterize, otozomal dominant geçişli bir hastalıktır. Ekstremitelerde, yüz ve boyunda koreiform, miyoklonik ve distonik hareket epizodları görülür. Uyku, stres, anksiyete, kafein alımı tetikleyici faktörlerdir. Bu yazıda hiperkinetik hareket bozukluğunun nedenlerinden biri olan ADCY5 mutasyonunun vurgulanması amaçlanmıştır.

Yöntem: ADCY5 mutasyonu saptanan bir vaka sunulmuştur.

Bulgular: 9 aylıkken oturamama yakınması ile başvuran hipotoni, gelişme geriliği, yürüyememe ve hareket bozukluğu olması nedeniyle takip edilen 4 yaşında erkek hastanın rutin laboratuvar testleri, metabolik tetkikleri ve kranial manyetik rezonans görüntülemesi normaldi. Yapılan tüm ekzon analizinde ADCY5 geninde heterozigot c.1252C>T mutasyonu saptanarak 'Fasial Miyokiminin Eşlik Ettiği Familyal Diskinezi' tanısı kondu. Hastanın anne ve babasında bu mutasyona rastlanmadığı için de novo mutasyon olarak değerlendirildi. Hastaya klonazepam tedavisi başlandı. Tedavi öncesi desteksiz yürüyemeyen hastanın tedavi sonrası kısa süreli desteksiz yürümeye başladığı ve her gece yaklaşık 20 kez olan, uykudan uyandıran hiperkinetik hareketlerinin 5-6 kez olmaya başladığı görüldü.

Sonuç: Erken başlangıçlı hipotoniyle beraber hareket bozukluğu saptanan hastalarda ADCY5 mutasyonları akılda tutulmalıdır. Semptomatik tedavide klonazepam etkili olabilir.

Anahtar Kelimeler: Diskinezi, miyokimi, distoni, hiperkinetik hareket bozukluğu, hipotoni, ADCY5 geni

P-150

Progresif miyoklonik epilepsinin nadir bir nedeni: KCTD7 mutasyonu

Özgen Hür[1], Canan Üstün[1], Ayşe Nur Coşkun[1], Mutluay Arslan[1], Deniz Torun[2], Bülent Ünay[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: Voltaj kapılı potasyum kanallarında görevli olan KCTD7 (potassium channel tetramerization domain-containing protein 7) geni hücre membranını hiperpolarize ederek eksitabiliteyi azaltır. Mutasyonlarında ortaya çıkan "Progresif Miyoklonik Epilepsi 3" (PME 3) ağır nörodejenerasyonla seyreden otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Progresif miyoklonik epilepsilerin lizozomal depo hastalıkları, metabolik hastalıklar ve sistem dejenerasyon hastalıkları nedeniyle oluşabileceği bilinse de son dönemlerde kanalopatiler ile ilişkili PME'lerin de olduğu ortaya konulmuştur. KCTD7 mutasyonunun da kanalopati ilişkili PME sebeplerinden biri olduğunun vurgulanması amaçlanmıştır.

Yöntem: KCTD7 mutasyonu olan 2 olgu sunulmuştur.

Bulgular: Bu yazıda tüm ekzon analizi ile KCTD7 homozigot mutasyonu saptanan, anne babası arasında akrabalık olup taşıyıcı olan iki epileptik ensefalopati olgusu sunulmuştur. Birinci olgu 2,5 yaşına kadar, ikinci olgu ise 1 yaşına kadar gelişimi normal olan, miyoklonik ve baş düşme şeklinde atonik nöbetlerden sonra belirgin psikomotor gerilik izlenen hastalardı. Rutin laboratuar testleri, metabolik taramalar ve kranial manyetik rezonans görüntüleme her iki hastada da normaldi. Takiplerinde çekilen elektroensefalografilerde multifokal epileptik deşarjlar ve zaman zaman "ESES" (uykuda elektriksel status epileptikus) paterni izlendi. Her iki hastada üçlü antiepileptik tedaviye rağmen nöbetsizlik sağlanamadı.

Sonuç: KCTD7 mutasyonu progresif miyoklonik epilepsinin nadir sebeplerinden biridir.

Anahtar Kelimeler: Progresif miyoklonik epilepsi, myoklonus, epileptik ensefalopati, KCTD7 geni

P-151

Muskuler distrofi-distroglikanopati tip B,1 Olgusu

Özgen Hür[1], Canan Üstün[2], Ayşe Nur Coşkun[1], Mutluay Arslan[1], Deniz Torun[2], Bülent Ünay[1]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Gülhane Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara

Amaç: POMT-1 geni distroglikan glikolizasyonunda rol oynayan O-mannozil transferaz proteinini kodlar. Bu genin mutasyonları kas, santral sinir sistemi ve oftalmik tutulum kombinasyonları ile karakterize heterojen fenotiplere yol açar. 'Muskuler distrofi-distroglikanopati tip A,1', 'Muskuler distrofi-distroglikanopati tip B,1' ve 'Muskuler distrofi-distroglikanopati tip C,1' bu fenotiplerdir. Nadir bir muskuler distrofi nedeni olan, hipotoni ve kreatinin kinaz (CK) yüksekliğine birinci motor nöron hasarı bulgularının ve ağır psikomotor geriliğin eşlik ettiği POMT-1 mutasyonlarına vurgu yapmak amaçlanmıştır.

Yöntem: POMT-1 mutasyonu saptanan bir olgu sunulmuştur.

Bulgular: Yürüyememe ve konuşamama yakınmaları ile getirilen, konjenital hipotonisi olduğu öğrenilen 3.5 yaşındaki kız hastada mikrosefali, fasial güçsüzlük ve birinci motor nöron hasarı bulguları izlendi. Anne babası arasında akrabalık olan hastanın 2 aylık ve 8 aylık iki kardeş ölüm öyküsü olduğu, amcasının psikomotor geriliği olduğu, yürüyemediği öğrenildi. CK yüksekliği (7208 U/L) ve kranial manyetik rezonans görüntülemede (MRI) periventriküler beyaz cevher tutulumu saptandı. Hastaya yapılan tüm ekzon analizinde POMT1 geninde homozigot mutasyon saptandı. Fasial güçsüzlüğü olması, oftalmik tutulumu olmaması ve kranial MRI bulguları nedeniyle hastamız 'Muskuler distrofi-distroglikanopati tip B,1' fenotipi ile uyumlu bulundu.

Sonuç: Hipotoni, birinci motor nöron hasarı bulguları, ağır psikomotor gerilik ve CK yüksekliği ile gelen hastalarda POMT-1 mutasyonları akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Muskuler distrofi, distroglikanopati, kreatinin fosfokinaz yüksekliği, POMT1 geni

P-152

Duchenne Musküler Distrofili (DMD) Çocukların Ebeveynlerinin Umutsuzluk Ve Tükenmişlik Düzeylerinin Değerlendirilmesi

Özlem Ersoy[1], Mustafa Kömür[1], Elnura Aliyeva[2], Gülen Güler Aksu[3], Meltem Çobanoğulları Direk[1], Burçin Gönüllü Polat[1], Nihan Özel Erçel[4], Çetin Okuyaz[1]

[1]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Mersin
[2]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Mersin
[3]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Psikiyatrisi Bilim Dalı, Mersin
[4]Mersin Üniversitesi Biyoistatistik ve Tıbbi Bilimler Bölümü, Mersin

Amaç: Kronik rahatsızlıkları olan çocukların ebeveynleri genellikle çocuklarının sağlığı ve geleceği hakkında endişelidirler ve psikolojik sorunlar yaşayabilmektedirler. Bu çalışmamızda DMD tanısıyla izlediğimiz hastaların ebeveynlerinin umutsuzluk ve tükenmişlik düzeylerinin değerlendirilmesini hedefledik.

Yöntem: Aralık 2020-Haziran 2021 tarihleri arasında Mersin Üniversitesi Hastanesi Çocuk Nöroloji Polikliniği'ne başvuran 2-18 yaş DMD tanılı 39 tane hastanın ve 42 kontrol grubunun sosyodemografik özellikleri ile ebeveynlerine Beck umutsuzluk ve Maslach tükenmişlik ölçeği uygulanarak elde edilen veriler istatistiksel olarak değerlendirilmiştir.

Bulgular: DMD'li çocukların ebeveynlerinin umutsuzluk düzeyi ve tükenmişlik alt bileşenlerinin puanları kontrol grubuna göre anlamlı olarak yüksek saptandı ($p<0.05$). Özellikle yürüyemeyen hasta grubunda yürüyebilenlere göre umutsuzluk ve tükenmişlik ölçek puan ortalamaları bakımından anlamlı düzeyde farklılık görüldü ($p<0.05$). Hastalık süresi ile Beck umutsuzluk puanı arasında yüksek düzeyde pozitif yönlü ve Maslach tükenmişlik puanı arasında düşük düzeyde pozitif yönlü ve istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki vardı. Benzer olarak hastalık süresi ile Maslach duygusal tükenme puanı arasında da düşük düzeyde pozitif yönlü ve istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki vardı ($p=0.045$).

Sonuç: DMD'li çocuğa sahip ebeveynlerin umutsuzluk ve tükenmişlik duyguları ile daha fazla baş etmek durumunda kaldıkları düşünülmektedir. DMD gibi kronik hastalık ile başa çıkma sürecinde hastaların sağlık hizmetinden en üst düzeyde faydalanmaları sağlanırken ailelerin psikososyal açıdan desteklenmesi, ruhsal durumlarının göz önünde bulundurulması gerekliliğini ortaya koymaktadır.

Anahtar Kelimeler: DMD, Tükenmişlik, Umutsuzluk

P-153

Lafora Hastalığı; Bir Çocuktan Aile Tanısına 13 Vakalık Aile Serisi

Mustafa Kömür[1], Özlem Ersoy[1], Dilan Enmek[2], Burçin Gönüllü Polat[1], Meltem Çobanoğulları Direk[1], Burak Başer[3], Çetin Okuyaz[1]

[1]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Mersin
[2]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Mersin
[3]Mersin Şehir Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Mersin

Amaç: Lafora hastalığı, miyoklonik nöbet, ilerleyici bilişsel yıkım, demans ve serebellar ataksi ile karakterize, progresif miyoklonik epilepsi grubunda kötü prognozlu bir hastalıktır. Bu yazıda epilepsi, ataksik yürüyüş ve öğrenme güçlüğü ile başvuran, NHLRC1 mutasyonu saptanan olgumuzdan, diğer aile bireylerine uzanan tanı sürecinin sunulması amaçlandı.

Yöntem: Olgu Sunumu

Bulgular: On dört yaşında erkek hasta nöbet, yürüyüş bozukluğu ve öğrenme güçlüğü ile başvurdu. Bir yıldır myoklonik-JTK nöbetleri olduğu, babası ve iki halasında 20'li yaşlarda başlayan benzer şikayetler ve erken yaşta demans geliştiği öğrenildi. Ebeveynleri akraba olan hastanın, aile öyküsünde üç kuşakta yoğun akraba evliliği ve ailede benzer bulguları olan toplam 13 kişi vardı. Nörolojik muayenesinde dizartrik konuşma, ataksik yürüyüşü saptandı. EEG'sinde oksipitalde belirgin diken-çoklu diken dalga boşalımları mevcuttu. Beyin MRG'sinde serebellar atrofi saptandı. PME ön tanısıyla gönderilen epilepsi gen panelinde NHLRC1 geni homozigot pozitifti. Babası ve 2 halasında NHLRC1 geni homozigot pozitif saptanırken, annesi ve diğer sağlıklı 3 kardeşi taşıyıcıydı. Diğer aile üyelerinde (8 hasta) gen çalışması devam etmektedir.

Sonuç: Lafora hastalığı gibi nadir görülen nörodejeneratif bir hastalığın aynı aile içerisinde 13 kişide olmasının ülkemiz ve Çocuk Nöroloji camiası yönünden dikkat çekici olduğunu düşünmekteyiz. Akraba evliliklerinin sık görüldüğü ülkemizde aynı ailede benzer nörolojik bulgulara sahip hastaların varlığı dikkatli sorgulanmalı erken tanı ve genetik danışmanlık verilmesi unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Lafora Hastalığı, Progresif Myoklonik Epilepsi, NHLRC1, Nörodejeneratif

P-154

Psödotümör Serebri Kliniği ile Başvuran Sistemik Lupus Eritamatozus Tanısı Alan İki Olgu

Özlem Ersoy[1], Serra Sürmeli Döven[2], Meltem Çobanoğulları Direk[1], Mustafa Kömür[1], Çetin Okuyaz[1]

[1]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Mersin
[2]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı, Mersin

Amaç: Psödotümör serebri sistemik lupus eritamatozusun (SLE) nadir bir nörolojik bulgusu olmakla birlikte baş ağrısı olan olgularda göz önünde bulundurulmalıdır. İnatçı baş ağrısı ile polikliniğimize başvuran psödotümör serebri ön tanısıyla tetkik edilirken eşlik eden diğer bulgularıyla SLE tanısı alan iki olgunun sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Olgu Sunumu

Bulgular: Her iki hastamızda (12 yaş kız ve 10 yaş erkek) uykudan uyandırıcı vasıfta, düzelmeyen baş ağrısı nedeniyle başvurdu. Her iki olgununda göz dibi bakısında papilödem mevcuttu, nörogörüntülemeleri doğal, BOS açılış basıncı yüksekti. İlk olgumuzda skarsız alopesi, bisitopeni, tiroid otoantikorlarında yükseklik, artmış CRP ve eritrosit sedimentasyon hızı, ANA ve anti-dsDNA pozitifliği görüldü. İkinci olgumuzda izlemde küçük eklemlerde artrit, yüzde kelebek döküntü, kollarda ve gövdede diskoid lezyonları ve ağız içi yaygın aftları gelişti. CRP ve eritrosit sedimentasyon hızı artmış, ANA anti-dsDNA, anti-Histon ve anti-nükleozom pozitifliği görüldü. Asetozolamid tedavisine ek kortikosteroid başlandı. İki olgumuzunda SLE akut atakta olduğu düşünüldü.

Sonuç: Psödotümör serebri kliniği ile başvuran olgularda olası etiyolojiler araştırılırken mutlaka otoimmun inflamatuar hastalıklar göz önünde bulundurulmalıdır. SLE'nin başvuru bulgusu olarak karşımıza gelebileceği gibi akut atak dönemlerinde hastalarda baş ağrısı varlığında artmış intrakraniyal basınç olasılığı akla getirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Baş ağrısı, Psödotümör serebri, SLE

P-155

Akut Serebral İnfarkt ile Başvuran Moyamoya Sendromu ve Aort Koarktasyonu Birlikteliği; Bir Olgu Sunumu

Özlem Ersoy[1], Meltem Çobanoğulları Direk[1], Mustafa Kömür[1], Anıl Özgür[2], Derya Karpuz[3], Selma Ünal[4], Çetin Okuyaz[1]

[1]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Mersin
[2]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Ana Bilim Dalı, Mersin
[3]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalı, Mersin
[4]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hematolojisi Bilim Dalı, Mersin

Amaç: Moyamoya sendromu (MMS) nadir görülür ve Moyamoya Hastalığından ikincil bir nedene bağlı olması ile ayrılır. Ani gelişen konuşma bozukluğu ve sağ kolda güçsüzlük ile başvuran, nörogörüntülmede akut-kronik infarkt ile Moyamoya düşünülen ve aort koarktasyonu tespit edilmesiyle MMS tanısı alan bir olgunun sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Olgu Sunumu

Bulgular: Yedi yaş erkek hasta, iki gündür başlayan konuşma bozukluğu, sağ fasiyal paralizi ve sağ tarafta güçsüzlük nedeniyle başvurdu. Bilinen kronik hastalık öyküsü yoktu. İki yıldır nadiren olan kısa süreli baş ağrısı tarifleniyordu. Vital bulgularında TA:180/100 mmHg ölçüldü. Konuşması tam anlaşılmıyor, sağ fasiyal paralizi, kas gücü sağ üst ve alt ekstremitede 4/5 idi. Sağda DTR'ler canlıydı. Femoral nabızları zayıf alınıyordu. Nörogörüntülemede solda akut ve yer yer kronik infarkt ve MMS ile uyumlu bulgular görüldü. Ekokardiyografisinde aort koarktasyonu tespit edildi. Enoksaparin ve antihipertansif tedavi başlandı. İzlemde klinik bulgularında düzelme görüldü. Aort koarktasyonuna yönelik balon anjiyoplasti planlandı.

Sonuç: Akut iskemik infarkt ile başvuran hastalarda etiyolojide Moyamoya hastalığı da düşünülmelidir. Yapısal konjenital kalp hastalıklarının (fallot tetralojisi, VSD, aort koarktasyonu) MMS'ye nadiren eşlik ettiği bildirilmiştir. Bu nadir ilişkinin akut iskemik infarkt bulgularıyla başvuran olgularda akılda tutulması gerektiğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: Moyamoya Sendromu, İnfarkt, Aort koarktasyonu

P-156

Olgu Sunumu: Serebellar Atrofinin Nadir Bir Nedeni PTPMT1 Gen Mutasyonu Olabilir mi?

Ece Sönmezler*[1], Özlem Özsoy*[2], Gamze Sarıkaya Uzan[2], Çağatay Günay[2], Uluç Yiş[2], Yavuz Oktay[1], Semra Hız Kurul[2]

[1]İBG- Dokuz Eylül Üniversitesi İzmir Uluslararası Biyotıp ve Genom Enstitüsü, İzmir
[2]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi B.D, İzmir

Amaç: Mitokondride lokalize Protein Tirozin Fosfataz 1 (PTPMT1), mitokondriyal iç membrandaki lipid fosfatazdır, kardiyolipinin biyosentezinde rol alır. Mutasyonunun, farelerde nöral prekürsör/kök hücrelerinde piruvatın kullanımını sınırlayarak mitokondriyal aerobik solunum metabolizmasını azalttığı, serebral ve serebellar gelişimi inhibe ettiği gösterilmiştir. Biz de PTPMT1 gen mutasyonu olan olgumuzu sunmayı amaçladık.

Yöntem: Akraba evliliği olan ailelerde çocukluk çağı genetik geçişli nörolojik hastalıklarının moleküler temellerini araştıran Consequitur Çalışması kapsamında tüm eksom dizileme (WES) gerçekleştirildi, varyant önceliklendirme algoritmalarıyla veriler analiz edildi.

Bulgular: Onaltı yaşındaki erkek olgunun, akraba olan anne ve babanın üçüncü çocuğu olarak miadında doğduğu, nöromotor gelişim basamaklarını tamamlamadığı, 6 aylıkken afebril nöbetlerinin başladığı, iki yaşına kadar devam ettiği öğrenildi. Dismorfik yüz, gibbus deformitesi, pectus karinatus ve kifozu bulunan olgunun muayenesinde spastisitesi, hiperrefleksisi mevcuttu. Görme, işitme testlerinden yanıt alınamadı. Karyotip analizi, metabolik tetkikleri, MR spektroskopisi normaldi. Olgunun Kranial Manyetik Rezonans Görüntüleme (MRG) bulguları verilmiştir. WES incelemesinde PTPMT1 c.255G>C varyantı saptandı.

Kranial MRG Bulguları

2006 (1yaş)	- Serebellum normal hacimde - Korpus kallozum difüz ince - Beyaz cevher miyelinizasyonu T1A kesitlerde geri, T2A kesitlerde yaşına uygun
2009 (4 yaş)	- Ağır serebellar atrofi - T2A kesitlerde beyaz cevher miyelinizasyonu halen gelişmemiş - Serebral Sulkuslarda genişleme - Lateral ventriküllerde dilatasyon - Pons atrofik - Bazal ganglion ve talamus hacimleri normal
2012 (7 yaş)	- Serebellum daha da atrofik - Serebelluma göre daha hafif düzeyde olan korpus kallozum inceliği - Serebral beyaz cevherde halen miyelin yok - Pons belirgin şekilde atrofik - Belirginleşen korpus kallozum inceliği
2017 (12 yaş)	- Serebellum ve beyin sapı atrofiktir. - Supratentorial beyaz cevherde sinyal artışı

Sonuç: Literatürde nöral öncü/kök hücrelere özgü PTPMT1 eksikliğinde, büyüme geriliği, ataksi, tremor, bozulmuş motor koordinasyon, daha ince serebral korteks, daha küçük hipokampus, daha büyük ventriküller, laminasyon ve foliaların azaldığı serebellar atrofinin olduğunu gösteren, olgumuzdaki bulgulara benzer şekilde rat çalışmaları mevcuttur. Fibroblast çalışmalarının devam ettiği olgumuzun literatürde ilk vaka olabileceğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: PTPMT1, serebellar atrofi, korpus kallozum hipoplazisi, mikrosefali, epilepsi

P-157

Çocuklarda COVID 19›un Nörolojik Bulguları: Prospektif tek merkez deneyimi

Esra Gürkaş[1], Betül Dünya[1], Özlem Yayıcı Köken[1], Tuğba Bedir Demirdağ[2], Deniz Yılmaz[1], Hamit Özyürek[1], Ayşegül Neşe Çıtak Kurt[1]

[1]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[2]Gazi Üniversitesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

Amaç: Coronavirus hastalığı 2019 (COVID-19), yeni bir koronavirüs olan SARS-CoV-2'nin neden olduğu özellikle solunum sistemi bulguları ile seyreden bir hastalıktır. Hastalığın tipik klinik belirtileri ateş, öksürük, boğaz ağrısıdır. Bu semptomların yanı sıra gastrointestinal bulgular ve baş ağrısı, mental durum değişikliği, miyozit, anozmi ve aguezi gibi nörolojik semptomlar da görülebilmektedir. Çocuklarda hastalığın nörolojik belirtileri ile ilgili veriler sınırlıdır. Bu çalışmada COVID-19 tanısı alan pediatrik hastalarda nörolojik semptomların sıklığını ve nörolojik belirtilerin gelişimi için risk faktörlerini belirlemeyi amaçladık.

Yöntem: Çalışmaya 22 Mart-1 Haziran 2020 tarihleri arasında Ankara Şehir Hastanesine başvuran çocuk Covid-19 hastaları dahil edildi. Hastalar ve aileleri ile görüşülerek nörolojik bulgular sorgulandı ve koruma tedbirleri kapsamında detaylı nörolojik muayeneleri yapıldı.

Bulgular: Çalışmaya COVID-19 tanısı alan 312 çocuk dahil edildi. Altmış altı çocuk hastada (%21.15) enfeksiyon döneminde nörolojik semptomlar görüldü. Baş ağrısı (%14) en sık görülen nörolojik bulguydu. Diğer nörolojik semptomlar miyalji (%9.6), anosmi/hipozmi (%1.9), aguezi (%0.6) ve vertigo (%0.3) idi. Nötrofil-lenfosit oranı (NLR) ve trombosit-lenfosit oranı (PLR) nörolojik semptomları olan hastalarda semptomu olmayanlara göre anlamlı derecede yüksekti.

Sonuç: Pediatrik COVID-19 hastalarında nörolojik bulguların görüldüğü mutlaka akılda bulundurulmalıdır. NLR ve PLR oranının, nörolojik belirtilerin gelişiminde öngörücü değeri olabilir.

Anahtar Kelimeler: COVID-19, nörolojik bulgular, çocuk

P-158

Pandemi Döneminde Covid-19 ilişkili Febril İmmün İlişkili Epileptik Sendrom-FIRES Olgusu

Özlem Yılmaz[1], Seda Kanmaz[1], Pınar Yazıcı[2], C. Büşra Ölçülü[1], Tuğçe İnce[1], Dilara Ece Toprak[1], H. Mine Serin[1], Sanem Yılmaz[1], Bülent Karapınar[2], Hasan Tekgül[1]

[1]1Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir
[2]2Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, İzmir

Amaç: Febril İmmün İlişkili Epileptik Sendrom (FIRES) etiyolojisi değişken ve patogenezi net bilinmeyen ve tamamen sağlık çocuklarda görülen bir katastrofik epileptik ensefalopatidir. Enfeksiyon hastalıkları sonucu tetiklenen otoinflamatuar bir süreç sonucunda FIRES gelişebilmektedir. Pandemi döneminde Covid-19 ilişkili FIRES tanımlanan 4 yaşında erkek olguyu sunmayı amaçladık.

Yöntem: Öncesinde sağlıklı olan 4 yaş erkek çocuk ateşli enfeksiyondan 3 gün sonra ortaya çıkan status epileptikus tablosuyla getirildi. Ensefalit ön tanısıyla yapılan lumbar ponksiyon sonucunda beyin omurilik sıvısı kültüründe üreme saptanmadı. Dirençli nöbetleri devam eden hastanın Covid PCR + ve Covid serolojisi + saptandı. Multisistem inflamatuar sendrom (MIS-C) + FIRES tanıları ile pediatri yoğun bakım ünitesinde izleme alındı. Çoklu antiepileptik uygulamaları ile konvülzif ve konvulzif-nonkonvülzif status epileptikus tablosunda izlendi. Supra refrakter status epilepktius tanısı ile dirençli nöbetlere ve ensefalopatiye yönelik olarak Anakinra tedavisi başlandı.

Bulgular: Anakinra otoinflamatuar hastalıklarda kullanılan rekombinan interlökin-1 reseptör antagonistidir. FIRES olgularında nöroinflamasyonu engelleyerek etki gösterir. Tedavi öncesinde infüzyonları kesilemeyen, ensefalopati tablosunda olan farkındalığın olmadığı, oturamayan hastanın tedavi başlandıktan sonra midazolam infüzyonu kesildi. İzlemde antiepileptik ilaç dozları azaltılabildi, Seri EEG incelemelerinde düzelme sağlandı. Anakinra tedavisinin 2. Ay sonunda olgu desteksiz oturabilir hale geldi ve spontan hareketlerini (el çırpma, başını kaşıma gibi) yapabilmeye başladı.

Sonuç: Covid-19 ilişkili FIRES olgusunda Anakinra tedavisi ile sağlanan klinik iyileşme sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Covid-19, FIRES, status epileptikus, IL-1 reseptör antagonisti

P-159

Covid-19 pandemisinin çocukluk çağı epilepsilerinin yönetimi üzerine etkileri; anket çalışması

Hande Gazeteci Tekin[1], Pakize Karaoğlu[2]

[1]Bakırçay Üniversitesi Tıp Fakültesi Çiğli Bölge Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
[2]Dr Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği

Amaç: Dünya Sağlık Örgütü Mart 2020'de yeni koronavirüs hastalığını (COVID-19) pandemi olarak ilan etti. Bu durum sağlık sistemlerini önemli ölçüde etkiledi ve kronik hastalıkların yönetimi yeniden gözden geçirildi. Sağlık sistemlerinin yeniden düzenlenmesi ile COVID-19 enfeksiyonlu hastaların tedavisine öncelik verildi ve kronik hastalığı olan hastaların hastaneye erişimi azaldı. Epilepsi çocukluk çağının yaygın kronik hastalıklarından biridir ve çocuk nörologları pandemi sırasında epilepsi yönetimi ve tedavisinde kullandıkları yöntemleri gözden geçirmek zorunda kalmıştır. Pandemi döneminde çocuk nörologlarının epilepsi yönetimindeki tutumlarını değerlendirmek amacıyla bir anket hazırladık.

Yöntem: Microsoft Forms ile oluşturulan 24 maddelik anket sosyal iletişim platformları aracılığıyla çocuk nörologlarına gönderildi.

Bulgular: Tüm soruları cevaplayan 118 katılımcı (79 kadın ve 39 erkek) çalışmaya dahil edildi. Katılımcıların ortalama yaşı 41,46 ± 7,49 yıl ve ortanca çocuk nörolojisi deneyimi 6 yıl (3 ay-36 yıl) idi. Katılımcıların çoğu nöbetleri kontrol altında olan hastaların poliklinik randevularını (% 77,5) ertelediklerini, bu dönemde EEG sayısını azaltmayı veya ertelemeyi tercih ettiklerini belirtmiştir. Ayrıca pandemi döneminde yüz yüze iletişimin mümkün olmadığı durumlarda hastaların tıbbi geçmişi ve video görüntülerinin tanıya yardımcı olabileceğini ifade etmişlerdir.

Sonuç: Pandemi döneminde nöbetleri kontrol altında olan epilepsi hastalarının yönetiminin teletıp yöntemi ile yapılabileceği düşünülmüştür. Ancak sosyal iletişim platformları ve teletıp gibi uygulamalar üzerinden hasta takibi ve yönetimi konusundaki yasal düzenlemelerin de yapılması gereklidir.

Anahtar Kelimeler: çocukluk çağı, epilepsi, EEG, covid-19 pandemisi

P-160

Nörobrusellozun Nadir Bir Komplikasyonu: Psödotümör Serebri

Pembe Gültutan[1], Esra Gürkaş[1], Ömer Güneş[2], Gülsüm İclal Bayhan[2], Pınar Nalçacıoğlu Memiş[3], Ayşegül Neşe Çıtak Kurt[1]

[1]Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği
[2]Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği
[3]Ankara Şehir Hastanesi Göz Hastalıkları Kliniği

Amaç: Nörobruselloz, brusellozun nadir görülen formudur. Merkezi ve periferik sinir sistemi tutulumuna bağlı olarak gelişir. Nörobruselloz çok farklı klinik tablolarla karşımıza çıkabilir.

Yöntem: Burada psödotümör serebri bulguları ile başvuran ve yapılan tetkikler ile nörobruselloz tanısı konan bir olguyu sunmak istedik.

Bulgular: Yedi yaşında erkek hasta baş ağrısı ve bir aydır devam eden aralıklı ateşlenme şikayetiyle başvurdu. Muayenesinde sol optik disk sınırlarında silinme, sağ optik disk peripapiller sinir lifi kalınlığında artış ve ödem saptandı. Hastanın çekilen kranial MRG ve MR venografisi normal olarak değerlendirildi. Lomber ponksiyonda BOS basıncı 30 cm H2O saptandı. BOS glukoz ve proteini normaldi. BOS'da lenfosit görüldü. Hastada psödotümör serebri düşünülerek asetozolamid başlandı. Etyolojiye yönelik yapılan tetkiklerinde kan kültüründe Brusella üremesi oldu. Brusella Rose Bengal ve Brucella Aglütinasyonu (Coombs Antiserumu İle) pozitif saptanan hasta bruselloz olarak kabul edilip üçlü antibiyotik tedavisine başlandı.

Sonuç: Nörobruselloz, kranial sinir patolojileri, menenjit, miyelit, papil ödem, periferik nöropati, optik staz, Guillain-Barré sendromu gibi farklı klinik bulgular ile kendini gösterebilir. Nonspesifik bir klinik bulgu olan baş ağrısı ile başvuran hastalarda, eşlik eden papil ödem ve aralıklı ateş öyküsü varlığında ülkemizde özellikle kırsal bölgelerde sık görülmesi nedeni ile nörobruselloz ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: nörobruselloz, optik staz, psödotümör serebri, baş ağrısı

P-161

Canavan Hastalığı: Tek Yumurta İkizleri Olgu Sunumu

Pembe Gültutan[1], Deniz Yılmaz[1], Çiğdem Seher Kasapkara[2], Esra Kılıç[3], Rana Beyoğlu[4], Nesrin Ceylan[1]

[1]Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği
[2]Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği
[3]Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Genetik Kliniği
[4]Ankara Şehir Hastanesi Radyoloji Kliniği

Amaç: Canavan Hastalığı, progresif lökodistrofi ile karakterize, otozomal resesif geçişli bir hastalık olup hastalar sıklıkla nöromotor gelişme geriliği, makrosefali ve hipotonisite ile başvururlar.

Yöntem: Erken bebeklik döneminde makrosefali, hipotoni ve nöromotor gelişme geriliğiyle başvuran tek yumurta ikizi olgularımızı nadir görülen lökodistrofik hastalıkların hatırlanması ve aileye genetik danışmanlık verilmesi gerektiğini vurgulamak amacıyla sunmak istedik.

Bulgular: Anne babası 2. dereceden akraba olan ikiz eşi hastalarımız 7 aylık iken baş kontrolünde zayıflık ve gelişme geriliğiyle kliniğimize başvurdu. Fizik muayenelerinde her iki hastada makrosefali, baş kontrolünde zayıflık , aksiyel hipotonisite tespit edildi.Hastaların beyin manyetik resonans görüntülemeleri yaygın hipomyelinasyon-lökodistrofı ile uyumlu ve MR-spektroskopilerinde (MR-S) ,NAA (N-asetil aspartik asit) değerlerinin normalden dört kat yüksek saptanmasına ilave olarak, idrar organik asit analizlerinde NAA 'in artmış atılımı Canavan hastalığı tanısını koydurdu. Ayrıca genetik değerlendirmede hastalarımızda ASPA geninde homozigot mutasyon saptandı.

Sonuç: Bu hastalıkta santral sinir sisteminde N-asetilaspartik asit birikimi miyelin sentezini azaltmakta ve beyin prekürsör hücrelerinin ölümüne neden olmaktadır. Hastalarımızın makrosefali ve nöromotor gelişme geriliğinin bulunması, anne ve babasının 2. dereceden akraba olması, beyin MRG ve MRS'de tipik bulguların saptanmasına ilave olarak idrar organik asit analizinde NAA'ın artmış atılımı Canavan hastalığı tanısını koydurmuştur. Makrosefali, hipotoni, nöromotor gelişme geriliği olan hastalarda nadir görülen lökodistrofik hastalıkların hatırlanması ve anne babaya genetik danışmanlık verilmesi gereklidir.

Anahtar Kelimeler: makrosefali, hipotoni, lökodistrofı, canavan

P-162

Nörofibromatozis tip 1'de Pons boyutları değişir mi?

Pembe Gültutan[1], Özge Tanıdır Artan[1], Fatma Kaya[1], Rana Beyoğlu[2], Ayşegül Neşe Çıtak Kurt[1]

[1]Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği
[2]Ankara Şehir Hastanesi Radyoloji Kliniği

Amaç: Nörofibromatozis tip 1(NF1), toplumda en sık görülen nörokutan sendromdur . Cilt, periferik -santral sinir sistemi, kemik ve yumuşak doku gibi çok sayıda sistemik bulgular ile birlikte benign ve malign tümörlerin normal popülasyona göre görülme sıklığı artmıştır.NF-1 hastalarınının Beyin MRG'larında ; optik glioma veya optik sinirde kalınlaşma, glial tümörler, medulloblastom, glioblastom, tanımlanmamış parlak objeler (UBOs) ,heterotopia, gliozis, düşük dereceli astrositomalar, atipik glial infiltrasyonlar, mikrokalsifikasyon odakları, displaziler ve spongiyoz ya da vakuoler değişiklikler gibi çok farklı bulgular saptanabilir. Ayrıca bu hastalarda korpus kallosum kalınlığında artış olduğu bildirilmiş olmakla birlikte pons boyutları artış olduğuna dair vaka bulunmamaktadır.

Yöntem: Biz NF1 tanılı olgumuzu; Beyin MRG'da korpus kallosumda kalınlaşma ve pons boyutlarında belirgin artış saptanması nedeni ile sunmayı amaçladık.

Bulgular: Olgumuz; on yaşında erkek hasta vücüdunda kahverengi lekeler olması nedeni ile başvurdu. Fizik muayenesinde; cildinde büyüklüğü 15 mm üzerinde 6 'dan fazla sütlü kahve lekesi, aksiller ve inguinal çillenmesi, göz muayenesinde Lisch nodülü mevcuttu. Çekilen Beyin MRG 'de pons anterior kısmı hacimli , korpus kallosum kalınlığında belirgin artış vardı.

Sonuç: Literatürde NF' de korpus kallosum kalınlığında artış olduğu bildirilmektedir ancak olgumuzdaki pons boyutlarında artış nadir ancak NF-1 ile ilişkisi araştırılması gereken bir bulgudur.

Anahtar Kelimeler: Nörofibromatozis tip 1, pons, korpus kallosum, çocuk

P-163

RAPSYN gen defektine bağlı konjenital miyastenik sendrom, olgu sunumu

Pınar Edem[1], Hande Gazeteci Tekin[1], Berk Özyılmaz[2]

[1]Bakırçay Üniversitesi Çiğli Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nörolojisi Kliniği, İzmir
[2]Tepecik Eğitim ve Arştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Kliniği, İzmir

Amaç: Konjenital miyastenik sendromlar(KMS) nöromüsküler kavşağın etkilenmesiyle genellikle yenidoğan veya erken çocukluk döneminde başlayan oküler, bulbar ve iskelet kaslarında güçsüzlüğe neden olurlar.

Yöntem: Yenidoğan döneminde başlayan yakınmalar sonrası 20 aylıkken yürüyüş bozukluğuyla başvuran olgunun klinik ve laboratuvar bulgularının sunulması amaçlanmıştır.

Bulgular: İntrauterin dönemde hareketleri olağan tanımlanan, polihidramnios şüphesi olan olgunun 36.GH'da sezaryen ile 2700gr. doğduğu, emme güçlüğü ve ellerde fleksiyon deformitesi nedeniyle yoğun bakımda izlendiği, tekrarlayan pnömonilerinin olduğu öğrenildi. Anne baba arasında birinci kuzen evliliği mevcuttu. Desteksiz oturmanın 6.ayda, yürümenin 15.ayda kazanıldığı, dil ve kişisel-sosyal alanların yaşına uygun seyrettiği öğrenildi. Nörolojik muayenesinde uzun yüz ve çadır ağzı görünümü ile belirgin fasyal güçsüzlük, üst ve alt ekstremitelerde proksimal kaslarda güçsüzlük, dizlerini bükerek yürüme şekli bulguları mevcuttu. Daha önce yapılan kreatinfosfokinaz(37U/l), metabolik tarama, beyin MRG, ekokardiyografi ve CRLF1 gen analizinin normal olduğu görüldü. Nöromüsküler hastalıklara yönelik gen panelinde RAPSYN geninde c.271C>T, p.Arg91Cys muhtemel patojenik varyantı saptandı. Piridostigmin tedavisi başlandı.

Başvurudaki fotoğrafı



Pitozun eşlik etmediği yüz kaslarında güçsüzlük

Sonuç: RAPSYN ilişkili KMS'lerde pitoz, prognatizm, fasyal güçsüzlük bulguları ön planda olup, bulguların yaşla beraber gerileyebilmesi ve aralıklı kötüleşmenin tedaviyle azalması gibi olumlu özellikler mevcuttur. Türk popülasyonunda en sık COLQ ve CHAT ilişkili KMS'ler görülmektedir. Olgumuz literatürde bildirilen ilk Türk olgu olması ve yeni nesil dizilemenin tedavi seçeneği olabilen nöromüsküler hastalıkların tanısındaki önemini vurgulaması bakımından dikkat çekicidir.

Anahtar Kelimeler: konjenital miyastenik sendromlar, pitoz, yeni nesil dizileme, nöromüsküler kavşak bozuklukları

P-164

COVID-19 Pandemisinde Teletıp ve Telerehabilitasyonun Multipl Sklerozlu Çocuklarda Koruyucu Etkisi

Pınar Özbudak[1], Azime Şebnem Soysal Acar[2], Pelin Atalan[3], Bülent Elbasan[3], Kıvılcım Gücüyener[2]

[1]Samsun Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Samsun
[2]Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Anabilim Dalı, Ankara
[3]Gazi Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Ankara

Amaç: Teletıp ve telerehabilitasyonun COVID-19 pandemisi sırasında kurtarıcı olduğu görülmektedir. Multipl skleroz (MS), tıbbi, fiziksel ve psikolojik desteğin sürekli olarak gerekli olduğu hastalıklardan biridir. Bu yazıda salgın döneminde teletıp aracılığıyla takip ettiğimiz MS hastalarının takip haritası sunulmuştur.

Yöntem: Çalışma; karantina, kısıtlı normal ve yeni normal dönemlerinde teletıp ve telerehabilitasyon yoluyla tıbbi, fiziksel ve psikolojik rehabilitasyona devam eden ve etmeyen hastaların tutumlarının değerlendirildiği prospektif, ankete dayalı bir çalışmadır.

Bulgular: Toplam 35 hastadan üç anketi de dolduran 25 (%71) çocuk çalışmaya dahil edildi. Tüm hastalarla ayda bir çevirimiçi video konuşma programları aracılığıyla görüşüldü. Hastaların belirttikleri ihtiyaçlara göre 17 hastaya (%68) 5 hafta boyunca haftada bir kez fiziki, 14 hastaya (%56) ise haftada bir kez psikolojik rehabilitasyon verildi. Rutin görüşmelerde üç hastanın atakta olduğu saptandı. Teletıp yoluyla ulaşılan hastaların çoğunun sağlık hizmetlerine erişimden memnun olduğu (n= 23, %92) ve kaygılarının azaldığı (n=11, %44), daha az tükenmişlik yaşadıkları saptandı.

Sonuç: Olağanüstü koşullarda teletıp ve telerehabilitasyon yoluyla MS'li çocukların yakın, multidisipliner ve kesintisiz takibi hastaları olası komplikasyonlara karşı daha korunabilir hale getirmektedir.

Anahtar Kelimeler: COVID-19, multipl skleroz, teletıp, telerehabilitasyon

P-165

Beş Aylık İnfantta Piebaldizm: Olgu Sunumu

Pınar Özbudak[1], Aslıhan Sanrı[2]

[1]Samsun Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Samsun
[2]Samsun Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Genetik Bilim Dalı, Samsun

Amaç: Piebaldizm, melanoblastların farklılaşmasını ve göçünü etkileyen KIT protoonkogeninin mutasyonları nedeniyle cilt ve saçın etkilenen bölgelerinde doğuştan melanosit yokluğu ile karakterize nadir otozomal dominant bir hastalıktır. İşitme kaybı, göz ve merkezi sinir sistemi bozuklukları eşlik etmez. Bu yazıda piebaldizm tanısı almış bir hasta sunulmuştur.

Yöntem: 5 aylık erkek bebek saçlarda ve kaşlarda hipopigmente alanların varlığı nedeniyle başvurdu. Başvuru sırasında alın, karın, alt bacak ve sol önkolda çok sayıda düzensiz şekilli lökoderma alanı mevcuttu. Hastanın baş çevresi ve nörolojik muayenesi yaşıyla uyumluydu. İşitme kaybı yoktu. Göz muayenesi normaldi. Hastanın babasında hastayla benzer bulgular, dedesinde de hipopigmente maküller izlendi.

Bulgular: Hastanın genetik analizinde 4q12 kromozomunda yer alan C-Kit geninde mutasyon tespit edildi.

Sonuç: Piebaldizm iyi huylu, ilerleme göstermeyen,deri ile kısıtlı nadir bir hastalıktır. Waardenburg Sendromu gibi diğer pigmentasyon anomalilerine eşlik eden işitme kaybı, mikrosefali, zihinsel yetersizlik, aniridi benzeri durumların takibi açısından piabaldizmin ayrımı önemlidir.

Anahtar Kelimeler: piebaldizm, pigmenter bozukluk, Otozomal dominant

P-166

Atipik diskinezi ile acile başvuran risperidon reaksiyonu

Pınar Özkan Kart[1], Elif Acar Arslan[1], Ahmet Kağan Özkaya[2], Nihal Yıldız[1], Sevim Şahin[1], Tülay Kamaşak[1], Ali Cansu[1]

[1]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Trabzon
[2]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Acil Bilim Dalı, Trabzon

Amaç: Risperidon çocuklarda gelişimsel bozuklukların tedavisinde tercih edilen ve kullanımı giderek yaygınlaşan ikinci kuşak antipsikotik bir ilaçtır. Bu sunumda, acil servisimizden fokal nöbet ön tanısı ile tarafımıza danışılan atipik diskinezi olgusunun sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Beş yaş erkek olgu sabah başlayan karın ağrısı ve nöbet şikayeti ile acil servisimize başvurdu. Geldiğinde farkındalığın korunduğu gözlerde sağa deviasyon, sol kolda ve bacakta kasılması vardı (Video görüntüleri mevcuttur). Özgeçmişinde nöromotor gelişim basamakları normal olan olgunun aile öyküsünde abisinde dikkat eksikliği hiperaktivite sendromu vardı. Muayenesinde bilinci açık, halsizlik, uykuya eğilim, nistagmus, dizartik konuşma, ataksik yürüyüş saptandı.

Bulgular: Olgunun nöbet etiyolojisine yönelik bakılan elektrolit, kan şekeri, akut faz reaktanları, amonyak, laktat, kan gazı değerleri normaldi. Entoksikasyona yönelik alınan öyküsünde, başlangıçta, bu yönde bir öykü vermemekteydi. Beyin manyetik rezonans görüntülemesi normaldi. İlk etapta levetirasetam 30 mg/kg yüklendi ancak elektroensefalografisinde zemin aktivitesi normal olup epileptik aktivite görülmedi. Olgu izleminde abisinin kullandığı risperidon şuruptan şikayetleri başlamadan 3-4 saat önce 2-3 ölçek içmiş. Olguya ilaç içim öyküsü öğrenildikten sonra risperidona bağlı diskinezi düşünülüp biperiden uygulandı. Bulgularında 24 saat içinde düzelme oldu, nöbeti tekrarlamadı.

Sonuç: Çocuklarda dozdan bağımsız antipsikotik ilaç kullanımına bağlı distonik reaksiyon, sedasyon ve nöbet gibi santral sinir sistemi bulguları sıklıkla görülmektedir. Acil servise nöbet ile başvuran çocuklarda ilaç kullanım öyküsü dikkatlice sorgulanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Antipsikotik ilaç, nöbet, distoni

P-167

Herpes simplex virüs ensefalitli olguda bazal ganglion tutulumu ve koreoatetoz

Pınar Özkan Kart[1], Nihal Yıldız[1], Tülay Kamaşak[1], Elif Acar Arslan[1], Zeynep Gökçe Aydın Gayretli[2], Osman Yeşilbaş[3], Ali Cansu[1]

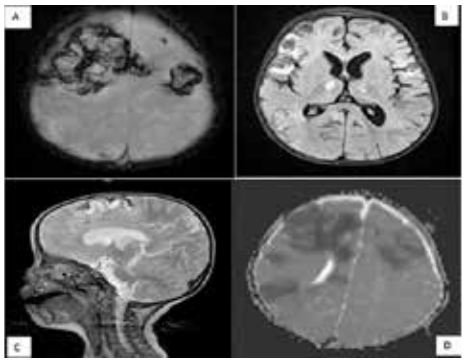
[1]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Trabzon
[2]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Trabzon
[3]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Trabzon

Amaç: Herpes simpleks virüs ensefalitinin (HSE) tipik beyin lezyonları mediyal temporal lob, insula ve frontal lobları tutan nekrotik ve hemorajik lezyonlardır. Ekstratemporal alanlarda tutulum %40 sıklıkla görülmekle birlikte daha az sıklıkta talamik tutulumda olabilmektedir. Burada, beyin manyetik rezonans görüntülemede (MRG) bazal ganglion tutulumu olan, izlemde koreoatetoz gelişen şiddetli progresyon gösteren olguyu sunuyoruz.

Yöntem: Febril status nedeniyle fenobarbital, levetirasetam tedavileriyle izlenen sekiz aylık kız olgu beyin MRG'de infarkt raporuyla sevk edildi. Özgeçmişinde mekonyum aspirasyonu ve neonatal sarılık, VSD olan hastanın aile öyküsünde özellik yoktu. Genel durumu kötü, GKS 10'du.

Bulgular: BOS proteini:61.95mg/dl ve BOS HSV-PCR pozitifti. İnfarkt şüphesiyle tekrarlanan MRG'de bilateral talamuslarda, serebral hemisferlerde difüzyon kısıtlanması gösteren lezyonlar Leigh?/Biotin-Tiamin yanıtlı bazal ganglion hastalığı lehine saptandı, metabolik taramaları, SLC19A3 gönderildi, mitokondriyal kokteyl başlandı. Elektroensefalografide hemisferal asimetri, bioelektriksel yavaşlama, sol hemisfer frontosantralde keskin dalga aktivitesi saptandı. Dirençli nöbetleri nedeniyle kontrol Beyin MRG'de bilateral frontal-temporal, sağ parietal, gri ve beyaz cevheri tutan subakut hemorajik lezyonlar, korpus kallozumda ödem, bilateral talamuslarda T2A'da hiperintens lezyonlar herpes ensefaliti ile uyumluydu. Dördüncü haftada koreoatetoz gelişti, serum NMDA ve dopamin-2 reseptör antikoru gönderildi. Pulse metilprednizolan ve ıntravenözimmunglobulin tedavisi başlandı. Koreoatetozda belirgin düzelmesi oldu.

Şekil: Olgunun Beyin MRG bulguları



A:Bilateral frontal loblarda, sağ parietal lobda, bilateral temporal loblarda lateralde gri ve beyaz cevheri tutan subakut hemorajik lezyonlar, B: Bilateral talamuslarda T2A'da hiperintens lezyon, C: Korpus kallozumda ödem, D: ADC görüntülerde bilateral frontal ve sağ temporoparietal lobda difüzyon kısıtlanması

Sonuç: Tedaviye dirençli koreoatetoik hareketler HSV'nin tetiklediği sekonder immün ilişkili olay ve bazal ganglion tutulumu sonucunda gelişebilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Ensefalit, Post Herpes simplex, Bazal ganlion tutulumu, Koreoatetoz

P-168

Biotinidaz eksikliği tanısı altında gizlenen yeni varyant pontoserebellar hipoplazi tip-10

Pınar Özkan Kart[1], Nihal Yıldız[1], Alper Han Çebi[2], Gülnur Esenülkü[1], Elif Acar Arslan[1], Tülay Kamaşak[1], Sevim Şahin[1], Ali Cansu[1]

[1]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Trabzon
[2]Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, Trabzon

Amaç: Pontoserebellar Hipoplazi Tip-10, gecikmiş psikomotor gelişim, mikrosefali, spastisite, dismorfik bulgular ve dirençli nöbetler ile karakterize otozomal resesif nörogelişimsel ve nörodejeneratif nadir bir hastalıkdır. Bu sunumda, biotinidaz eksikliği tanısı altında gizlenen yeni varyant Pontoserebellar hipoplazi tip-10 vakası tartışıldı.

Yöntem: Beş yaş erkek olgu, gelişme geriliği, yürüyememe, konuşamama ve dirençli nöbetler ile başvurdu. Postnatal 40.gününde biotinidaz eksikliği saptanıp 10 mg biotin tedavisi başlanmış. Dört yaşında baş tutması başlayan olgunun aile öyküsünde akraba evliliği yok, anne-baba aynı köyden, ailede benzer hastalık öyküsü yoktu. Kaşektik, ağır gelişme geriliği, mental retarde görünümü, aksiyel hipotonisitesi, mikrosefalisi, göz teması-ışık takibi zayıflığı, geniş burun kökü, kısa burun, uzun palpebral fissür, yüksek kemerli kaşlar, kifoskolyoz, kriptorşidizm, hiperrefleksi, klonusu, spastisitesi mevcuttu(Görüntüleri mevcuttur).

Bulgular: Yenidoğan döneminde enzim analizi ile parsiyel biotinidaz eksikliği tanısı alan olgunun kan gazı, laktat, idrar organik asit/aminoasit atılımı normaldi. Semptomsuzken erken evrede ve yeterli biotin tedavisine başlanan olguda ilerleyici nörodejeneratif bulguları, dismorfik yüz görünümü ve dirençli epilepsisi nedeniyle ikinci bir hastalık düşünülüp Tüm ekzom DNA analizi(WES) yapıldı. CLP1 geninde c.419G>A (p.R14OH) homozigot varyant ile Pontoserebellar Hipoplazi tip 10; biotinidaz geninde c.410G>A (p.R137H) homozigot varyant ile Biotinidaz eksikliği saptandı.

Sonuç: Akraba evliliğinin yüksek olduğu ülkemizde izlemde primer hastalığıyla bağdaşmayan semptomları olan olgular ikinci bir genetik ve/veya metabolik hastalık açısından tetkik edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Biotinidaz eksikliği, pontoserebellar displazi tip-10, WES

P-169

'All- Trans Retinoik Asit' (ATRA) tedavisine sekonder psödotümör serebri: AML-M3 ve papil ödem yönetimi

Pınar Yavuz[1], Göknur Haliloğlu[1], Dilek Yalnızoğlu[1], Güliz Fatma Yavaş[4], Selin Aytaç[3], Şule Ünal Cangül[3], Elif Bulut[2]

[1]Hacettepe Üniversitesi Ç.Nöroloji
[2]Hacettepe Üniversitesi Radyoloji ABD
[3]Hacettepe Üniversitesi Ç. Hematoloji
[4]Hacettepe Üniversitesi Göz ABD

Amaç: Psödotümör serebri, ATRA tedavisinin bilinen bir komplikasyonu olup, tedavinin kesilmesi ile bulgular geri dönüşlüdür.

Yöntem: 15 yaşında, ATRA tedavisine sekonder psödotümör serebri olgusunu sunduk

Bulgular: Baş ağrısı, kilo kaybı, aksiller bölgede şişlik nedeniyle başvuran, sol gözde homonim hemianopsi, pansitopeni, kraniyal MRG'de sağ posterior serebral arter sulama alanına uyan akut enfarkt saptanarak, kemik iliği aspirasyonu ile akut promyelositik lösemi tanısı alan 15 yaşında kız hastaya, ATRA, arsenik trioksit(ATO), sitozin arabinozid, hidroksiüre ve deksametazon başlandı. Tedavinin 3. ayında remisyonda olan hastada, yeniden baş ağrısı gelişti. Bilateral görme alanı defekti, evre 3 papil ödem ve lomber ponksiyon ile psödotümör serebri tanısı konularak, asetazolamid başlandı, ATRA ve ATO kesildi. Antiasidoz tedavi altında asetazolamid dozu kademeli olarak arttırıldı, tek doz furosemid IV uygulandı. İki hafta içinde bulguları gerileyen hastanın ATO tedavisi yarı dozda başlanarak, üç gün içinde tam doza çıkarıldı. Antiödem tedavinin 1. ayında ATRA tekrar başlandı. Tedavinin 1. ayında hasta tekrar baş ağrısı ve kusma nedeni ile başvurdu. Erken evre papil ödem ve BOS açılış basıncı 320 mmH20 olması nedeniyle topiramat başlanarak, ATRA tedavisi tekrar kesildi. ATRA kesilmesinden bir ay sonra göz dibi incelemesi normal bulunarak, ATRA tekrar başlandı.

Sonuç: Primer hastalığına yönelik ATRA alması gereken hematolojik malignensi hastalarında komplikasyonların yönetimi, dikkatli izlem ve bireysel yaklaşımlar gerektirir.

Anahtar Kelimeler: psödotümör serebri, ATRA, AML-M3, papil ödem

P-170

Çocukluk Çağı Nörolojik Hastalıklarında Ebeveynlerin Sağlık Okuryazarlığının Prospektif Olarak Değerlendirilmesi

Rabia Tütüncü Toker[1], Nihal Şahin[2], Nilüfer Ülkü Şahin[2], Yasin Karalı[2]

[1]Bursa Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü
[2]Bursa Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

Amaç: Çalışmanın amacı çocuk nöroloji polikliniğine başvuran çocukluk çağı kronik nörolojik hastalıklarından birisinin tanısını alan hastaların ebeveynlerinin sağlık okuryazarlığı düzeyini, hastalık karşısındaki tutumunu ve tedaviye uyumunu değerlendirmektir.

Yöntem: Bu çalışma prospektif olarak planlandı. Sağlık Bakanlığı, Sağlık Bilimleri Üniversitesi Bursa Şehir Hastanesinden Etik Kurul onayı alındı. Çalışma, çocuk nöroloji polikliniğine başvuran ve çocukluk çağı kronik nörolojik hastalıklarından birisinin tanısı alan hastaların ebeveynlerine gönüllülük esas alınarak ebeveynlerin sosyodemografik bilgileri ve Avrupa Sağlık Okuryazarlığı Araştırması Anketi'nin (HLS-EU-Q47) Türkçeye uyarlanması ile elde edilen Türkiye Sağlık Okuryazarlığı Ölçeği-32 formunu içeren anket düzenlenerek yapıldı.

Bulgular: Çalışmaya 338 kişi (% 53,3 kadın, %46,7 erkek) katıldı. Katılımcıların sağlık okuryazarlık düzeyi TSOY-32 ölçeğine göre; %15,4 (n=52) yetersiz, % 24,6 (n=83) sorunlu/sınırlı, %34(n=115) yeterli, %26 (n=88) mükemmel olarak saptandı. Epilepsi ile izlenen hastaların ebeveynlerin %40,2'sinin, nöromüsküler hastalıkla izlenen hastaların ebeveynlerin % 58,8'inin sağlık okur yazarlık düzeyi yetersiz veya sorunlu-sınırlı olarak bulundu. Sağlık okur yazarlığı yüksek olan ebeveynlerin takiplerine daha düzenli geldiği, tedaviye daha uyumlu olduğu çalışma süresi içerisinde görüldü.

Araştırma grubunun temel özellikleri (n=338)

Değişkenler	
Yaş (Ort ± SS)	7,2 ± 6,1 (min: 0,0 – maks: 18,0)
Cinsiyet Kadın Erkek	n (%) 180 (53,3) 158 (46,7)
Tanı Riskli bebek izlemi (HİE, Serebral Palsi) Nöbet ve benzeri durumlar Başağrısı Nöromüsküler hastalıklar Nörodejeneratif hastalıklar Diğer**	 75 (22,2) 82 (24,3) 70 (20,7) 17 (5,0) 19 (5,6) 75 (22,2)
Anne eğitim İlköğretim Lise Üniversite	 208 (61,5) 80 (23,7) 50 (14,8)
Baba eğitim İlköğretim Lise Üniversite	 174 (51,5) 110 (32,5) 54 (16,0
Anne yaşı (Ort ± SS) (yıl)	35,8 ± 8,4 (min: 19,0 – maks: 57,0)
Baba yaşı (Ort ± SS) (yıl)	39,6 ± 8,5 (min: 19,0 – maks: 63,0)
Anketi yanıtlayan Anne Baba Anne ve Baba Birlikte	 86 (25,4) 110 (32,5) 142 (42,0)
Aylık gelir 2000 altı 2000-6000 6000-10000 10000-20000 20000 üstü	 64 (18,9) 242 (71,6) 24 (7,1) 4 (1,2) 4 (1,2)
Yaşadığı yer Merkez Köy	 323 (95,6) 15 (4,4)
Sağlık Okuryazarlığı Düzeyi Yetersiz Sorunlu-Sınırlı Yeterli Mükemmel	 52 (15,4) 83 (24,6) 115 (34,0) 88 (26,0)

Sağlık Okuryazarlık Düzeyinin Bazı Değişkenlerle İlişkisi

	Yetersiz-Sorunlu-Sınırlı Sağlık Okuryazarlığı n (%)	Yeterli-Mükemmel Sağlık Okuryazarlığı n (%)	p
Cinsiyet (Çocuk) Kadın Erkek	 78 (43,3) 57 (36,1)	 102(56,7) 101(63,9)	0,17
Tanı Riskli bebek izlemi Nöbet ve benzeri durumlar Başağrısı Nöromüsküler hastalıklar Nörodejeneratif hastalıklar Diğer**	 25 (33,3) 33(40,2) 26 (37,1) 10 (58,8) 10 (52,6) 31 (41,3)	 50 (66,7) 49 (59,8) 44 (62,9) 7 (41,2) 9 (47,4) 44 (58,7)	0,36
Eğitim (Anketi yanıtlayan) İlköğretim Lise Üniversite	 65 (39,2) 43 (37,7) 27 (46,6)	 101 (60,8) 71 (62,3) 31 (53,4)	0,51
Anketi yanıtlayan Anne Baba Anne ve Baba Birlikte	 36 (41,9) 41 (37,3) 58 (40,8)	 50 (58,1) 69 (62,7) 84 (59,2)	0,78
Aylık gelir 2000 altı 2000-6000 6000 üstü	 29 (45,3) 95 (39,3) 11 (34,4)	 35 (54,7) 147 (60,7) 21 (65,6)	0,54
Yaşadığı yer Merkez Köy	 130 (40,2) 5 (33,3)	 193 (59,8) 10 (66,7)	0,79

Sonuç: Ebeveynlerin eğitim seviyeleri yükseldikçe sağlık okuryazarlık düzeylerinin arttığı görülmüştür. Sağlık okuryazarlığı düzeyinin yükselmesi, kronik nörolojik hastalığa sahip hastanın tedaviye uyumunu ve has-

talık sürecini olumlu etkilediği görülmüştür. Sağlık okuryazarlığı seviyelerini arttıracak çalışmalar, kronik nörolojik hastalığı olan çocukların takip ve tedavi süreçlerine olumlu katkı sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: nörolojik hastalık, sağlık okuryazarlığı, Türkiye Sağlık Okuryazarlığı Ölçeği

P-171

Reversible Splenial Lezyon Sendromunun nadir bir nedeni Orofarengeal Tularemi

Rıdvan Selen[1], Gürkan Karakuş[2], Meral Karadağ[1], Bilge Özgör[1]

[1]İnönü Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Malatya
[2]İnönü Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Malatya

Amaç: Reversible splenial lezyon sendromu (RESLES) nadir görülen klinik ve radyolojik bulgularıyla kompleks bir durumdur. Radyolojik olarak korpus kallosum spleniumda T2 ve flair sekanslarda hiperintensite ve diffüzyon kısıtlanması gösteren geçici sitotoksik ödem izlenir. Klinik, altta yatan nedene göre ensefalopatiden ataksiye kadar değişik nörolojik yelpazede karşımıza çıkmaktadır. Tularemi, gram negatif bir kokobasil olan Francisella tularensis'in neden olduğu bir zoonozdur. Temel klinik formları ülseroglandüler, glandüler, okülоglandüler, orofarengeal, tifoidal ve pnömonik tularemidir. Nörolojik tutulum nadirdir. Ataksi ile prezente olan kraniyal görüntülemesinde korpus kallosum splenial lezyonlu olgumuzda tularemi tanısı koyduk. Ataksi ile gelen etiyolojisinde tularemi saptadığımız RESLES olgumuzu sunmak istedik.

Yöntem: Olgu sunumu

Bulgular: 8 yaşında kız hasta üç günden beri başlayan kusma, baş ağrısı ve dengesiz yürüme nedeni ile kliniğimize başvurdu. Fizik muayenesinde patolojik olarak tonsiller hiperemik, sağ submandibular bölgede ağrılı lenf nodları mevcuttu. Nörolojik muayenesinde ense sertliği ve ataksik yürüyüş vardı. Kraniyal MR görüntülemede korpus kallozum spleniumunda, bilateral parietooksipital bölge subkortikal beyaz cevherde T2 ve FLAIR hiperintensite ve bu alanlarda diffüzyon kısıtlanması saptandı. BOS kültür ve viral serolojisi, Lyme, kedi tırmığı ve boğaz kültürü negatif olarak sonuçlandı. Serum serolojik incelemede Francisella Tularensis tespit edildi ve antibiyoterapisi düzenlendi. Hasta sekelsiz iyileşti.

Sonuç: Nadir görülen RESLES sendromunun nadir etiyolojisi olan tularemi olgusunu sunduk.

Anahtar Kelimeler: Tularemi, RESLES, Ataksi

P-172

West Sendromu: Klinik Özellikleri ve Tedavi Yanıtı

Rohat Öztepeli[1], Esra Gürkaş[1], Deniz Yılmaz[1], Ayşegül Neşe Çıtak Kurt[1]

[1]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: West sendromu hayatın ilk 2 yılında görülen epileptik ensefalopatidir. Spazm tipi nöbetler, psikomotor duraklama ve gerileme, elektroensefalografide (EEG) hipsaritmi paterni ile karakterizedir. Tedavide amaç nöbetlerin kontrol altına alınması, EEG'de hipsaritminin ve psikomotor gelişimin düzelmesidir. Bu çalışmada amaç West sendromu tanısı ile izlenen hastalarda etiyolojileri, tedaviye klinik ve EEG yanıtlarını belirlemektir.

Yöntem: 1 Eylül 2019 - 1 Eylül 2021 tarihleri arasında Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Nöroloji Bölümü'ne başvuran ayaktan ve yatan hastalar çalışmaya dahil edildi.

Bulgular: West sendromu tanısı alan 42 hastanın kayıtları retrospektif olarak değerlendirildi. Hastaların %73'ü (n: 31) erkekti. Hastalarda ilk nöbet görülme yaşı ortalama 6.6 aydı. Hastaların %80 'i semptomatik olarak değerlendirildi. Etyolojide en sık görülen faktörler prematürite (n:15), hipoksik doğum öyküsü (n:18) idi. Hastaların %9.5'i (n:4) idiopatik olarak değerlendirildi. Hastaların %50'sinde muayenede mikrosefali saptandı. On altı hastaya ACTH, 6 hastaya vigabatrin verildi. Onüç hastaya da her iki tedavi birlikte kullanıldı. ACTH tedavisi alan hastaların %76'sında klinik ve elektrografik yanıt alındı. Vigabatrin tedavisi alan hastaların tümünde nöbetlerde azalma/nöbetsizlik görülürken elektrografik olarak %33 hastada yanıt alındı.

Sonuç: West sendromunda erken tanı ve tedavi önem taşımaktadır. Sıklıkla prematürite ve hipoksik doğum öyküsü etiyolojide yer almaktadır. Özellikle riskli bebeklerin bu açıdan yakın takibi önem taşır.

Anahtar Kelimeler: west sendromu, etiyoloji, tedavi

P-173

Febril Konvülziyonun Çocuklarda Nörokognitif Fonksiyonlar Üzerine Etkisi

Rojan İpek[1], Eyşan Sevimli[2], Asena Ayça Özdemir[3], Khatuna Makharoblidze[2], Çetin Okuyaz[2]

[1]Adıyaman Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji BD, Adıyaman
[2]Mersin Üniveristesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji BD, Mersin
[3]Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Biyoistatistik ve Tıbbi Bilişim ABD, Mersin

Amaç: Bu çalışmada febril konvülziyonun (FK) nörokognitif fonksiyonlar üzerine etkisini göstermek amacıyla FK tanısı alan çocuklardan Wechsler Çocuklar İçin Zekâ Ölçeği-IV (WİSC-IV), Stroop testi, Conners ebeveyn ve öğretmen değerlendirme ölçeği kullanılarak sağlıklı kontrol grubuyla karşılaştırılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Ocak 2012-Aralık 2018 tarihleri arasında FK tanısı almış WİSC-IV, Stroop testi, Conners ebeveyn ve öğretmen değerlendirme ölçeği uygulanmış 49 hasta çalışmaya dahil edildi ve 20 hasta ile kontrol grubu oluşturuldu.

Bulgular: Çalışma grubu 19 K (%38,8), 30 E (%61,2) olmak üzere 49 hastadan oluşuyordu. Çalışmaya alınan hasta yaş aralığı 72-136 ay arasında idi. Çalışma grubunda WISC-IV; Tüm Ölçek Zekâ Puanı, Sözel Kavrama Dönüştürülmüş Puanı, Algısal Akıl Yürütme Dönüştürülmüş Puanı, Çalışma Belleği Dönüştürülmüş Puanı ve İşlemleme Hızı Dönüştürülmüş Puanı kontrol grubuna göre daha düşüktü ($p<0.05$). Stroop alt test 1,2,3 ve 5 sonuçları kontrol grubuna göre daha düşüktü ($p<0,05$). Hasta grubunda ilk nöbet yaşı ile sözcük dağarcığı arasında negatif ilişki tespit edildi. (r:-0,301 p:0,036).

Sonuç: Çalışmamızda genel olarak iyi prognozlu olarak bilinen FK'nın WISC IV ve Stroop test sonuçlarını olumsuz etkilediği saptandı. Çalışmamızda FK grubunda anlamlı olarak daha düşük tespit edilen WISC IV ve Stroop test sonuçları, FK'nın bilişsel fonksiyonlar açısından bir risk oluşturabileceğini göstermektedir. Sonuçlarımıza göre FK'lı hastaların bilişsel yönden değerlendirilmeleri gerekebileceğini işaret etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Conners, Febril konvülziyon, WISC IV, Stroop

P-174

Antenatal Başlangıçlı Geç Tanı Alan İki Doğumsal Metabolik Hastalık Olgu Sunumu

Rojan İpek[1], Büşra Eser Çavdartepe[2]

[1]Adıyaman Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji BD, Adıyaman
[2]Adıyaman Eğitim ve Araştırma hastanesi Tıbbi Genetik ABD, Adıyaman

Amaç: Yenidoğan nöbetleri kalıtsal metabolizma hastalıkların ilk sunumu olabilir. Vitamin bağımlı metabolik ensefalopatilerden piridoksin bağımlılığı ve serin biyosentez defekti yenidoğan döneminde nöbetler ile bulgu verebilir, özgül tedavileri bulunduğundan ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

Yöntem: Her iki olgu konjenital mikrosefali, ciddi psikomotor gerilik ve nöbetle başvurdu. Olgularımızdan ilki 33 aylık kız diğeri 26 aylık erkek hasta idi. Gelişim basamakları yaşıtlarına göre geride olan olgularımızın anne baba arasında 2. dereceden akrabalık öyküsü mevcuttu. Her iki olgumuzda mikrosefalik görünüm, ayak bileğinde belirgin spastisite DTR'de artış ve babinski pozitifliği ile benzer muayene bulguları vardı.

Bulgular: Laboratuvar bulgularında hemogram, biyokimya, TFT, vitamin B12, ferritin, folat ve metabolik taramaları normal olarak değerlendirildi. Serebral MRG'de her iki hastada kortikal atrofi gözlendi. İlk hastanın epileptik ensefalopati panelinde PLPBP geninde homozigot c.695C>T(p.Ala232Val) yanlış anlamlı mutasyonu tespit edildi. Bu değişim daha önce bildirilmemiş olup, ACMG' nin varyant sınıflandırmasına göre "muhtemel patojenik" olarak tanımlanmıştır. Diğer hastadan ise mikrosefaliye yönelik panel yapılması planlandı. PSAT1 geninde c.129T>G p.(Ser43Arg) missense varyantı homozigot olarak saptandı. Varyant ClinVar veritabanında patojenik olarak yer almaktadır ve daha önce bildirilmiştir.

Sonuç: Bu yazıda özellikle antiepileptik ilaçlara dirençli nöbetlerde metabolik hastalıkların akla gelmesi, zamanında ve doğru tanı ile hasta prognozunun olumlu yönde etkileneceği ve erken tanı sonrası ailelere uygun genetik danışma verilmesine olanak sağlanması amacıyla sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Gen, Nöbet, Mikrosefali, Metabolik hastalık

P-175

Dyke Davidoff Masson Sendromu Bir Olgu Sunumu

Rojan İpek[1], Mahmut Çoraplı[2], Hacı Taner Bulut[3], Habip Almiş[4]

[1]Adıyaman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji BD, Adıyaman
[2]Adıyaman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji ABD, Adıyaman
[3]Adıyaman Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji ABD, Adıyaman
[4]Adıyaman Üniveristesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Adıyaman

Amaç: Dyke Davidoff Masson sendromu (DDMS); fasiyal asimetri, karşı taraf hemiparezi/hemipleji, nöbetler ve mental reterdayon ile karakterize klinik bulgular içerir. Nörogörüntülemede ise serebral hemiatrofi ve aynı taraf lateral ventrikülde genişleme, tek taraflı kafatası kalınlaşması, paranazal sinüslerde aşırı genişleme ve havalanma artışı görülmektedir.

Yöntem: On üç aylık erkek hasta sağ vücut yarısını kullanamama şikayetiyle Çocuk Nöroloji polikliniğine başvurdu. Zamanında, 3200 gr olarak NSVY ile doğum öyküsü mevcuttu. Hastanın doğumundan hemen sonra ağlamadığı buna rağmen yenidoğan yoğunbakım ünitesinde yatış öyküsünün olmadığı ifade edildi. Sekiz aylık iken emekleme döneminde vücudunun sağ yarısını kullanamadığı farkedilmiş. Soygeçmişinde anne baba arasında akrabalık yoktu.

Bulgular: Laboratuvar tetkiklerinde hemogram, biyokimya, TFT, vitamin B12, ferritin normaldi. Göz muayenesi ve işitme testi normal olarak değerlendirildi. AGTE testinde yaşıtlarına göre geride olduğu tespit edildi. Fizik muayenesinde mental durumu düşük, hafif fasial asimetri, sağ taraf kas gücü 3/5, sağda derin tendon refleksleri artmış ve babinski pozitifti. Serebral MRG görüntülemesinde T1, T2 ve FLAIR sekansda sol tarafta serebral hemiatrofi, aynı taraf ventrikülde genişleme ve aynı taraf bazal ganglionlarda hipoplazi tespit edilen hastadan DDMS düşünüldü.

Sonuç: Bu yazıda hemipleji/hemiparezi ve nöromotor gelişim geriliği ile başvuran hastalarda doğru tanıya ulaşmada serebral görüntülemenin önemli olduğunu ve serebral hemiatrofi nedenlerinden biri olan DDMS tanısının ayırıcı tanıda düşünülmesi amacıyla sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Hemiparezi, hemipleji, serebral hemiatrofi

P-176

Obez Olgularda MIS-C İlişkili Pseudotümör Serebri

Seçil Oktay Edizsoy[1], Soner Sertan Kara[1], Müge Ayanoğlu[1], Ayşe Tosun[1]

[1]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Covid 19 virüsü, MIS-C (Multisistem İnflamatuar Sendrom) olarak adlandırılan tek/çoklu organ disfonksiyonuna yol açabilir. Burada MIS-C tanısı ile izlenirken çift görme, 6.sinir paralizisi gelişen pseudotümör serebri (PTS) tanısı alan iki obez olgu sunulmuştur.

Yöntem: OLGU :1Obez (BMI=29) 10 yaş erkek olguda, MIS-C tanısı ile izleminin 11. gününde başağrısı, diplopi gelişti. Muayenesinde; sol dışa bakış kısıtlılığı, göz dibinde; grade 3 papil ödem,kraniya lMRG bulguları PTS'yi destekler nitelikteydi. MR venografi normaldi. Asetazolamid tedavisinin 10. günü yakınmaları tamamen düzeldi.

Bulgular: OLGU:2Obez (BMI:30) 12 yaş erkek olguda, MIS-C tanı-tedavisinin 8. gününde çift görme yakınması gelişti, göz dibi normaldi, akomodasyon spazmı olarak değerlendirildi. Taburculuktan 1,5 ay sonra yeniden MIS-C kliniğiyle geldi ve sağ dışa bakışta kısıtlılık saptandı. Klinik, göz bulguları, kraniyal MRG ile PTS düşünüldü. Steroid tedavisinin 7. günü şikayeti tamamen düzeldi.

Sonuç: Başağrısı, nöbet, nöropati, ensefalopati, , fokal nörolojik bozukluk,kraniyal sinir tutulumları pseudotümör serebri MIS-C'nin nörolojik bulguları içerisinde yer alır. Obezitenin, MIS-C gelişimine yatkınlık oluşturduğu ve ayrıca PTS'nin etiyolojisinde de yer aldığı bilinmektedir. MIS-C'nin 8-10 yaş arası obez çocuklarda hiperinflamasyonun da etkisi ile BOS basıncını arttırdığı ve PTS'ye yol açtığı bildirilmiştir. Bu çalışma ile MIS-C tanı-tedavisi ile izlenen iki obez olguda PTS gelişimine dikkat çekilmek istenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Covid 19, Çocuk, Obezite, Pseudotümör serebri

P-177

Hipotonik İnfantta Beklenmedik Etiyoloji; Osmotik Demiyelinasyon Sendromu

Ayşe Tosun[1], Seçil Oktay Edizsoy[1], Kibriya Fidan[2], Müge Ayanoğlu[1]

[1]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[2]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

Amaç: Osmotik Demyelinasyon Sendromu(ODS), hipo-hipernatremiyle, SSS'de gelişen myelin yıkımı sonucu oluşur. Bu çalışmada gelişim geriliği olan bir infant, etiyolojide Nefrojenik Diabetes İnsipitusa (NDİ) bağlı hipernatremi-osmotik demiyelinasyon sendromu tanısı alması nedeniyle sunulmuştur.

Yöntem: OLGU5,5 aylık erkek olgu, başını tutamaması ve aşırı huzursuzluk nedeniyle başvurdu. Miyadında, 4600 gr, C&S ile doğmuş. Öz-soygeçmişinde özellik yok. Aile 3. ayda Rotavirüs aşısı sonrasında uzun süren ishali ve giderek ekstremite hareketlerinde azalmayı farketmiş. Muayenesinde bilinci açık, huzursuz, aksiyal- periferik tonusu azalmış, kas gücü dört yanlı 3-4/5, DTR'i hipoaktifti.

Bulgular: Hipotonik infant etiyolojisi için çekilen kraniyal MRG'de; dorsal pons, bazal ganglionlar, talamus, frontal ve temporooksipital bölge piramidal yollarda sinyal patolojisi saptanmasıyla nörometabolik hastalık testleri istendi. İdrar dansite düşüklüğü(1003), hipernatremisi, polidipsi-poliürisi nedeniyle Santral Diabetes İnsipitus ön tanısı ile desmopressin tedavisi başlandı. Doğuştan metabolik hastalık tarama testleri normaldi. Desmopressin tedavisine yanıt alınamaması ile başka merkezde hidroklorotiazid tedavisine geçildi ve olgu AVPR2 mutasyonuna bağlı Nefrojenik Diabetes İnsipitus tanısı aldı. İzlemde poliüri-polidipsi geriledi. 10. Ayda motor kazanımlarının olduğu ve kraniyalMRG lezyonlarının gerilediği görüldü.

Sonuç: ODS, hipo-hipernatremiye bağlı, genellikle serum sodyumunun hızla düzeltilmesi sonucu ortaya çıkan, SSS'de ponsun veya ekstrapontin bölgelerdeki myelinin destrüksiyonu sonucu oluşan aksonal hasarlanmadır. Klinik ve MRG bulguları nörometabolik hastalıkları düşündürebilir. Hipotonik infant etiyolojisinde hipo-hipernatremiye sekonder gelişebilecek osmotik demyelinasyon sendromu da akılda bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Hipotonik İnfant, Osmotik Demyelinasyon Sendromu, Hipernatremi, Nefrojenik Diabetes İnsipitus

P-178

Dirençli Yenidoğan Nöbetlerinde Nadir Etiyoloji; D-Bifunctional Protein Eksikliği

Seçil Oktay Edizsoy[1], Semra Büyükkorkmaz Öztürk[1], Müge Ayanoğlu[1], Ayşe Tosun[1]

[1]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: D-Bifunctional protein eksikliği, OR geçişli, dirençli yenidoğan nöbetleri, ağır hipotoni, gelişme geriliği, dismorfik bulguları ile zelweger spekturum bozukluğuna benzeyen nadir görülen tek enzim bozukluğudur. Bu çalışmada yenidoğan döneminden itibaren ağırhipotonisi, antiepileptiklere dirençli nöbetlerle izlenen epileptikensefalopati panelinde HSD17B4 geninde homozigotmutasyon saptanan bir hipotonik-sendromikinfant sunulmuştur.

Yöntem: Miyadında, NSVY ile 3210 gram, 1. Derece kuzen evliliği sonucu doğan erkek olgu 6. saatte apne, nöbet ile yatırıldı.

Bulgular: Muayenesinde, yenidoğan refleksleri zayıf alınıyordu, ağır hipotonikti, işitme kaybı ve dismorfik yüz bulguları mevcuttu. Kraniyal MRG'si, rutin ve BOS tetkikleri normaldi. Farklı karakterlerde nöbetleri nedeniyle tedavide fenobarbital, levatirasetam, fenitoin, karbamazepin, topiramat, B6-B5 vitaminleri, vigabatrin kullanılmasına rağmen, nöbet kontrolü sağlanamadı. EEG'sinde, zemin ritmi anormalliği multifokal epileptik aktivite tespit edildi. Rutin metabolik tarama, BOS metabolik tetkikleri ve VLCFA sonuçları normaldi. Genetik analizinde SMA paneli normal saptandı, epileptik ensefalopati panelinde ise HSD17B4 geninde homozigot mutasyon ile D-Bifunctional protein eksikliği saptandı. Halen 10 aylık olan olgu ağır gelişim geriliği ve dirençli epilepsi tanısıyla izleniyor.

Sonuç: D-bifunctionalprotein, peroksizomlarda yer alan ve yağ asitlerinin parçalanmasında rol oynayan bir proteindir. Eksikliği yağasitlerinin birikimine miyelin yapısının bozulmasına ve anormal beyin gelişimine sebep olur. Bu olgu Zellweger sendromuna benzer özellikler gösteren, dirençli epilepsisi olan ağır hipotonikinfantlarda VLCFA düzeyleri normal olsa bile genetik analizin önemine dikkat çekmek için sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Hipotonik İnfant, Dirençli Epilepsi, D-Bifunctional Protein Eksikliği

P-179

Çocukluk çağında nadir görülen kronik immün motor poliradikülopati-KİMP olgusu

Seda Kanmaz[1], Cemile Büşra Ölçülü[1], Tuğçe İnce[1], Özlem Yılmaz[1], Dilara Ece Toprak[1], Hepsen Mine Serin[1], Sanem Yılmaz[1], Hasan Tekgül[1]

[1]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

Amaç: İmmün aracılı radikülopatiler oldukça nadirdir. Olguların kliniği progresif, arefleksik ekstremite güçsüzlüğü olup kronik immün inflamatuar demiyelinizan polinöropatiye benzer ancak elektrofizyolojik bulguları farklıdır.

Yöntem: 14 yaş erkek olgu yürüyeme bozukluğu ve güçsüzlük ile başvurdu. Altı ay önce sol alt ektremitesinde başlayan güçsüzlük yavaş progresif olarak ilerlemiş, son iki aydır sağ alt ektremitesi de etkilenmiş ve günlük fiziksel aktiviteleri kısıtlanmıştı.

Bulgular: Fizik bakısında alt ekstremite kas gücü 4/5 olup derin tendon refleksleri alınmamaktaydı. Kreatinin kinaz değeri normal olan olgunun EMG'sinde alt ekstremitelerde motor sinir birleşik kas aksiyon potansiyeli düşük olup iğne EMG bulguları bilateral L5-S1 radiküler etkileme ile uyumluydu. Spinal MR görüntülemesinde kaudo equina liflerinde diffüz kontrastlanma izlenmekteydi. BOS proteini 299 mg/dL olarak yüksek saptanın olgunun neoplastik, metabolik, enfeksiyöz hastalık taramaları normaldi. Klinik, elektrofizyolojik ve görüntüleme bulguları ile KİMP düşünülen olguya 2 gr/kg İVİG verildi. Bir ay sonra yeni gelişen dışa bakış kısıtlılığı olan olgu bağımsız yürüyememekteydi. Kontrol kraniyal görüntülemesi normal olup papilödemi olan hastada inflamatuar sürece bağlı psödotümör serebri (PTS) düşünüldü. Tedavisi pulse metilpredniziolon değiştirilen olgunun birinci haftada PTS bulguları düzeldi, birinci ayda desteksiz yürüyebilmekteydi, üçüncü ayda ise sadece parmak ucu yürümesi başarısızdı.

Sonuç: KİMP çocukluk çağında nadir görülen bir kronik polinöropati olup metilprednizolon ile başarılı bir şekilde tedavi edilebilir.

Anahtar Kelimeler: radikülopati, kronik immün motor poliradikülopati, metilprednizolon

P-180

Anti-Hu ilişkili paraneoplastik ensefalit ile prezente olan nöroblastom olgusu

Seda Kanmaz[1], Sanem Yılmaz[1], Eda Ataseven[2], Tuğçe İnce[1], Dilara Ece Toprak[1], Cemile Büşra Yağmur[1], Özlem Yılmaz[1], Hepsen Mine Serin[1], Mehmet Kantar[2], Hasan Tekgül[1]

[1]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir
[2]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Çocuk Onkolojisi Bilim Dalı, İzmir

Amaç: Nöroblastom ilişkili paraneoplastik sendromlar opsoklonus-miyoklonus ve ensefalit/ensefalomiyelit şeklinde olabilir.

Yöntem: İki yaşında kız hasta sağ kol ve gövdede hareket bozukluğu, fokal motor nöbet ile başvurdu.

Bulgular: Nörolojik bakıda; sağ kolda 30-60 dakika süren, uykuda devam eden segmental miyokloni ve sağ üst ekstremitede güçsüzlük saptandı. Elektroensefalografi ile miyoklonik hareketler subkortikal (non-epileptik) olarak değerlendirildi. Kraniyal görüntülemede sol parietal lobta ensefalit ile uyumlu bulguları olan olguya antiviral, antibakteriyal tedavi ve İVİG verildi. Segmental miyokloni için çekilen spinal görüntülemede sol böbrek anteriorunda nöroblastom ile uyumlu kitle saptandı. NSE:31,97(normal<16,3)µg/L idi. Olgunun paraneoplastik panelinde Anti-Hu antikoru+++ saptandı. Paraneoplastik ensefalit olarak değerlendirilen olguya kemik iliği örneklemi sonrası deksametazon başlandı ve opere edildi. Kliniği kötüleşen; miyoklonisi sürekli hale gelen ve hemiparezi gelişen olguya siklofosfamid içeren kemoterapi (KT) başlandı. 15. günde klinik düzelme olmayan hastaya pulse-metilprenizolon başlandı. Birinci ayda klinik düzelme başladı. Aylık İVİG, pulse-metilprednizolon ve KT'ye devam edildi. İzleminin 4. ayında görüntüleme bulguları normal olan olgu destek ile yürümeye başladı.

Sonuç: Anti-Hu antikoru, intraselüler antijene karşı gelişir ve sıklıkla erişkin hastalarda paraneoplastik ensefalite neden olur. Literatürde, nöroblastom tanısından aylar-yıllar sonra fokal nörolojik bulgular ve ansefalopati tablosu ile prezente olarak anti-Hu ensefaliti saptanan az sayıda çocuk olgu bulunmaktadır. Olgumuz tanı anında anti-Hu ensefalit ile prezente olan ilk nöroblastom olgusu olması nedeniyle sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Anti-Hu, paraneoplastik ensefalit, nöroblastom, miyoklonus

P-181

Nörolojik Hastalığı Olan Çocuklarda Saç Yapısal Anormalliklerinin Araştırılması

Sedat Işıkay[1]

[1]Gaziantep Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Saç mikroskopisi günlük pratikte saçları etkileyen birçok hastalıkta tanı koydurucu olabilen hızlı ve basit bir yöntemdir. Çocuk nöroloji pratiğinde saç şaft bozuklukları ile prezante olabilen birçok hastalık vardır. Bu hastalıkların tanısında mikroskopi ile saç şaft bozukluklarının saptanması tanıda önemli katkı sağlamaktadır.

Yöntem: Çalışmamıza saç bulguları saptanan çocuk hastalar dâhil edildi. Saçın mikroskopik değerlendirilmesi ışık mikroskopu kullanılarak yapıldı. Saptanan patolojik saç şaft bulguları kaydedildi. Hastaların klinik bulguları, saç bulguları, laboratuvar tetkikleri ve son tanıları değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmamızda saç bulguları olan 16 hasta saptandı. Hastaların 9'u dev aksonal nöropati, 3'ü Griselli sendromu, 2'si menkes hastalığı ve 2'si de otozomal resesif yünsü saç hastalığı tanısı aldı. Saçın inspeksiyonunda dev aksonal nöropatili hastalarda kıvırcık ve karışık saçlar, Griselli sendromu hastalarında gümüşsü sarı renkte saçlar, menkes hastalarında seyrek, kaba ve açık renkli saçlar ve otozomal resesif yünsü saç hastalarında hipotrikozis dikkat çeken bulgulardı. Işık mikroskopisinde hastaların çoğunda distrofik saçlar tespit edildi. Ayrıca, Trikorekzis nodosa, trikopitilozis, pili torti bulguları saptandı. Özellikle Griselli sendromu tanısı almış olan 2 hastada saç şaftındaki pigment birikimi ile iki Menkes hastalığı tanılı iki hastada da pili torti bulguları tanıya götüren en önemli bulgular oldu.

Resim 1



Dev aksonal nöropatisi alan hastaların karışık ve kıvırcık saçlarının görünümü

Resim 2



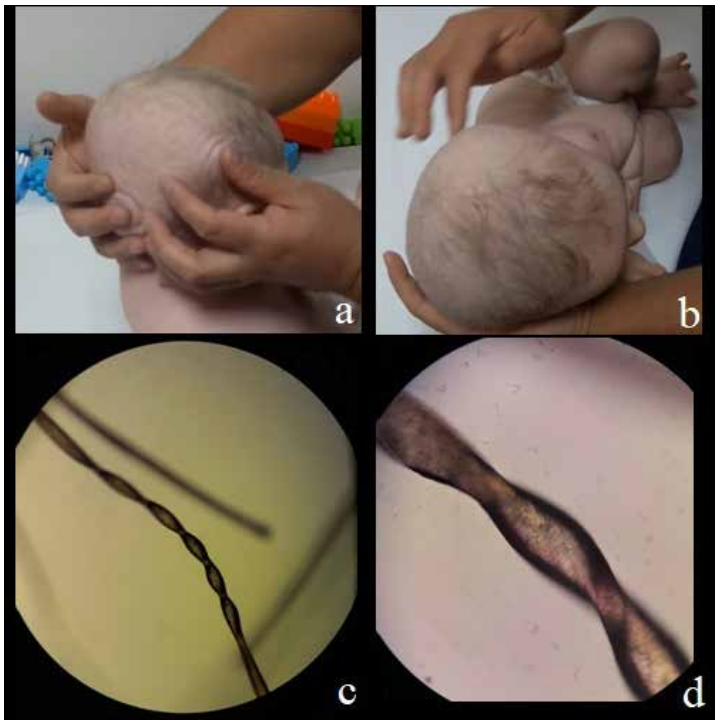
Dev aksonal nöropati tanılı iki kardeşin saçları ve fizik özelliklerinin görünümü

Resim 3



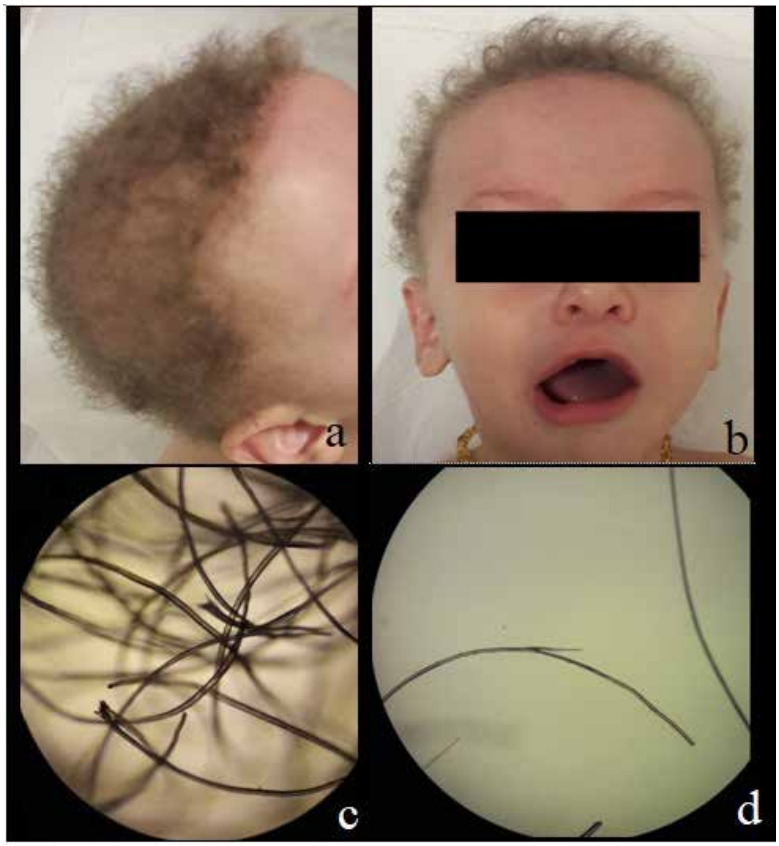
Griselli tanısı alan hastaların gümüşsü sarı saç (a-c), kaş (a,c) ve kirpiklerinin (a) ve yüz cildinde noktavari ve dairesel hipopigmente lezyonlarının görünümü. X10 ve X40 büyütmelerde saç teli gövdesi boyunca anormal melanin pigment kümelenmelerinin ışık mikroskopik görünümü

Resim 4



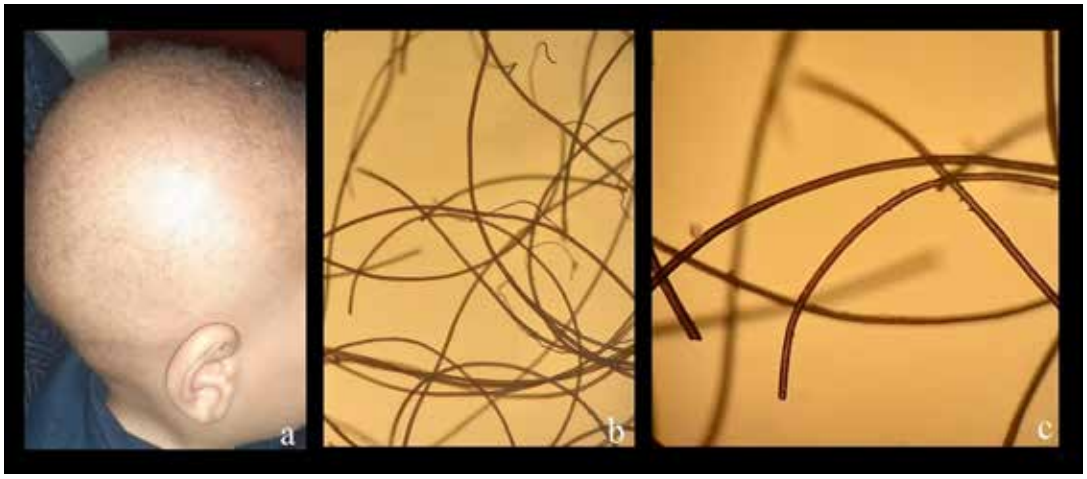
Menkes tanılı hastanın seyrek, zayıf ve açık renkli saçlarının görünümü. Işık mikroskopisinde 4X (c) ve 10X (d) büyütmelerde Pili torti bulgusunun görünümü (c, d).

Resim 5



Hastanın hipotirikozisle uyumlu seyrek, zayıf, ince ve yünsü saçlarının görünümü (a, b). Işık mikroskopisi X4 büyütmede distrofik, dairesel saç telleri (c, d), Trikorekzis nodasa (c) ve Trikoptilozis (d) bulgularının görünümü.

Resim 6



Hastanın hipotrikozis ile uyumlu seyrek ve yünsü saçlarının görünümü (a). Işık mikroskopisinde X4 büyütmede distrofik, farklı incelik ve kalınlıktaki, ince ve kıvrıntılı saç tellerinin görünümü (b, c).

Sonuç: Fizik muayenede saç bulgularının tespit edilerek ışık mikroskopik değerlendirme yapılması, saç bulguları eşlik eden nadir hastalıkların tanısını kolaylaştırmaktadır.

Anahtar Kelimeler: saç mikroskopisi, dev aksonal nöropati, menkes hastalığı, griselli sendromu

P-182

Piridoksin Bağımlı Epilepsili İki Hastada Geç Dönem Sonuçları

Selahattin Katar[1], Mehmet Akif Kılıç[1], Edibe Pembegül Yıldız[1], Mine Çalışkan[1]

[1]İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi

Amaç: Piridoksin bağımlı epilepsi tedavi edilebilir, genetik bir hastalıktır. Bu hastalarda bilişsel gelişimin olumsuz etkilendiği bildirilmektedir. ALDH7A1 gen mutasyonu saptanan iki hastanın nörobilişsel ve tedavi açıdan, uzun süre sonuçlarını sunmak istedik.

Yöntem: Piridoksin bağımlı epilepsi tanılı iki hastanın dosya kayıtlarından klinik, laboratuvar ve tedavi sonuçları değerlendirildi.

Bulgular: Olgu 1. Kırkbeş günlük hasta nöbet geçirme şikayetiyle polikliniğimize başvurdu. Amca çocukları olan anne-babanın 3. çocuğu olarak 37 haftalık, 2500 gram ağırlığında sezeryan ile doğmuş. Postnatal 2. günde olan tonik-klonik konvülziyonları piridoksin tedavisiyle kontrol altına alındı. İki yaşında nöbetleri olmadığı için B6 tedavisi kesilen hastanın 3. günde klonik nöbeti oldu, yeniden piridoksin tedavisi başlandı. Bundan sonra piridoksin tedavisini düzenli alan hastanın nöbeti tekrarlamadı. Olgu 2. Nöbet geçirme şikayetiyle hastanemize başvurdu. Normal vajinal yol ile 3200 gram ağırlığında, teyze çocukları olan anne ve babanın 3. çocuğu olarak miadında doğmuş. Postnatal 3. günde jeneralize tonik-klonik konvülziyonları oldu. Fenobarbital ve fenitoin ile nöbetleri kontrol altına alınmayan hastaya, piridoksin 100 mg yapıldıktan sonra konvülziyonu durdu. Hasta 11 aylıkken ilacı (piridoksin) temin edemediği için 4. günde jeneralize tonik klonik nöbeti olmuş. Piridoksin 100 mg verildikten sonra nöbeti tekrarlamadı.

Sonuç: Ortalama 15-18 yıl düzenli poliklinik izlemi olan ALDH7A1 gen mutasyonu homozigot saptanan, nörobilişsel gelişimi normal olarak değerlendirilen Piridoksin bağımlı epilepsili iki hasta sunuldu.

Anahtar Kelimeler: yenidoğan, piridoksin bağımlı epilepsi, nörobilişsel gelişim

P-183

Önemli Yürüme Bozukluğu Nedeni: D Vitamini Eksikliği

Selahattin Katar[1], Burçin Nazlı Karacabey[1], Mine Çalışkan[1]

[1]İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi

Amaç: Vitamin D eksikliğine bağlı olarak sırtta ve bacaklarda ağrı, yorgunluk ve yürüme bozukluğu gibi semptomlar görülebilmektedir. Özellikle güneş ışınlarına yeterince maruz kalmayan, kapalı ortamlarda yaşayan kişiler D vitamini eksikliği için önemli risk grubunu oluşturmaktadır. Bu yazıda yürüme bozukluğu nedeniyle polikliniğe başvuran ve D vitamini eksikliği saptanan hasta sunuldu.

Yöntem: Hastanın dosya kayıtlarında klinik, laboratuvar ve tedavi sonuçları değerlendirildi.

Bulgular: 13 yaşında kız hasta, bacaklarında ve sırtta ağrı, yürümede güçlük şikayeti ile başvurdu. Hastanın 2 ay önce sırt ağrıları başlamış, yürümede güçlük giderek artmış. Hasta genellikle son 2 yıldır kapalı ortamda, güneş görmeyen ortamda yaşıyormuş. Fizik inceleme: kooperasyonu ve oryantasyonu iyi. Kas gücü, DTR normoaktif, serebellar muayene normal idi. Antaljik yürüyüşü gözlendi. Laboratuvar inceleme: ALP 1500IU/L, Kalsiyum 8 mg/dl, P 1.8 mg/dl, PTH 750 pg/ml, CK 60 U/L, 25 OH D vitamini 5.2 ng/ml saptandı. Hastaya 2000 Ü/gün D vitamini, kalsiyum-fosfat tedavisi başlandı. İki ay sonra kontrol fizik incelemesinde yürümesinin ve ağrılarının düzeldiği gözlendi. Laboratuvar incelemede ALP 206 U/L, kalsiyum 9 mg/dl, fosfor 4.87mg/dl, 25-OH D vitamini 15 ng/mL olarak saptandı.

Sonuç: D vitamin eksikliğinin, azalmış kas kütlesi, bozulmuş fiziksel performans ve kas ağrısı ile ilişkisi bilinmektedir. Çabuk yorulma, yürüme bozukluğu olan hastalarda D vitamini eksikliğinin de ayırıcı tanıda gözönünde tutulması gerektiğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: Vitamin D eksikliği, yürüme bozukluğu

P-184

Bilateral Perisilvian Sendromunun BPTF Gen Mutasyonu ile Birlikteliği

Selahattin Katar[1], Rıdvan Avcı[1], Edibe Pembegül Yıldız[1], Mine Çalışkan[1]

[1]İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi

Amaç: Bilateral Perisilvian sendromu mental retardasyon, konuşma geriliği, psödobulbar palsi, epilepsi ve kranial MRI'da bilateral perisilviyan bölgede nöronal migrasyon bozukluğu ile karakterizedir. Konuşma geriliği, psödobulbar palsi ve epilepsi nedeniyle takip edilen, bilateral perisilvian sendrom tanısı konulan hasta nadir görüldüğü için sunuldu.

Yöntem: Dosya kayıtlarında hastanın klinik, laboratuvar ve tedavi sonuçları değerlendirildi.

Bulgular: 15 aylık hasta yürüme bozukluğu, konuşma geriliği, yutma güçlüğü nedeniyle polikliniğe başvurdu. Hasta 2310 gram ağırlığında, 37 haftalık olarak sezeryan ile doğmuş. Altı aylıkken koanal atrezi ve pes ekinovarus nedeniyle opere olmuş. Anne baba arasında akrabalık yok. Fizik muayenesinde dismorfik yüz görünümü, nazone ve dizartrik konuşması, yutmada güçlük, donuk yüz ifadesi, dil hareketlerinde kısıtlılık mevcut. Tüm ekstremite kaslarında ve her iki el tenar ve hipotenar bölgede belirgin atrofi, pes cavus mevcut. Tüm ekstremitelerde kas gücü azalmış. Derin tendon refleksleri canlı, solda babinski cevabı ekstansör idi. Hastanın kranial MRI'ında bilateral insülar, perisilviyan lokalizasyon ve pariyetal loblarda kortekste kalınlaşma, gri beyaz cevher sınırının düzleşmesi saptandı. Hastanın takibinde tonik nöbetleri oldu, levetiresetam ile kontrol altına alındı.

Sonuç: SAKT3, CCND2, PIK3R2, MTOR, PIK3CA, TUBA1A,EZH2, EOMES, NEDD4L, ADGRG1 gen mutasyonunun perisilvian sendrom ile birlikteliği bildirilmiştir. Olgumuzda ise BPTF mutasyonu saptandı ve hastamızın klinik bulguları ile uyumlu idi. Perisilvian sendromu BPTF gen mutasyonu birlikteliği literatürde rastlanmadığı için sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Bilateral perisilvian sendrom, BPTF gen mutasyonu

P-185

Mikrosefali Olgularının Etiyolojik Nedenlerinin Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi

Selahattin Katar[1], Edibe Pembegül Yıldız[1], Mine Çalışkan[1], Mehmet Barburoğlu[2]

[1]İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi
[2]İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji

Amaç: Mikrosefali nörogelişimsel bir bozukluktur ve bilişsel fonksiyonların gelişimi ile yakın ilişkisi vardır. Bu çalışmada 2015-2019 yılları arasında poliklinik başvurusunda mikrosefali tanısı konulan hastaların demografik, klinik ve laboaruvar sonuçlarının değerlendirilmesi amaçlandı.

Yöntem: Polikliniğimize başvuruda mikrosefali tespit edilen hastaların demografik, klinik, laborauvar ve görüntüleme sonuçları hasta dosyalarından ve elektronik kayıtlardan retrospektif olarak incelendi. Mikrosefali baş çevresi ölçümünün yaş ve cinsiyete göre %3 ya da -2 standart deviasyon(SD) altında olması şeklinde tanımlandı.

Bulgular: Poliklinik başvurusunda mikrosefali tanısı alan 110 hasta çalışmaya alındı. Başvuru yaşları 2 aylık ile 15 yaş arasındaydı. Hastaların 28'i gestasyonel yaş 37 hafta ve altında idi. Başvuru nedenleri 44 hastada nöbet, 63'ünde gelişme geriliği, 45 'inde ise riskli yenidoğan idi. Mikrosefali nedenlerinden en sık prematüre, hipoksik iskemik ensefalopati idi. Hastaların 103'ünün gelişim testlerinde gerilik saptandı. Takipte 45 hasta epilepsi tanısıyla tedavi başlandı, hastaların 29'u dirençli epilepsi idi. Prematüre doğan hastaların gestasyonel yaşları 26 ile 36 hafta, doğum ağırlıkları ise 710 gram ile 2700 gram arasında değişmekte idi. Prematüre 24 hastanın 22'sinde Denver testinde gerilik saptandı.

Sonuç: Çalışmamızda en sık etyolojik neden hipoksi ve prematürelik olup en sık başvuru nedeni nöbet idi. Sonuç olarak çocuklarda mikrosefalinin önemli bir sağlık sorunu olduğunu, nedenlerine bakıldığında görülme oranlarının belli önlemlerle azaltılabileceğini düşünüyoruz.

Anahtar Kelimeler: mikrosefali, hipoksi, prematüre, nörobilişsel gerilik

P-186

Çocukluk çağı multiple skleroz tanılı hastalarımızın takip ve izlemi

Selvinaz Edizer[1], Türkan Uygur Şahin[1], Dilara Füsun İçağasıoğlu[1]

[1]İstanbul Bezmialem Vakıf Üniversitesi

Amaç: Çocukluk çağında multiple skleroz(MS) hem az sıklıkta görülmesi, hem tanıda hem de tedavide yaşanılan zorluklar nedeniyle, iyi takip edilip, tedavide iyi karar verilmesi gerekmektedir. Biz de MS tanısıyla takip ettiğimiz hastaların tanısını, izlemini irdelemeyi hedefledik.

Yöntem: İstanbul Bezmialem Vakıf Üniversitesinde 2019-2021 tarihleri arasında MS tanısıyla izlenen hastaların dosyalarından yaş, cinsiyet, atak sayısı, atak özellikleri, beyin manyetik rezonans (MR) bulguları, beyin omurilik sıvısı (BOS) bulguları, antikor durumları, sekel durumları, tedavi şekilleri, tedavi yanıtları incelendi

Bulgular: Toplam 6 hastamız vardı. Hastaların 3 ü kız 3 ü erkekti. Ortalama yaş 15.5 yıl ,en küçük hastamız 7.5 yaşındaydı. Ortalama atak sayısı 1.6 idi. Tüm atakların ortak özelliği motor atak olmasıydı. 1 hasta hariç, ataklar sekelsiz iyileşti. Tüm hastalarda BOS ta oligoklonal bandı pozitifti. MR bulgularında 4 hastanın spinal tutulumu varken, 3 hastanın infratentorial tutulumları mevcuttu. Takipte immün modifiye ajan 3 hasta kullanırken, herhangi bir yan etki görülmedi.

Sonuç: Çocukluk çağı MS hastalığı, demyelinizan hastalık spektrumunda tanı zorluğu nedeniyle bizi klinikte zorlamaktadır. Gerek MR bulguları, gerek antikor ve BOS incelemeleri ile tanı açısından artık daha net olsa da , tedavi konsensusu olarak seçenekler yaş grubu için kısıtlı. Takipte ayrıcı tanı iyi yapılmalı, immun modifiye ajan altında daha uzun süreli izlemler ihtiyaç duyulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: demiyelinizan, atak, tedavi

P-187

Konjenital Hipotoninin Nadir Bir Nedeni:Siyalüri Olgu Sunumu

Sema Bozkaya Yılmaz[1], Nihal OLGAÇ DÜNDAR[2], Atilla ERSEN[1], Melis KÖSE[3], Esra Er[4], Berk Özyılmaz[5], Pınar Gençpınar[2]

[1]SBÜ İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği
[2]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[3]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı
[4]SBÜ İzmir Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Hastanesi Çocuk Beslenme ve Metabolizma Hastalıkları Kliniği
[5]SBÜ İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi

Amaç: Hipotonik infant, multidisipliner ve sistematik bir yaklaşım gerektiren çok önemli bir klinik durumdur. Konjenital miyopatiler, SMA gibi doğumsal metabolik hastalıklar da hipotonik infant sendromu için akla getirilmesi gereken önemli sebeplerdir.

Bulgular: Olgu: 15 aylık erkek hasta motor gerilik sebebiyle başvurdu. Hastanın antenatal-natal öyküsü normaldi.Anne ve babanın birinci derece kuzen oldukları öğrenildi. Hastanın baş kontrolünün sekizinci aydan sonra gerçekleştiği, desteksiz oturamadığı öğrenildi. Hastanın yapılan muayenesinde hipotonisite ve hiperlaksisite saptandı. Derin tendon refleksleri normoaktif idi ve patolojik refleks tespit edilemedi. Organomegali saptanmadı. Hastanın yapılan birinci ve ikinci basamak metabolik tetkiklerinde özellik yoktu. SMN gen analizinde delesyon/duplikasyon saptanmadı. Beyin manyetik rezonans görüntüleme ve manyetik rezonans görüntüleme-spektroskopi normal saptandı. Hastadan gönderilen nöromüsküler-cap panelde GNE geninde (ENST00003965943) heterozigot formda c.829C>T p.Arg277Trp) varyantı saptandı. Siyalüri ilişkili patolojik heterozigot mutasyonlar tariflenmiş olan GNE varyantı doğrulamak için idrar oligosakkarit analizi çalışıldı. İdrar sialik asit düzeyi yüksek saptandı.

Sonuç: Siyalüri aşırı miktarda serbest sialik asidin (N-acetylneuraminic acid, NeuAc) sentezlendiği nadir bir doğumsal metabolik hastalıktır. Gelişimde geçici gecikme ve hipotoni görülebilir. Gelişim basamaklarında gecikme ve hipotoni saptanan hastalarda altta yatan doğumsal metabolik hastalıklar olabileceği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: hipotoni, siyalüri, doğumsal metabolik hastalık

P-188

Encephalocraniocutaneous lipomatozis olgu sunumu

Sema Bozkaya Yılmaz[1], Nargis Aliyeva[1], Özgür Öztekin[3], Nihal Olgaç Dündar[2], Pınar Gençpınar[2]

[1]SBÜ İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği
[2]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[3]İzmir Bakırçay Üniversitesi Radyoloji Anabilim Dalı

Amaç: İlk defa 1970de tariflenen, ektomezodermal disgenezilerden biri olan encephalocraniocutaneous lipomatozis(Fishman sendromu) cilt,oküler ve santral sinir sisteminde tutulum ile seyreder. Nöral krestteki mezenkimal defektlerin santral sinir sistemindeki malformasyonlara sebep olduğu düşünülmektedir.

Bulgular: 17 yaşında kız hasta kliniğimize sağ kol ve bacakta güçsüzlük,sol gözde görme kaybı şikayetleri ile başvurdu. Aralarında akrabalık bulunmayan anne babadan sorunsuz bir gebelik sonrası miadında doğan hastanın postnatal 40.gününde başlayan nöbetlerinin beş sene öncesine kadar var olduğu ve sol göz konjonktival-limbal miyolipom nedeniyle opere olduğu öğrenildi. Yapılan muayenesinde sağ alt ve üst ekstremitelerde kas gücü 4/5, aynı tarafta derin tendon reflekslerinde artış ve taban cildi refleksinin ekstensör olduğu saptandı. Skalpin sağ yarımında 5*5 cm boyutlarında kitle palpe edilmekte idi. Hastanın kranial MR görüntülemesinde orta fossayı dolduran büyük bir porensefalik kiste neden olan sol lateral ventrikülde ve sol silvian fissürde genişleme saptandı. Hastaya bu bulgularla encephalocraniocutaneous lipomatozis tanısı konuldu.

Sonuç: TartışmaEncephalocraniocutaneous lipomatosis(ECLL) unilateral skalp, fasial ve oküler lezyonlar ve ipsilateral serebral malformasyonlar ile giden nadir bir nörokutanöz sendromdur. Çoğu hasta nöbetler ve mental retardasyonla prezente olur. Skalpte saçsız lezyonlar “nevus psiloliparus” patognomoniktir. Gelişimsel gecikme, nöbetler, mental retardasyon ile başvuran ve diğer sistem bulguları olan hastalar nörokutanöz hastalık etiyolojisi açısından dikkatle incelenmelidir.

Anahtar Kelimeler: nörokutanöz, ECLL

P-189

Nöromotor Gelişim Geriliğinin Nadir Bir Nedeni:Williams-Beuren Region Duplikasyon Sendromu

Sema Bozkaya Yılmaz[1], Müge Baykan[1], Özgür Kırbıyık[3], Nihal Olgaç Dündar[2], Pınar Gençpınar[2]

[1]SBÜ İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği
[2]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[3]SBÜ İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi, Tıbbi Genetik

Amaç: Giriş:Nörogelişimsel bozukluklar motor, sosyal, dil ve bilişsel olmak üzere çeşitli gelişim alanlarında becerilerin kazanılmasında bir gecikme veya bozukluk ile karakterize edilen bir grup heterojen durumdur. Yapısal, metabolik ya da genetik pek çok neden bu tür bozukluklara neden olabilmektedir.

Bulgular: Olgu:2 yaşında erkek hasta konuşmada gecikme sebebiyle çocuk nöroloji polikliniğine başvurdu. Olguda dil ve sosyal alanlar ön planda olmak üzere tüm gelişimsel alanlarda gecikme saptandı. Hastanın yapılan metabolik tetkikleri ve kranial görüntülemeleri olağan idi. Microarray analizinde 7q11.23 bölgesinde yaklaşık 1,48 Mb büyüklüğünde 23 OMIM geni içeren duplikasyon saptandı. Bu bölge duplikasyonları ile uyumlu Williams-Beuren Region Duplication sendromu tanısı konuldu.

Sonuç: Tartışma:Williams-Beuren Region Duplication sendromu nörolojik ve davranışsal problemlerin ön planda olduğu bir genetik hastalıktır. Konuşma ve motor basamakların gelişiminde gecikme sık gözlenir ve konuşma alanındaki gerilik hayat boyu devam edebilir. Hipotonisite ve anormal hareketler gözlenebilir. Hastaların yarısında nöbetler görülebilir. Entellektüel gerilik değişkendir. Anksiyete problemleri, dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu, otistik spektrum bozuklukları, karşı gelme bozukluğu gibi davranışsal problemler görülebilir. Disseksiyon ve rüptürlere neden olabilen aortik dilatasyonlar, diafragma hernisi, kriptorşidizm gibi patolojiler eşlik edebilir.Makrosefali, brakisefali, derin yerleşimli gözler gibi dismorfik bulgular bildirilmiştir. Nörogelişimsel bozuklukların altında yatan patolojilerin aydınlatılması hastalıkların nörobiyolojisini anlamak ve yeni tedavi alternatiflerinin bulunması için çok önemlidir.

Anahtar Kelimeler: nöromotor, gelişim geriliği, williams-beuren

P-190

Atipik Radyolojik Bulgularla Prezente Olan Wilson Olgusu

Sema Bozkaya Yılmaz[1], Elif Didinmez Taşkırdı[1], Melis Köse[3], Özgür Öztekin[6], Maşallah Baran[3], Yeliz Çağan Apak[5], Betül Aksoy[4], Nihal Olgaç Dündar[2], Pınar Gençpınar[2]

[1]SBÜ İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği
[2]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[3]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi, Çocuk Beslenme ve Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı
[4]İzmir Katip Çelebi Üniversitesi, Çocuk Gastroenteroloji ve Hepatoloji Bilim Dalı
[5]SBÜ İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji ve Hepatoloji Kliniği
[6]İzmir Bakırçay Üniversitesi,Radyoloji Anabilim Dalı

Amaç: Giriş:Wilson hastalığı bakır metabolizmasındaki bozukluk sebebiyle bakırın göz, karaciğer ve beyinde birikimiyle giden otozomal resesif nadir bir hastalıktır. Genellikle karaciğer disfonksiyonu görülmekle beraber bazı hastalarda karaciğer hastalığı belirgin hale gelmeden nörolojik etkilenme ortaya çıkar. Tremor, istemsiz hareketler, disfaji, disartri , spastisite ve kas rijiditesi görülebilen nörolojik bulgulardır

Bulgular: Vaka:14 yaşında erkek hasta 8 aydır olan konuşma bozukluğu,4 aydır olan ellerde yılanvari hareketler, ekstremitelerde kasılma ve yürüme bozukluğu ile başvurdu. Anne ve babanın birinci derece kuzendi. Muayenesinde uvula sola deviye, sol palatal arkta düşüklük,derin tendon reflekslerinde artış,bilateral taban cildi refleksi ekstensör saptandı.Hastanın her iki elinde koreiform hareketler ve rijidite, yürüyüşle belirginleşen distonik postür mevcuttu.Kranial MR görüntülemesinde bilateral putaminal düzeyde daha belirgin olmak üzere kaudat nükleus ve globus pallidusta hiperintensiteler izlenmekteydi.Yapılan tetkiklerinde seruloplazmin düzeyi 0.03 idi.Yapılan genetik incelemede ATP7B geninde homozigot formda C.2071G>A varyantı saptandı. Hastaya trientin tedavi başlandı. Medikal tedaviye rağmen distonik yakınmaları devam eden hastaya derin beyin stimülasyon prosedürü uygulandı

Sonuç: Wilson hastalığının radyolojik prezentasyonu geleneksel olarak dev panda yüzü olarak tariflenen tegmentumda hiperintensite,substantia nigranın pars retikülata kısmında ve red nükleusta sinyal varlığı ve superior colliculusdaki hipointensite ile bilinmektedir .Erken tanı ve tedavi ile uzun dönem komplikasyonlarının ve prognozunun anlamlı olarak değiştirilebildiği Wilson hastalığının atipik prezentasyonlarının tanınması büyük önem arz etmektedir.

Anahtar Kelimeler: wilson, bakır, mri

P-191

B6 Vitamin Bağımlı Dirençli Epilepsi ve Hidrosefali Birlikteliği

Semra Büyükkorkmaz Öztürk[1], Seçil Oktay Edizsoy[1], Müge Ayanoğlu[1], Ayşe Tosun[1]

[1]Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Piridoksin bağımlı epilepsi, OR kalıtılan, genellikle yenidoğan döneminde başlayan inatçı nöbetler ile karakterizedir. Nöbetler klasik antiepileptiklere dirençli olup, piridoksine iyi yanıt verir. Bu çalışmada piridoksin bağımlı epilepsi ile takip edilen olgu, izlemde hidrosefali gelişmesi nedeniyle sunulmuştur.

Yöntem: Miadında oligohidramnios nedeniyle, acil C/S ile 2700 gr, 1. derece kuzen evliliği sonucu doğan olgu, doğumunun 2.dk'sında nöbetinin olması üzerine yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı.

Bulgular: Nöbetleri fenobarbital, levetirasetam, karbamazepin ve topiramat tedavisine yanıt vermedi. İlk EEG'sinde sol frontotemporal alanda yavaş keskin dalga deşarjları izlendi. KranialMRG'si normaldi. Metabolik tarama testleri ve epilepsi gen paneli gönderildi. Farklı nöbet tiplerinin görülmesi üzerine B6 100 mg im yapıldı ve nöbetleri durdu. Hastanın epileptik ensefalopati gen panelinde 4. basamakta ALDH7A1 geni (NM_001182.4) c.1597delG (p.Ala533Profs*18) varyasyonunu homozigot olarak taşıdığı saptanmıştır. İzlemin 6. ayında baş çevresinde artış görülmesi üzerine çekilen kranial MRG'de tetraventriküler hidrosefali geliştiği görüldü ve V-P şant takıldı.

Sonuç: Piridoksin bağımlı epilepsi ile takip edilen hastalarda, hidrosefali gibi eşlik eden problemler az sayıda olguda bildirilmiştir. Hidrosefalinin BOS'un üretildiği koroid pleksus epitelindeki yüksek antikuitin ekspresyonu ile ilişkili olabileceği düşünülmektedir. Ayrıca bu hastalarda görülebilen tekrarlayan neonatal intraserebral mikrohemorajilerin, akuaduktus stenozuna ve sonrasında hidrosefaliye neden olduğu bildirilmiştir. B6 vitamin bağımlı epilepsi ve hidrosefali nadir görüldüğü için sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Piridoksin bağımlı epilepsi, hidrosefali

P-192

Migren ve gerilim tipi baş ağrısı ayrımında yeni bir belirteç: Trombosit lenfosit oranı

Senem Ayça[1], Semih Ayta[1]

[1]Haseki Sultangazi Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü

Amaç: Migren ve gerilim tipi baş ağrısı çocuklarda en sık görülen nörolojik problemlerden biridir ve çoğu zaman ayrımını yapmak zordur. Migren inflamasyon ile ilişkili olup bazı hematolojik parametreler inflamasyon belirteci olarak kullanılmaktadır. Bu çalışmada çocukluk çağı migren tanısında hematolojik parametrelerin öngörücü rolünü araştırmayı planladık.

Yöntem: Çalışmamıza 59 migren tanılı, 65 gerilim tipi baş ağrılı, 62 sağlıklı çocuk dahil edildi. Çeşitli hematolojik parametreler, nötrofil lenfosit oranı ve trombosit lenfosit oranı 3 grup arasında karşılaştırıldı.

Bulgular: Trombosit lenfosit oranı migren tanılı çocuklarda gerilim tipi baş ağrısı tanılı çocuklara göre anlamlı olarak yüksekti (p=0.002).

Sonuç: Trombosit lenfosit oranı migren ve gerilim tipi baş ağrısı ayrımında basit ve ucuz bir belirteç olarak kullanılabilir.

Anahtar Kelimeler: Migren, gerilim tipi baş ağrısı, trombosit lenfosit oranı

P-193

Nadir görülen bir olgu sunumu: Kabuki Sendromu

Senem Ayça[1], Şehadet Akdeniz[2]

[1]Haseki Sultangazi Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü
[2]Haseki Sultangazi Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü

Amaç: Kabuki sendromu multipl konjenital anomaliler, mental retardasyon, iskelet anormallikleri, kısa boy, eklem laksisitesi, karakteristik yüz görünümü ile karakterize bir sendromdur. Kabuki sendromuna KMT2D geninde (MLL2 olarak da bilinir) veya KDM6A genindeki mutasyonlar neden olur, otozomal dominant olarak kalıtılır

Yöntem: 2 yas erkek hastamızın öyküsünden 32. gh'sında 1870 gr doğduğunu, 16 gün ydyb yatışı olduğu anne baba arasında akrabalık bulunmadığı öğrenildi. Fizik muayenesinde; hastanın boy, kilo ve baş çevresi 3.persentilin altındaydı. Hastanın atipik yüz görünümü, geniş alın, ayrık gözler ve sağ gözde pitozis, basık ve geniş burun kökü, bilateral geniş ve yelken kulak, belirgin el parmak pulpaları mevcuttu, tüm alt ve üst ekstremite eklemlerinde hiperlaksite ve hipermobilite vardı. Hastanın yalnızca tek kelimeleri konuşabildiği ancak cümle kuramadığı, yürüyebildiği ve nörolojik gelişim basamaklarının yaşıtlarının gerisinde olduğu görüldü. Hastanın çekien kranial mr ı ve elektroensefalografisi normal saptandı. Batın ultrasonografisinde at nalı böbrek izlendi. Hastanın dismorfik yüz görünümü ve anomalileri nedeni ile istenen genetik sonucunda KMT2D geninde c.8488C>T mutasyonu saptandı.

Bulgular: Kabuki sendromu multipl anomaliler, büyüme geriliği, mental retardasyonla seyreden ve nedeni bilinmeyen nadir görülen bir sendromdur. Literatürdeki olguların çoğunun tipik yüz görünümü ile tanı aldıkları bildirilmiştir.

Sonuç: Sonuç olarak, bilinen dismorfik yüz bulguları ile beraber büyüme geriliği ve mental retardasyon tespit edilen hastalarda Kabuki sendromu akla getirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Kabuki sendromu, dismorfizm, KMT2D

P-194

Konjenital Myastenik Sendrom: CHRNE Mutasyonlu 2 Kardeş Olgu Sunumu

Senem Ayça[1], Pınar Arıcan[2], Pelin Özyavuz Çubuk[3]

[1]S.B.Ü Haseki Sultangazi Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü
[2]Başakşehir Çam Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü
[3]S.B.Ü Haseki Sultangazi Eğitim Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Bölümü

Amaç: Konjenital miyastenik sendromlar (KMS) nöromuskuler iletim bozukluğu kaynaklı nadir görülen hastalıklardır. Nöromuskuler bileşkedeki kusurun yerine göre presinaptik, sinaptik ve postsinaptik olarak üçe ayrılır ve altta yatan moleküler kusura göre klinik bulgular değişkendir. Konjenital myasteni tanısı konulmuş olan 2 kardeş olgu sunulacaktır.

Yöntem: 11 yaşında kız hasta ve 6 yaşındaki erkek kardeşi yenidoğan döneminden beri olan göz kapaklarında düşüklük ve göz hareketlerinde kısıtlılık şikayetleri ile başvurdu. Anne ve babası arasında 2. derece akrabalık mevcuttu. Hafif güçsüzlük, akşam saatlerinde şikayetlerinde artış tariflendi. Nörolojik muayenelerinde bilateral pitozis, yüz kaslarında güçsüzlük görüldü.

Bulgular: 11 yaşındaki kız hastada yapılan EMG incelemesinde motor son plak işlev bozukluğu ve nöromuskuler ileti bozukluğu nedeniyle miyopatik görünüm ile uyumlu bulgular izlendi. Gönderilen antiasetilkolin antikoru negatifti. Konjenital myastenik sendrom ön tanısı ile yapılan moleküler incelemede her iki kardeşte CHRNE geninin 8. Ekzonunda homozigot c.905C>G p.P302R varyantı tespit edildi. Hastalara başlanan pridostigmin 3x60 mg dozu ile pitozis bulguları belirgin geriledi.

Sonuç: CHRNE geni, kas nikotinik asetilkolin reseptör eksikliğine yol açar ve konjenital myasteni gravis hastalarının yaklaşık %50'sinde etyolojiden sorumludur. Pitozis ile başvuran ve pridostigmin tedavisine olumlu yanıt alınan olgularda ön tanıda CHRNE ilişkili konjenital myasteni sendromu düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: konjenital miyastenik sendrom, CHRNE, pridostigmin

P-195

Tübersklerozlu Olguda, İntrakraniyal Anevrizma ve Endovasküler Tedavi

Serap Bilge[1], Gülen Gül Mert[1], Hasan Bilen Onan[2], Dinçer Yıldızdaş Yıldızdaş[3], Özlem Hergüner[1], Şakir Altunbaşak[1]

[1]Çukurova Üniversitesi, Balcalı Hastanesi, Çocuk Nöroloji A.B.D
[2]Çukurova Üniversitesi, Balcalı Hastanesi, Radyoloji A.B.D
[3]Çukurova Üniversitesi, Balcalı Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım A.B.D

Amaç: Giriş: Tuberoskleroz kompleksindeki (TSC) intrakraniyal anevrizmaların insidansı, prevalansı, türleri ve diğer özellikleri hakkında çok az şey bilinmektedir.Amaç: Bu yazıda, akut başlayan baş ağrısı, pitoz ve bulanık görme şikayetleri ile başvuran intrakraniyal anevrizması saptanan, TSC tanısı ile izlenen bir kız çocuğu sunulmaktadır.

Yöntem: Olgu: TSC tanısı ile izlenen 9 yaşındaki kız hasta, akut başlayan baş ağrısı, sol gözde pitozis ve bulanık görme şikayeti ile çocuk nörolojisi polikliniğine başvurdu. Bir yaşından itibaren TSC tanısı ile izlenmekteydi. Serebral manyetik rezonans görüntülerinde (MRG) daha önce de var olan bilateral subependimal nodüller, kortikal yaygın tüberler, hamartomlar ve kalsifikasyonlar stabil görünümdeydi. İki yaşında çekilen serebral MRG'de, sol internal karotid arterin (ICA) kavernöz segmentinde 6.1 mm hafif ektazi görüldü, izleme alındı. Ani gelişen pitoz ve başağrısı nedeniyle MRG yapıldı. Ektazinin 13.2 mm genişlikte olduğu görüldü. Diagnostik dijital subtraksiyon anjiyografisi yapıldı. Sol ICA kavernöz segmentinde, posterior komünikan arter terminal segmentinin sonuna kadar fuziform anevrizmatik dilatasyon tespit edildi. Anevrizmatik genişlemeyi içerecek şekilde 4.5*40 mm boyutlarında iki geçişli akım dönüştürücü stent implantasyonu yapıldı. Difüzyon MRG ile değerlendirildi. Akut iskemi görülmedi. Hastanın klinik bulgularında belirgin düzelme görüldü.

Sonuç: Sonuç: Hastaların erken dönemde tanı ve tedavilerinin yapılabilmesi için time of flair MRG ile tarama testleri yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Tuberoskleroz, Diagnostik Dijital Subtraksiyon Anjiyografisi, İntrakraniyal Anevrizma

P-196

Andermann Sendromu: Periferal Nöropati ve Korpus Kallosum Agenezisinin Nadir Birlikteliği

Serkan Kırık[1], Uluç Yiş[2], Elif UZAY[3], Cem Paketçi[2], Kadri Murat ERDOĞAN[4]

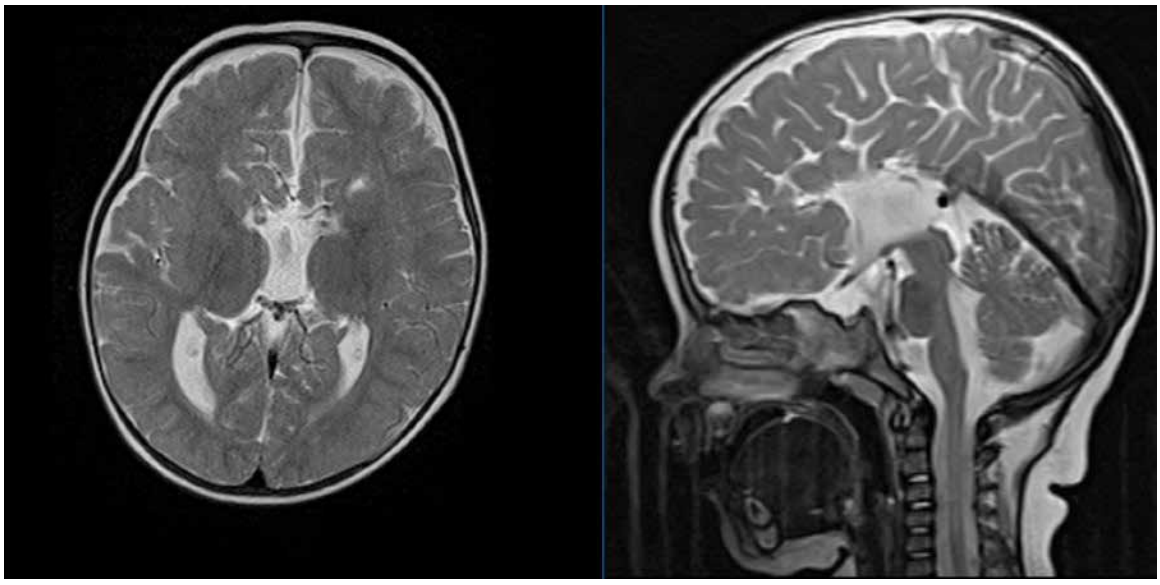
[1]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji BD
[2]Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji BD
[3]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi Fethi Sekin Şehir Hastanesi Tıbbi Genetik Kliniği
[4]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıbbi Genetik Kliniği

Amaç: Korpus kallsoum agenezisinin periferik nöropatiyle birlikteliğiyle klinik prezentasyonu olan Andermann sendromu (OMIM 218000) Charlevoix hastalığı olarak da bilinmektedir. Bu yazıda bilişsel gerilik, motor gelişim basamaklarında gecikme ile başvuran ve yapılan tetkikleri neticesinde Andermann sendromu tanısı alan ikisi kardeş, 3 hastayı sunarak farkındalığı arttırmayı amaçladık.

Yöntem: Hastaların ileri genetik inceleme (ekzom sekanslama) sonucu SLC12A6 geninde homozigot mutasyon saptandı.

Bulgular: Hastaların tamamında motor gelişme basamaklarında gecikme söz konusuydu. Fizik muayenede derin tendon refleksleri her 3 hastada da alınamıyordu. Beyin manyetik rezonans incelemede her 3 hastada da korpus kallosumun total agenezisi mevcuttu. Metabolik incelemelerde ise özellik saptanmadı. Elektromyelografik incelemede polinöropatiyle uyumlu bulgular mevcuttu.

Figür 1



Beyin manyetik rezonans görüntülemede korpus kallosumun total agenezisi

Figür 2



Nöropatiye bağlı olarak ortaya çıkan elin anormal postürü

Figür 3



Büyük olan kardeşte skolyoz görünümü

Sonuç: Periferal nöropatinin korpus kallosumun total/kısmi agenezisiyle birlikteliği nadir bir durumdur. Varlığında ise Andermann Sendromunu mutlaka akla getirilmelidir. Erken tanı ve genetik geçişle ilgili bilgilendirme prenatal tanı ve ailelere danışmanlık açısından büyük önem arz etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Anderman sendromu, korpus kallosum, nöropati

P-197

Gelişimsel ve Epileptik Ensefalopati 37 Nedeniyle Takipli Dirençli Epilepsi Olgusu

Serkan KIRIK[1], Elif UZAY[2], Hatice Gamze POYRAZOĞLU[1]

[1]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji BD
[2]Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi Tıbbi Genetik Kliniği

Amaç: Ferric-Chelate Reductase 1-Like Protein (FRRS1L) kodlayan gende ortaya çıkan mutasyonlar sonucu görülen gelişimsel ve epileptik ensefalopati 37 (DEE-37) oldukça nadir görülen ve dirençli nöbetlerin sebep olduğu bir durumdur. Bu yazımızda hipotoni ve dirençli nöbetleri olan, elektroensefalografisinde (EEG) epileptik ensefalopati ile uyumlu bulguları bulunan 2 yaşındaki erkek hastayı literatüre katkı amacıyla sunduk.

Yöntem: Moleküler genetik analiz yoluyla Tüm Ekzom Sekanslama planlandı. FRRS1L geninde homozigot (chr9:111899801-111899802 c.815del (p.Phe272SerfsTer9)) mutasyon tespit edidldi.

Bulgular: İki yaşında erkek hasta göz takibinin olmaması, motor gelişim basamaklarında gecikme olması nedeniyle kliğimize başvurdu. Hastanın gözlerde kayma ve sabit bakış şikayetlerinin gün içinde sık tekrarlıyor olması sebebiyle bakılan EEG' sinde epileptik ensefalopi ile uyumlu bulgular saptandı. Tedavide levetirasetam başlandı. Hastanın beyin manyetik rezonans görüntüleme ve metabolik tetkiklerinde özellik görülmedi. Hastanın abisinde de benzer bulguların olması üzerine moleküler genetik analiz yoluyla Tüm Ekzom Sekanslama planlandı. FRRS1L geninde homozigot (chr9:111899801-111899802 c.815del (p.Phe272SerfsTer9)) mutasyon tespit edildi. Aileye genetik danışma önerildi.

Sonuç: FRRS1L genindeki mutasyonlar sonucu gelişen gelişimsel ve epileptik ensefalopati 37 (DEE-37) diskenitk hareket bozukluğu ve epileptik ensefalopatinin nadir bir nedeni olup ailede benzer bireylerin tespiti ve aileye genetik danışma verilmesi oldukça önemlidir.

Anahtar Kelimeler: FRRS1L, Developmental and epileptic encephalopathy 37

P-198

Konjential Pitozis ve Hipotoninin Nadir Bir Nedeni: Salih Miyopati

Serkan Kırık[1], Hatice Gamze Poyrazoğlu[1], Enes Böçkün[2]

[1]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji BD
[2]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD

Amaç: Salih Miyopati (SALMY, OMIM: # 611705) hipotoni (yenidoğan döneminde veya erken bebeklik döneminde kendini gösterir) ve gecikmiş motor gelişim ile karakterizedir. Hastalar 20 ay ile 4 yaş arasında bağımsız yürümeyi sağlarlar. Bu yazıda ekzom sekanslama ile SALMY tanısı alan 11 yaşında erkek hastayı sunarak literatüre katkıda bulunmayı amaçladık.

Yöntem: Hastanın EMG, metabolik testleri ve kraniyal MR görüntülemede özellik olmaması üzerine bakılan ekzom sekanslamada TTN geninde (c.8741G>A (p.Trp2914Ter)) homozigot mutasyon tespit edildi.

Bulgular: Hastanın pitozis ve hipotonisinin erken süt çocukluğu döneminden beri bulunması üzerine yapılan tek lif EMG' de özellik görülmedi. Bakılan kreatin kinaz değeri normaldi. Bunun üzerine yapılan metabolik testlerde ve kraniyal MR görüntülemede özellik olmaması üzerine bakılan ekzom sekanslamada TTN geninde (c.8741G>A (p.Trp2914Ter)) homozigot mutasyon tespit edildi. Hastanın bakılan kardiyak incelemesinde miyopati saptanmadı. Hasta klinik izleme alındı.

Figür 1



Hastanın sol gözünde pitozis bulgusu

Sonuç: SALMY oldukça nadir saptanan bilişsel etkilenmenin olmadığı ciddi kardiyomiyopati ve buna ikincil ölümcül aritmiler nedeniyle erken tanının önemini ve bu nadir durumun farkındalığını arttırmayı amaçladık.

Anahtar Kelimeler: Salih Miyopati, TTN geni, Hipotoni, Pitozis

P-199

Beyinde Demiri Birikimi ile ilişkili Nörodejenerasyonun İki Farklı Klinik Presentasyonu

Serkan KIRIK[1], Hatice Gamze POYRAZOĞLU[1], Emel ÇELİK[2]

[1]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji BD
[2]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD

Amaç: Beyinde Demiri Birikimi ile ilişkili Nörodejenerasyon (NBIA) bozuklukları heterojen bir grup hastalıktır. Demir birikimi temelde sorumlu olsa da hastalar farklı klinik bulgularla presente olabilmektedir. Bu çalışmada PKAN ve BPAN tanısı alan iki hastayı sunmayı amaçladık.

Yöntem: Hastalar nörogörüntüleme ve moleküler genetik inceleme yöntemleri ile değerlendirildi.

Bulgular: 5 yaşında erkek hasta geç yürüme, yürümeye başladıktan sonra olan güçlük şikayeti ile tarafımıza başvurdu. Hastanın bakılan beyin manyetik rezonans görüntülemesinde globus pallidus ve substantia nigranın zona retikülarisinde hipointensite ve globus pallidusta demir birikimine ikincil T2 ağırlıklı sekanslarda hiperintensite saptandı. Bunun üzerine PANK2 genine yönelik yapılan moleküler genetik incelemede homozigot mutasyon saptandı. Diğer hasta 5 yaşında Rett sendromu benzeri klinik bulgular, hipertrikozis, distoni ve sık tekrarlayan nöbetler nedeniyle başvurdu. Hastanın yapıan beyin MR incelemesinde globus pallidus ve substantia nigrada T1 hiperintens, T2 hipointens bulgular olması üzerine yapılan tüm ekzom sekanslama sonucu hastada WDR45 geninde deNovo heterozigot patojenik mutasyon saptandı.

Sonuç: NBIA grubu hastalıklar her ne kadar demir birikimi sonucu ortaya çıksalar da farklı klinik özellik ve görüntüleme bulgularına sahip olabilmektedir. Bununla beraber NBIA yelpazesinde yer alan hastaların bir çoğunda görülen distoni uyarıcı bir bulgu olarak karşımıza çıkmaktadır. Bu çalışmada NBIA grubunun en sık görülen 2 tipi hakkında farkındalığı arttırmayı amaçladık.

Anahtar Kelimeler: PKAN, BPAN, Demir birikimi, Distoni

P-200

Gelişimsel ve Epileptik Ensefalopatinin Nadir Bir Nedeni: ITPA Gen Mutasyonu

Serkan Kırık[1], Betül Aydın Kılıç[2]

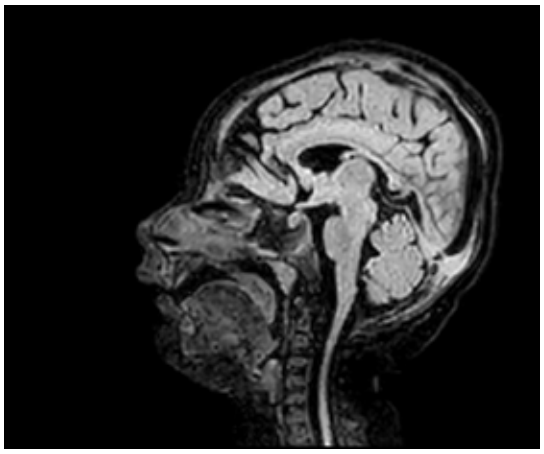
[1]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi BD
[2]Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi BD

Amaç: Gelişimsel ve epileptik ensefalopati-35 (DEE35), nöromotor gelişme geriliği, yaşamın ilk aylarında nöbetlerin başlamasıyla karakterize, otozomal resesif geçişli bir nörodejeneratif hastalıktır. Nörogörüntüleme, internal kapsülün arka bacağı, beyin sapı ve birincil görsel/motor korteks yolları dahil olmak üzere miyelinizasyonda gecikme ile uyumlu oldukça nadir bir durumdur. Bu çalışmada erken başlangıçlı nöbetler, yaygın bilişsel ve motor gerilik, mikrosefali ve nörogörüntülemede miyelinizasyonda gecikme, korpus kallosum anomalisi ile başvuran ve ITPA geninde homozigot mutasyon saptanan hastayı sunmayı amaçladık.

Yöntem: Moleküler genetik inceleme sonrası tüm ekzom dizi analizi ITPA geninde homozigot muastyon saptandı.

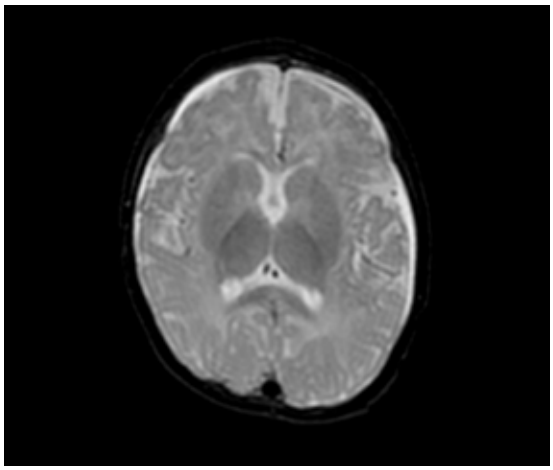
Bulgular: Hasta 3.5 aylıkken gözlerde sabit bakma, morarma ve tepkisizleşme şeklinde nöbetlerinin olması üzerine başvurdu. Hastanın 3 aylıkken bakılan baş çevresi 37,2 cm (<3P), baş kontrolü yok ve göz teması yoktu. Sosyal gülümsemesi yoktu. Hastanın nöbetlerinin devam etmesi üzerine fenobarbital, levetirasetam ve klobazam kullanmakta.

Figür 1



İncelmiş Korpus Kallosum Görünütüsü

Figür 2



Yaşa göre miyelinizasyonda gecikme gözlenmekte

Sonuç: ITPA gen mutasyonu ilk kez 2005 yılında tanımlanmakla beraber farkındalığın artmasıyla erken dönem myelinizasyon anomalisi ve dirençli nöbetlerin birlikteliğinin olduğu olgularda mutlaka düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: dirençli epilepsi, ITPA mutasyonu, hipomiyelinizasyon

P-201

İdiyopatik İntrakraniyal Hipertansiyon Nedeniyle Kliniğimizde Takip Edilen Hastaların Değerlendrilmesi

Serkan KIRIK[1], Zehranur AĞ[2], Hatice Gamze POYRAZOĞLU[1], Mehmet CANLEBLEBİCİ[3], Hakan YILDIRIM[3], Onur ÇATAK[3]

[1]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi BD
[2]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD
[3]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları AD

Amaç: İdiyopatik intrakraniyal hipertansiyon (İİH), normal beyin omurilik sıvısı (BOS) bulguları ile birlikte nörogörüntülemede vasküler yada yapısal lezyon olmadan kafa içi basınç artışı semptom ve bulgularıyla tanımlanan bir sendromdur. Amacımız İİH tanısıyla izlediğimiz hastaların etiyolojik ve klinik özelliklerinin geriye dönük olarak değerlendirilmesidir.

Yöntem: Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı'nda İİH tanısı ile en az 6 ay süreyle takip edilmiş olan 19 hastanın etiyolojik, klinik, tedavi özellikleri ve progonozu retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Hastaların 9'u kız, 5'i erkek idi. Yaş aralığı 2 yaş 9 ay-16 yaş 7 ay olup, yaş ortalaması 7,82 (±5,54 yıl) yıl olarak saptandı. En sık başvuru yakınması baş ağrısı idi. On yedi (%89,4) hasta idiyopatik intrakraniyal hipertansiyon olarak değerlendirildi. Sekonder intrakraniyal hipertansiyon tanılı hastalarda saptanan etiyolojik nedenler otomastoidit, metifenidat kullanımıydı. Hastaların tümüne medikal tedavi uygulandı. Metilfenidat kullanımına ikincil intrakraniyal hipertansiyon gelişen hastada ise kısa süreli medikal tedaviye ek olarak metilfenidat kesilerek ilaç değişimi yapıldı. Bir hastada ise kronik 6. sinir felci gelişti ve prizmatik gözlük kullanımı sonrası görme bulguları belirgin iyileşti.

Sonuç: İİH görme kaybının önlenebilir nedenleri arasındadır ve yeterli tedaviye rağmen nadiren görme alanı kaybı ve görme keskinliğinde azalmaya neden olabileceği için hızlı teşhis ve tedavisi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: intrakraniyal hipertansiyon, metilfenidat, papil ödem

P-202

Fenilketonüri ve Epilepsi

Serkan KIRIK[1], Abdurrahman AKGÜN[2], Hatice Gamze POYRAZOĞLU[1], Leyla BULUT[3]

[1]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi BD
[2]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma BD
[3]Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD

Amaç: Fenilketonüri, amino asit metabolizması bozuklukları arasında en sık görülenidir. Hastalarda artmış fenilalanin düzeyleri oksidatif stresi arttırır, beyinde enerji metabolizmasını olumsuz yönde etkiler, miyelin sentezini bozar, nöronların canlılığı ve farklılaşması için önemli olan beyin kökenli nörotrofik faktör ekspresyonunu azaltarak nöbetlere ve nöromotor gelişme geriliğine sebep olur. Bu çalışmada nöbet ve yüksek fenilalanin düzeyleri ile başvuran 4 hastayı sunarak, tedavi edilebilir semptomatik nöbetlerin önemini belirtmek istedik.

Yöntem: Hastalar fenilalanin düzeyleri dahil metabolik değerlendirme, nörogörüntüleme ve elektroensefalografi ile tetkik edildi.

Bulgular: Hastaların tamamında fenilalanin düzeyi yüksekti. Bir hasta daha önce tanılıydı. 2 hastanın tarama testi sonuçlarını bilmediği ve tarama testlerinde yüksek fenilalanin değerinin saptandığı öğrenildi. Bir hastada ise metabolik tetkikler esnasında hiperfenilalaninemi saptandı. Hastaların 2'si West Sendromu, 1 hasta myoklonik atonik nöbetler ve EEG' de ESES paterni, 1 hastada ise fokal deşarjlar saptandı. Hastaların tamamı diyet tedavisine ek olarak antiepileptik başlanarak takibe alındı. Hastaların fenilalanin düzeylerinin düşmesiyle birlikte nöbetlerde belirgin gerileme izlendi. EEG bulgularında iyileşme saptandı. Diyete uymayan bir hastada ise nöbetlerin sıklığında antiepileptik tedaviye rağmen yanıt alınamadı.

Sonuç: Fenilketonüri, epilepsinin ve epileptik sendromların önlenebilir bir nedenidir. Bu çalışmada ailelerin diyete uyumunun ve hızlı tanının önemini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: fenilketonüri, West Sendromu, epilepsi

P-203

WWOX İlişkili Ensefalopati: Tek Merkez Deneyimi

Sermin Özcan[1], Burcu Karakayalı[1], İsmail Hakkı Akbeyaz[1], Gülten Öztürk[1], Olcay Ünver[1], Dilşad Türkdoğan[1]

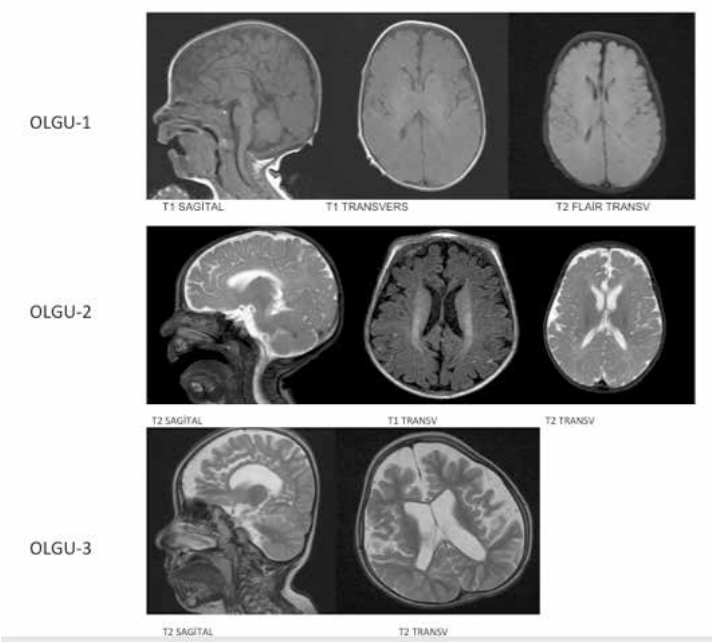
[1]Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji

Amaç: Erken infantil epileptik ensefalopatilerle ilişkili çok sayıda gen tanımlanmış olup, WW domain-containing oxidoreductase (WWOX) ilişkili epileptik ensefalopati sendromu (WOREE, Gelişimsel ve Epileptik Ensefalopati 28) bunlardan biridir.

Yöntem: Kliniğimizde WWOX geni ilişkili epileptik ensefalopati ile izlenen üç hastanın demografik, klinik özellikleri, elektrofizyolojik ve radyolojik bulguları, tedavileri ile prognozlarını tartışmayı amaçladık.

Bulgular: Hastalarımızın ikisi erkek biri kız cinsiyettedir, medyan yaş ortalaması on bir aydır (min 4ay, max 3yaş 2ay). İki hastamızda akraba evliliği ve bir hastamızda prematüre doğum öyküsü bulunmaktadır. İki hastamızda WWOX geninin daha önce tanımlanmış allelinde p.L239R (c.716T>G) mutasyon saptanmış olup, birindeki mutasyon c.572C>A allelinde klinik önemi bilinmeyen varyant olarak saptanmıştır. Santral hipotoni, periferal spastisite, artmış derin tendon refleksleri tüm hastalarımızın klinik bulguları arasında yer almaktadır. Hastalarımızın hepsinin nöbetleri hayatlarının ilk ayı içerisinde başlamış ve bir hastamızın kliniği ketojenik diyet altında görece daha iyi olmakla birlikte çoklu ilaca dirençli olarak nöbetleri devam etmiştir. Edinsel mikrosefali ve oftalmopati hastalarımızın tümünde görülmüştür.

Kraniyal MR bulguları



Olguların Klinik Özellikleri

YAŞ	12AY	23AY	7YAŞ 7AY
İZLEM SÜRESİ	9AY	21AY	7YIL 1AY
CİNSİYET	E	E	K
AKRABA EVLİLİĞİ	YOK	VAR (KUZEN EVLİLİĞİ)	VAR (KUZEN EVLİLİĞİ)
GENETİK TANI YÖNTEMİ	YENİ NESİL DİZİLEME (WES)	WES	WES
MUTASYON	WWOX NM_016373.4	WWOX NM_001291997.2	WWOX NM_016373.2
VARYANT	p.L239R (c.716T>G)	c.572C>A	c.716T>G p.Leu239Arg
GENETİP	HOMOZİGOT	HOMOZİGOT	HOMOZİGOT
VARYANT SINIFLAMASI	MUHTEMEL PATOJEN	KLİNİK ÖNEMİ BİLİNMEYEN	MUHTEMEL PATOJEN
HASTALIK	EPİLEPTİK ENSEFALOPATİ, ERKEN ÇOCUKLUK DÖNEMİ 28	EPİLEPTİK ENSEFALOPATİ, ERKEN ÇOCUKLUK DÖNEMİ 28	EPİLEPTİK ENSEFALOPATİ, ERKEN ÇOCUKLUK DÖNEMİ 28
EDİNSEL MİKROSEFALİ	VAR	VAR	VAR
OFTALMOPATİ	VAR	VAR	VAR
HİPOTONİ	VAR	VAR	VAR
SEREBELLER ATAKSİ	YOK	VAR	YOK
NÖBET BAŞLANGIÇ YAŞI	1GÜNLÜK	1GÜNLÜK	45GÜNLÜK
NÖBET TİPİ	JENERALİZE MOTOR	JENERALİZE MOTOR	JENERALİZE MOTOR
EEG	MULTİFOKAL	MULTİFOKAL	JENERALİZE
ANTİEPİLEPTİK TEDAVİ YANITI	YOK	GÖRECE DAHA İYİ	YOK

Sonuç: Epileptik ensefalopatiler (EE) terimi, erken başlangıçlı, ilaç tedavisine dirençli ve gelişim geriliği ile kendini gösteren epileptik sendromlardır ve etyolojide keşfedilmiş çok sayıda gen bulunmaktadır. WWOX geni bunlardan biridir. Kliniğimizde izlediğimiz WWOX ilişkili erken başlangıçlı epileptik ensefalopatilerin nöbetlerini ele aldığımızda ketojenik diyetin WOREE sendromu için de geçerli bir tedavi alternatifi olduğunu gördük.

Anahtar Kelimeler: ensefalopati, epilepsi, WWOX

P-204

Rasmussen Ensefalitinde COVID-19 Enfeksiyonu

Sibel Öz[1], Ceren Günbey[1], Burçak Bilginer[2], Yasemin Özsürekci[3], Bora Gülhan[4], Banu Anlar[1], Dilek Yalnızoğlu[1]

[1]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[2]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Anabilim Dalı
[3]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı
[4]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

Amaç: Rasmussen ensefaliti (RE), bir hemisferi etkileyen, epilepsi, ilerleyici nörolojik ve bilişsel işlev bozukluğuna neden olan, etiyolojisi bilinmeyen nadir bir hastalıktır. Bu hastalarda immünosupresif/immünomodülatör tedaviler kullanılır, dirençli epilepsi için uygun zamanlama ile hemisferik cerrahi seçenekleri uygulanır.

Yöntem: Dirençli epilepsi, sağ hemiparezi, geçirilmiş sol temporal lobektomi, RE tanıları ile izlenen, antiepileptik ilaç, steroid, IVIg, takrolimus tedavileri alan COVID-19 enfeksiyonunu hafif semptomlarla geçiren 17 yaşında kız hastayı sunduk.

Bulgular: Dirençli epilepsi, sağ hemiparezi, geçirilmiş sol temporal lobektomi, RE tanıları ile izlenen, çoklu antiepileptik ilaç, steroid, IVIg ve takrolimus tedavileri alan 17 yaşında kız hastaya sol hemisferektomi yapıldı. Ameliyattan üç hafta sonra iştahında azalma, oral alım yetersizliği, böbrek fonksiyon testlerinde bozulma nedeniyle yatırıldı. Öyküsünde iki gündür baş ağrısı ve bir gündür seröz burun akıntısı olduğu öğrenildi; COVID-19 PCR pozitif bulundu. Hidrasyonla böbrek fonksiyon testleri düzelen, ek yakınması ve bulgusu olmayan hasta üç gün yatarak izlenip taburcu edildi. Postoperatif dönemde nöbeti olmayan hastanın antiepileptik ilaç dozları azaltıldı

Sonuç: Uzun süreli steroid, IVIg ve takrolimus kullanma öyküsü olan RE vakasında COVID-19 enfeksiyonunun hafif semptomlarla geçirilmesinde immünomodülatuvar tedavinin olumlu etkisi olabileceği düşünüldü. Literatürde bu tür tedaviler alan farklı hasta gruplarında COVID-19 enfeksiyonunun seyri ile ilgili bilgilerin artmasıyla bu ajanların COVID-19 enfeksiyonunun seyrine etkisi ve tedavisindeki olası yeri daha iyi anlaşılacaktır.

Anahtar Kelimeler: COVID-19, Rasmusen ensefaliti, Takrolimus, İntravenöz İmmünoglobulin

P-205

Türkiyede ilk kez nedeni bilinmeyen epileptik ensefalopatide yeni bir {NAPB} gen varyantı

Sibğatulah Ali Orak[1], Aslı Kübra Atasever[1], Dilek Gün Bilgiç[2], Celil Yılmaz[1], Çisil Çerçi Kubur[1], Muzaffer Polat[1]

[1]Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Anabilim Dalı, Manisa
[2]Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Manisa

Amaç: Epileptik ensefalopati genetik etyolojisinde şimdiye kadar {NAPB} geninde sadece üç varyantın epileptik ensefalopati ile ilişkili olduğu bulunmuştur.Biz de çalışmamızda, NAPB geninde homozigot mutasyon saptanan epileptik ensefalopati kliniği olan bir hastayı sunuyoruz.

Yöntem: Vaka sunumu

Bulgular: Ebeveyler arasında akrabalık olmayan 6 yaşındaki kız hasta, miadında ve komplikasyonsuz doğum öyküsü mevcut. Nöromotor gelişim basamakları geri, entellektüel yetersizlik bulguları var. Diğer sistem muayeneleri normal.İlk 6 aya kadar gelişim basamakları normal seyrederken 6 aylıktan itibaren nöbet aktivitesi başladı. Nöbet aktiviteleri sonrası nöromotor gelişim basamakları yaşına göre yavaşlamaya başladı. Nöbetleri fokal farkındalığın kaybolduğu emosyonel nöbet sonrası jeneralize tonik klonik nöbete evrilen nöbet şeklinde seyretti. İnteriktal EEG de bifrontal bölgede keskin dalga aktivileteleri izlendi. Etkin dozda çoklu antiepileptik ilaca dirençliydi. Mevcut klinik ve bulgularla epileptik ensefalopati olarak değerlendirildi.Kraniyal MR(magnetik rezonans) ile beyin görüntüleme çalışması ve metabolik tarama tetkikleri normal olarak değerlendirildi.Çalışılan tüm ekzom dizileme analizinde {NAPB} geninde klinik önemi bilinmeyen NM_022080.3:c.5666G>A p.Gly189Glu varyantı homozigot saptandı. Bu varyant Sanger dizileme metoduyla konfirme edildi. Başka bir gende epileptik ensefalopatiyi açıklayacak patojenik varyant saptanmadı. Bu varyant daha önce literatürde bildrilmemiş bir varyanttı.

Sonuç: Epileptik ensefalopatinin genetik nedenlerini saptamak, patogenetik mekanizma ve nörobiyolojik süreçler üzerinde hareket ederek, sadece nöbet kontrolünü değil, aynı zamanda ilişkili komorbiditeler için hedefe yönelik tedavi yönetiminde önemli rol oynar.

Anahtar Kelimeler: Epileptik Ensefalopti, NAPB geni

P-206

Aynı Aileden {ROBO3 } Gen Mutasyonlu İki Kardeş Olgusu

Sibğatullah Ali ORAK[1], Celil YILMAZ[1], Mustafa ERDOĞAN[2], Aslı Kübra ATASEVER[1], Çisil ÇERÇİ KUBUR[1], Muzaffer POLAT[1]

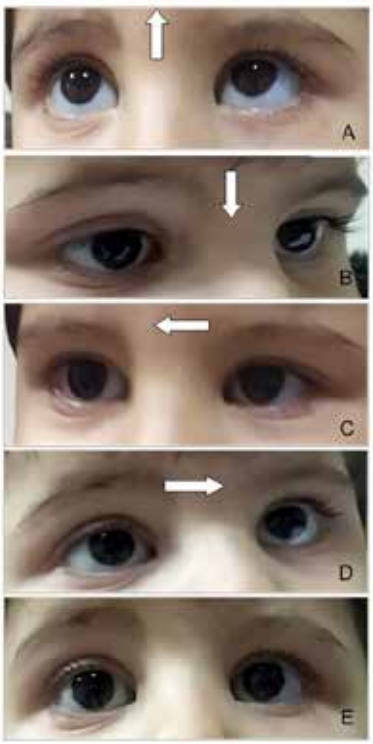
[1]Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Anabilim Dalı
[2]Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı

Amaç: Progresif skolyoz ile birlikte yatay bakış felci (HGPPS) nadir görülen ve otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. Bozukluk, kromozom 11q23-25'te bulunan ROBO3 genindeki mutasyonlarla ilişkilidir. HGPSS dikey bakışın korunduğu ancak konjenital yatay bakış kısıtlılığı ve çocukluk döneminden itibaren gelişen progresif skolyoz ile prezente olmaktadır.Akrabalıkları olmayan ebeveynden ROBO3 genindeki homozigot mutasyonuna bağlı bilateral yatay bakış kısıtlılığı ve skolyoz saptanan aynı zamanda patognomik nörogörüntüleme bulguları olan 2 kardeş olguyu sunmaktayız.

Yöntem: Vaka sunumu

Bulgular: İlk hastamız iki yaşında miad doğum sonrası, nöromotor gelişim basamakları hafif geri saptandı. Skolyoz bulguları gelişmeye başlamıştı (Resim2). Pimer pozisyonda gözleri ortoforik görülen hastanın göz hareketlerinin lateralde ve medialde tamamen kısıtlı olduğu saptandı (Resim1). Diğer hastamız onbeş yaşında progresif skolyozu mevcut (Resim4). Diğer nöromotor gelişim basamakları normaldi. Kardeşi gibi primer pozisyonda ortoforik, horizontal göz hareketleri tamamen kısıtlı vertikal göz hareketleri ise serbest olduğu görüldü (Resim6). HGPSS nin tipik ortopedik oftalmolojik ve nöroradyolojik (Resim3, Resim5) bulgularıyla 2 kardeş hastamızda ROBO3 geninde homozigot c.1366G>T (p.Gly456Ter) varyantı belirledik.

Resim 1



Dikey göz hareketleri sağlam, ancak yatay göz hareketleri yok (A,B,C,D). Spontan bakış (E)

Resim 6



Dikey göz hareketleri sağlam, ancak yatay bakış yok.

Resim 2



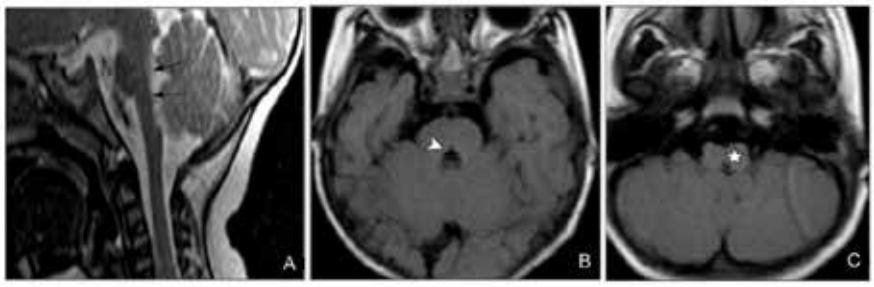
Torakolomber skolyoz başlangıcı

Resim 4



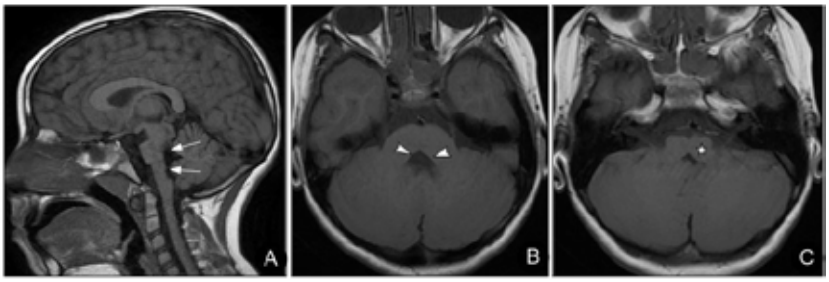
Belirgin torakolomber skolyoz

Resim 3



A. Sagittal T1 MR da, dördüncü ventrikül tabanının (ok) depresyonunu ve medulla ve pons çapının azaldığı B. Pons'ta (ok) orta hat yarığı ve fasiyal kolliküllerin yüzey konturunun yokluğu C.Axial T1 MR da Medullanın kelebek benzeri konfigürasyonu görülmektedir.

Resim 5



A. Sagittal T1 MR da, dördüncü ventrikül tabanının (ok) depresyonunu ve medulla ve pons çapının azaldığı B. Pons'ta (ok) orta hat yarığı ve fasiyal kolliküllerin yüzey konturunun yokluğu C.Axial T1 MR da Medullanın kelebek benzeri konfigürasyonu görülmektedir.

Sonuç: HGPPS, ROBO 3 geninin analizi ile doğrulanması gereken, tanıda yardımcı ilk teknik Beyin MRI olabileceği multidisipliner bir tanı yaklaşımı gerektirir. Böylece oküler tutulum nedeniyle düzenli takiplere girmek, skolyozun hızlı ilerlemesini önlemek için destekleyici tedaviler uygulamak ve uygun genetik danışmanlık verilmesi için önemlidir .

Anahtar Kelimeler: Genetik, Bakış Felci, Progresif Skolyoz, Çocuk, ROBO3 Geni

P-207

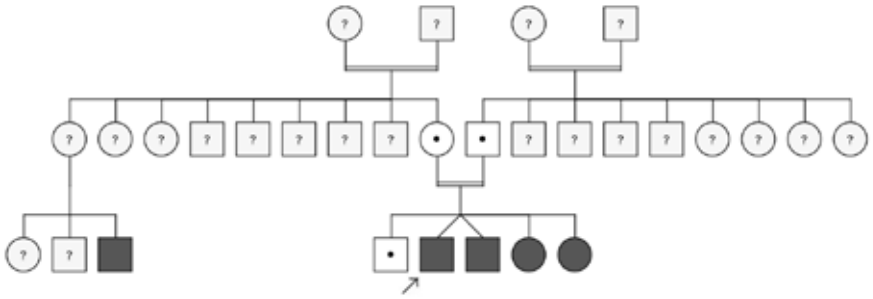
Trioz Fosfat İzomeraz Eksikliği Ailesi

Süleyman Şahin[1], Fatma Tuğra Karaaslan Türk[2], Çiğdem İlter Uçar[1], Yavuz Sayar[1], Ayşe Tuğba Kartal[1], Nurşah Yeniay Süt[1], Miraç Yıldırım[1], Ömer Bektaş[1], Serap Teber[1]

[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[2]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Trioz fosfat izomeraz eksikliği (TPİE) nadir görülen otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. Hemolitik anemi, progresif nörolojik disfonksiyon, enfeksiyonlara artmış duyarlılıkla seyretmektedir. Şiddetli, progresif, jeneralize distonisi olan, globus pallidus interna derin beyin stumulasyonu (GPi-DBS) ile dramatik düzelen hastamızı ve ailesini (resim 1) bildirmek istedik.

Resim 1



TPİE tanılı 4 kardeş ve ailesine ait pedigree

Yöntem: Tüm ekzom dizileme analizinde TPI1 geninde homozigot değişiklik (resim 2) görüldü.

Resim 2



Mutasyonun ilk tespit edildiği hastada sekans değişimi

Bulgular: 5 yaşa kadar gelişimi normal olan 15 yaşında erkek hasta (Hasta 1) status distonikus ile çocuk yoğun bakım kliniğine kabul edildi. Çoklu tedaviye rağmen distonisi devam edince GPi-DBS uygulandı. Hasta 1'in dizigotik eşi olan 15 yaş erkek hastanın (hasta 2) beş yaşındaki ilk şikâyeti aksayarak yürümeymiş. Şikayetlerine sol bacakta belirgin olan kasılma da eklenmiş, kasılmalar jenaralize hale gelmiş. Artık destekle yürüyebiliyormuş. 21 yaşında kadın hastanın (Hasta 3), 7 yaşında iken sağ bacakta kasılmaları, yürüyüş bozukluğu başlamış. Zamanla kasılmalar önce sağ kola, sonra tüm vücuda yayılmış. 5 yıldır titremeler eklenmiş. Hasta 4, 28 yaşında kadın hastaydı. 10 yaşında seste çatallanma, kollar, bacaklarda kasılmaları başlamış. Zamanla sesteki çatallanma artmış, kollar ve bacaklardaki şikayeti sabit kalmış.

Sonuç: Kardeşler aynı mutasyonu taşımalarına rağmen farklı kliniklere (resim 3) sahiptiler. Şiddetli kliniği, çoklu tedaviye cevapsızlığı ile öne çıkan hastamızda GPi-DBS ile dramatik iyileşme görüldü.

Normal hematolojik değerler ve farklı klinikler

	Anne heterozigot	Baba heterozigot	Erkek kardeş heterozigot	Hasta 1	Hasta 2	Hasta 3	Hasta 4	Normal Aralık
TFİ mutasyon değişikliği	240Glu>Lys	240Glu>Lys	240Glu>Lys	240Glu>Lys	240Glu>Lys	240Glu>Lys	240Glu>Lys	
Htc,%	39,4	42,1	46,2	42,8	43,6	41,1	38,7	35,47
Hb, g/dL	12,7	14,6	16	14,6	14,6	13,8	13	11,7-16
RBC, x10^12/L	4,52	4,94	5,47	4,98	5,12	4,41	4,09	3,8-5,3
MCV, fL	87,2	85,2	84,5	85,9	85,2	93,2	94,6	81-101
MCHC, g/dL	32,2	34,7	34,6	34,1	33,5	33,6	33,6	31-36
Retikülosit, %	0,6	0,7	0,7	1,87	1,8	2,65	3,20	0,5-2
İndirek bilirubin, mg/dL	0,34	0,46	0,26	0,75	0,53	0,8	0,66	0-1
LDH, U/L	238	83	112	184	187	160	84	0-247
Nörolojik bozukluk	yok	yok	yok	ağır	orta	hafif	hafif	yok
Yenidoğan sarılığı	Bilinmiyor	Bilinmiyor	Hayır	Hayır	Hayır	Hayır	Hayır	
Kan transfüzyonu	Hayır	Hayır	Hayır	Hayır	Hayır	Hayır	Hayır	

TFİ, trioz fosfat izomeraz; Htc, hematokrit; Hb, hemoglobin; RBC, eritrosit; MCV, ortalama eritrosit hacmi; MCHC, ortalama eritrosit hemoglobin konsantrasyonu; LDH, laktat dehidrogenaz

Anahtar Kelimeler: Trioz Fosfat İzomeraz, Distoni, Globus pallidus interna derin beyin stumulasyonu, Ailesel

P-208

4 Yaşında Bir Çocukta İnternal Karotis Arter Disseksiyonuna Bağlı Akut İskemik İnme

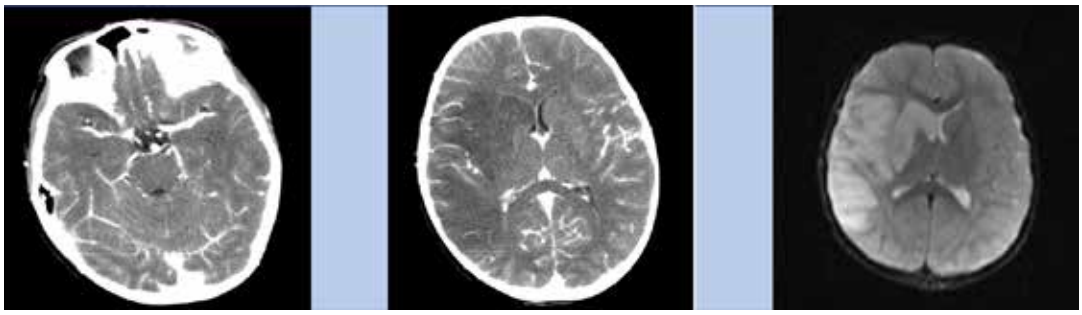
Süleyman Şahin[1], Yavuz Sayar[1], Çiğdem İlter Uçar[1], Ayşe Tuğba Kartal[1], Nurşah Yeniay Süt[1], Miraç Yıldırım[1], Ömer Bektaş[1], Serap Teber[1]

[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: İnme, çocuklarda erişkinlere kıyasla nadirdir ancak önemli bir morbidite, mortalite nedenidir. Akut iskemik inmenin nadir olması nedeniyle tanı konulması zordur, bu sebeple de tanı genellikle gecikir. Açıklanamayan majör nörolojik anormallikleri olan çocuklarda erken teşhis erken tedavi açısından önemli olduğundan, internal carotid arter diseksiyonundan (ICAD) şüphelenilmeli, baş ya da boyuna travma öyküsü olmasa bile manyetik rezonans görüntüleme (MRG) yapılmalıdır.

Yöntem: Difüzyon ağırlıklı MRG'de akut enfarkt (resim 1) görüldü. Klinik ve radyolojik bulgulara dayanarak sağ ICAD nedeniyle iskemik inme tanısı konuldu.

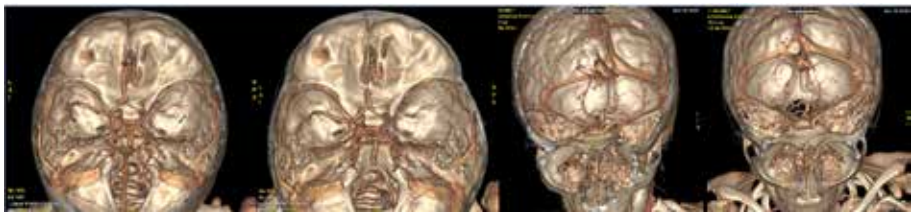
Resim 1



Sağ orta serebral arter (MCA) alanında difüzyon kısıtlılığı ve ödem

Bulgular: 4 yaşında erkek hastanın iki gün önce sol mandibulasına kalem batmış. Bir gün sonra sol hemiparezi, sol santral fasiyal paralizi kliniği ile dış merkezde çekilen difüzyon ağırlıklı MRG'de (resim 1) sağ orta serebral arter (MCA) alanında difüzyon kısıtlılığı ve ödem, bilgisayarlı tomografi (BT) anjiografisinde de (resim 2) sağ internal carotid arter (ICA) proksimal ve ortasında disseksiyon, distalinde tıkanıklık saptanması üzerine hastanemize sevk edilmiş. Difüzyon ağırlıklı MRG'de sağ ICA bulbusundan itibaren sağ MCA M1 segment distaline kadar disseksiyon görünümü, sağ serebral hemisferde MCA sulama alanında akut enfarkt görüldü. Sağ ICAD nedeniyle iskemik inme tanısı konuldu. Düşük molekül ağırlıklı heparin (DMAH) başlandı. Üç hafta sonunda sol hemiparezisi devam etmekteydi.

Resim 2



Sağ internal carotid arter (ICA) proksimal ve ortasında disseksiyon, distalinde tıkanıklık

Sonuç: Akut dönemde DMAH başladık, takibinde yeni hemoraji ya da trombozla karşılaşmadık.

Anahtar Kelimeler: inme, çocuk, disseksiyon, akut

P-209

Hiperfosfatazya Mental Retardasyon Sendromu Tip 4 Pridoksin Tedavide Etkili mi??: Tek Merkez Olgu Serisi

Şeyda Beşen[1], İlknur Erol[1], Özlem Sangün[2], Leman Tekin Orgun[1], Atıl Bişgin[3]

[1]Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Adana Dr Turgut Noyan Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Adana
[2]Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Adana Dr Turgut Noyan Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk Endokrin Bilim Dalı, Adana
[3]Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Bilim Dalı, Adana

Amaç: Hiperfosfatazya mental retardasyon sendromu (HPMRS) nadir görülen, otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. Fosfatidilinositol biyosentezinde yer alan altı genin (PIGV, PIGY, PIGO, PGAP2, PIGW ve PGAP3) mutasyonlarından kaynaklanır. Altı alt tipin ortak klinik özellikleri dismorfik yüz bulguları, ağır mental motor retardasyon (MMR), hipotoni ve süreğen alkalen fosfataz (ALP) yüksekliğidir. HPMRS tip 4 ise PGAP3 genindeki mutasyonlardan kaynaklanmakta olup epilepsi eşlik etmektedir. Literatürde 30'a yakın HPMRS tip 4 olgusu olup bunlardan ikisi Türk'dür.

Yöntem: Bu yazıda PGAP3 ilişkili HPMRS tip 4 tanısı konulan Türkiye'den en geniş seri ve epileptik nöbetleri pridoksin cevaplı dört olgu bildirilmiştir

Bulgular: İkisi kardeş yaşları 10 ay ila 12 yaş 6 ay arasında değişen dört HPMRS tip 4 olgusunun hepsinde belirgin dismorfik bulgular, mental retardasyon, epilepsi, ALP yüksekliği ve hipotoni mevcuttu. Tüm olgularda epilepsi, birinde ise dış merkezde vagal sinir stimulatörü takılan dirençli epilepsi vardı. Antiepileptik tedaviye ek olarak tüm olguların tedavisine genetik tanı sonrası patofizyolojik mekanizmalar göz önüne alınarak pridoksin başalandı. Tüm olgularda nöbet kontrolü sağlandı.

Sonuç: Günlük pratiğimizde sıkça kullandığımız bir laboratuar incelemesi olan ALP değeri mental retardasyonu ve dismorfik bulguları olan hastaların tanısında yol gösterici olabilir. Allta yatan genetik mekanizmalar tanımlanması olgularımızda olduğu gibi özgül hedefe yönelik tedaviler ile hastalıkların kontrolünde yeni ufuklar açacaktır.

Anahtar Kelimeler: HPMRS tip 4, epilepsi, pridoksin

P-210

Febril Konvülsiyon İle Başvuran L-2-hidroksiglutarik Asidüri Olgusu

Tuba Bulut[1], Esra Gürkaş[1], Rana Beyoğlu[2], Çiğdem Seher Kasapkara[3], Esra Kılıç[4], Ayşegül Neşe Çıtak Kurt[1]

[1]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
[2]Ankara Şehir Hastanesi, Radyoloji Anabilim Dalı
[3]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Bilim Dalı
[4]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik Bilim Dalı

Amaç: L-2-hidroksiglutarik asidüri (L-2 HGA) otozomal resesif kalıtılan, yavaş seyirli nörometabolik bir hastalıktır. Bulgular yenidoğan döneminden geç erişkinlik dönemine kadar her yaşta kendini gösterebileceği gibi asemptomatik de seyredebilir. Hastalarda davranış bozuklukları, ilerleyici serebellar ataksi, piramidal, ekstrapiramidal sistem bulguları, makrosefali, psikomotor gerilik ve epilepsi görülebilir. Hastaların idrar organik asit incelemesinde veya beyin omurilik sıvısında hidroksiglutarik asit düzeyi artmıştır. Beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) bulguları oldukça spesifiktir. Genetik analiz ile tanı konur.

Yöntem: Burada tamamen sağlıklı olup 2.5 yaşında febril konvülsiyon ile başvuran ve L-2-hidroksiglutarik asidüri tanısı konan bir olgu sunulmuştur.

Bulgular: 2,5 yaşında kız hasta, aynı gün içinde tekrarlayan febril konvülsiyon nedeni ile başvurdu. Aralarında ikinci derece akrabalık bulunan anne ve babanın ikinci çocuğuydu. Mental- motor gelişimi akranları ile uyumluydu. Nörolojik muayenesi doğaldı. Uyku EEG'si normal olarak değerlendirildi. Yapılan metabolik tetkiklerinde idrarda 2-Hidroksiglutarik asit atılımı çok yüksek saptandı (541,31mmol/mol , normal sınırları: 5-26,8 mmol/mol). Beyin MRG'sinde subkortikal beyaz cevher, putamen, kaudat nükleus başı, eksternal kapsül ve dentat nükleuslarda patolojik hiperintens sinyal değişiklikleri ve diffüzyon kısıtlaması olduğu görüldü. Genetik analiz sonucu L2HGDH geni ekzon 1-5'te homozigot delesyonu saptanan hasta L-2 HGA tanısı aldı. Hastaya L-karnitin 100 mg/kg/gün ve Riboflavin 100 mg/gün tedavileri başlandı

Sonuç: L-2 HGA hastalığının farklı klinik bulgular ile gelebileceği akılda bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: L-2-hidroksiglutarik asidüri, febril konvülsiyon, çocuk

P-211

Selenoprotein N1 ile İlişkili Konjenital Miyopati: Olgu Sunumu

Tuba Bulut[1], Didem Ardıçlı[1], Beril Talim[2], Ayşegül Neşe Çıtak Kurt[1], Haluk Topaloğlu[3]

[1]Ankara Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği
[2]Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Patoloji Ünitesi
[3]Yeditepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bölümü

Amaç: Selenoprotein N1 (SEPN1) ile ilişkili miyopatiler, erken başlangıçlı kas güçsüzlüğü, aksiyel hipotoni, spinal rijidite, skolyoz, ilerleyici solunum yetmezliği gibi heterojen bulgular ile karakterize otozomal resesif geçişli bir konjenital miyopatidir. Servikal güçsüzlük ve solunum yetmezliği, ekstremite kaslarındaki güçsüzlükle orantısız biçimde ön planda olabilir ve önemli bir mortalite nedenidir.

Yöntem: Boynunu tutamama nedeniyle getirilen 7 yaşında kız olgu sunulmuştur.

Bulgular: Olgu Sunumu: Aralarında akrabalık bulunan anne ve babanın üçüncü çocuğu olan 7 yaşında kız hasta, baş kontrolünün olmaması ve kilo alamama nedeniyle başvurdu. Özgeçmişinden iki yaşında iken bağımsız yürümeye başladığı, konuşma gelişiminin normal olduğu, ailede kas hastalığı öyküsünün bulunmadığı öğrenildi. Fizik ve nörolojik muayenede, vücüt ağırlığı ve boy persentilleri <3 p, miyopatik yüz görünümü, boyun kaslarında belirgin güçsüzlük vardı, ekstremitelerde kas gücü 4/5, derin tendon refleksleri alınmıyordu. Serum kreatin kinaz (CK) düzeyi normaldi (55 U/L). Kas biyopsisinde hafif miyopatik değişiklikler, oksidatif enzim boyamalarında düzensiz boyanma saptandı. Moleküler incelemede SELENON (SEPN1) geni ekzon 6'da c.817G>A (p.Gly273Arg) homozigot nonsense mutasyon tespit edildi.

Sonuç: Büyüme geriliği, astenik fenotip, servikal kuvvetsizlik, skolyoz gibi bulgular SEPN1 ile ilişkili miyopati tanısı açısından uyarıcıdır. Sabahları olan baş ağrısı, yorgunluk, uyku hali gibi belirtilerin öyküde ayrıntılı olarak sorgulanması noktürnal hipoventilasyonun erken tanısı ve solunum yetmezliği ile ilişkili komplikasyonların önlenmesi bakımından hayati önem taşır.

Anahtar Kelimeler: konjenital miyopati, boyun miyopatisi, SEPN1

P-212

Orak hücreli anemi tanılı hastada spontan epidural hematom ve posterior geri dönüşümlü ensefalopati sendromu: Olgu sunumu

Şeyma Dilek[1], Tuğçe Aksu Uzunhan[2], Mey Talip Petmezci[3], Özlem Armay[4], Suat Erol Çelik[5]

[1]Prof Dr Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları,İstanbul
[2]Prof Dr Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi , Çocuk Nöroloji ,İstanbul
[3]Prof Dr Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi , Çocuk Yoğun Bakım,İstanbul
[4]Prof Dr Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi , Çocuk Radyoloji,İstanbul
[5]Prof Dr Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi , Beyin ve Sinir Cerrahisi,İstanbul

Amaç: Kemik enfarktları orak hücreli anemi tanılı hastaların önemli komplikasyonlarından biridir. Travmatik olmayan spontan epidural hematom kalvaryal kemik enfarktına bağlı nadiren bildirilmiştir. Orak hücreli anemi tanılı hastalarda akut nörolojik değişiklikler olduğunda, inme ilk akla gelen tanıdır. Ancak posterior geri dönüşümlü ensefalopati sendromu (PRES)'nun da orak hücreli anemi tanılı hastalarda sıklığı artmıştır.

Yöntem: Kemik ağrıları ile başvuran, izlemde spontan epidural hematom tanısı konan, opere edilen, postop 7.gününde PRES ile uyumlu bulguları saptanan 12 yaşında kız hasta sunulmuştur.

Bulgular: Orak hücreli anemi tanılı 12 yaşında kız hasta ağrılı kriz ön tanısıyla yatırıldı. HbS yüksekliği (%69,9) nedeniyle hastaya eritrosit süspansiyonu ile parsiyel manuel exchange yapıldı. Hastanın yatışının 2. gününde kusması ve nöbeti oldu. Beyin BT'de 18 mm sağ pariyetalde epidural hematomu görüldü, beyin cerrahisi tarafından opere edildi. Klinik takibinde böbrek fonksiyon bozukluğu gelişen ve hipertansiyonu olan hastanın kontrol beyin BT'sinde hipodens alanları saptandı. Her iki frontal ve oksipital loblarda vazojenik ödem PRES olarak değerlendirildi. İzlemde klinik ve görüntüleme bulguları düzeldi.

Sonuç: Orak hücreli anemide inme dışında spontan epidural hematom ve PRES sendromu da nörolojik komplikasyonlar olarak görülebilmektedir. Ağrılı krizleri olan orak hücreli anemi tanılı bir hastada epidural hematomun klinik belirtileri açısından dikkatli olunmalı, klinik şüphe durumunda cerrahi tedavi gerektiren bu hastalıkta acil görüntüleme planlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: orak hücreli anemi, posterior geri dönüşümlü ensefalopati sendromu, epidural hematom, ağrılı krizler

P-213

Aşıdan 48 saat sonra ortaya çıkan arteriyel iskemik inme ve mekanik trombektomi ile reperfüzyon tedavisi: Olgu sunumu

Tuğçe Aksu Uzunhan[1], Adem Karbuz[2], Emine Türkkan[3], Arsıda Bajramı[4], Özgür Ertuğrul[4], Mey Talip Petmezci[5], Irmak Emre[6], Önder Kılıçaslan[6], Didem Kızmaz İşançlı[6], Selma Oktay Ergin[7]

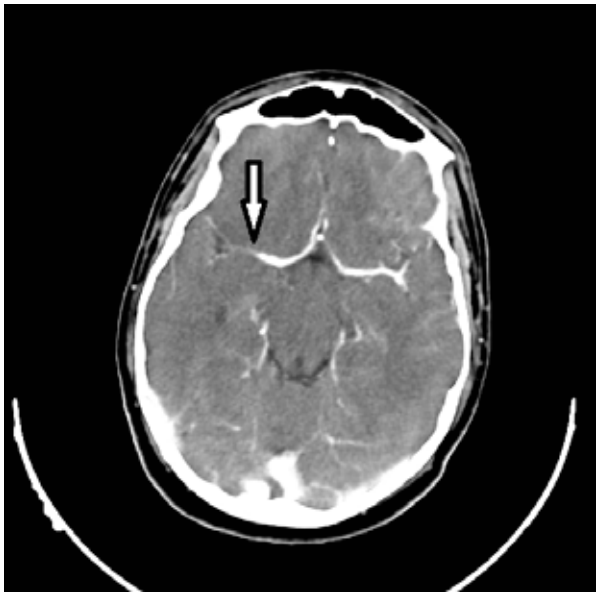
[1]Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği
[2]Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği
[3]Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği
[4]Aydın Üniversitesi Florya Medikal Park İnme Merkezi
[5]Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım Kliniği
[6]Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği
[7]Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Kliniği

Amaç: Reperfüzyon tedavileri ile serebral kan akımının zamanında restore edilmesi henüz enfarkta uğramamış iskemik beyin dokusunun kurtarılması için en etkili manevradır. Mekanik trombektomi tek başına intravenöz trombolize göre daha etkilidir.

Yöntem: Aşıdan 48 saat sonra ortaya çıkan ve mekanik trombektomi uygulanan, PFO'su bulunan 16 yaşında arteriyel iskemik inme tanılı bir olgu sunulmuştur.

Bulgular: 16 3/12 yaşında erkek hasta ani başlayan sol vücut yarımında güçsüzlük şikayeti ile başvurdu. Özgeçmişinde iki kez VSD nedeniyle açık kalp ameliyatı öyküsü vardı, başvurusundan 2 gün önce de COVID-19 için aşı olmuştu. Solda ekstremitelerde kas güçleri 1/5 ve sol santral fasyal paralizisi mevcuttu. Difüzyon MRG incelemesi sağ frontoparietal ve lentiform nükleuslar lokalizasyonunda akut iskemik inme ile uyumluydu. Kraniyal BT anjiyografisinde sağ MCA M1 dalında tromboz ile uyumlu görünüm izlendi (Resim 1). İlk 6 saatte mekanik trombektomi yapılmak üzere inme ünitesine sevk edildi. Mekanik trombektomi uygulandıktan sonra 4.günde dış merkezden tarafımıza tekrar yatırıldı. Ekokardiyografisinde patent foramen ovale saptandı. Kas güçleri inmenin 15. gününde sol alt ekstremitede 4/5, üst ekstremitede 2/5 olarak saptandı.

Resim 1



Sonuç: Arteriyel iskemik inmeli bir grup seçilmiş çocuk mekanik trombektomi gibi reperfüzyon tedavilerinden yarar görebilmektedir. Patent foramen ovale sağlıklı yetişkinlerin %25 kadarında saptanabilirken, tekrarlayan inme olgularının %40'ında dikkati çekmektedir. Etiyolojide bir neden bulunamayan olgularda PFO'nun etken olabileceği öne sürülmektedir.

Anahtar Kelimeler: arteriyel iskemik inme, COVID-19 aşısı, mekanik trombektomi, reperfüzyon tedavileri

P-214

Bir ailede üç kuşakta çocukluk çağı başlangıçlı glikoz transporter 1 eksikliği sendromu 2

Tuğçe Aksu Uzunhan[1], Akif Ayaz[2], Nafiye Emel Çakar[3]

[1]Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği
[2]Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı
[3]Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Kliniği

Amaç: Glikoz transportır 1 (GLUT1) eksikliği sendromu 2 primer olarak çocukluk çağı başlangıçlı paroksismal egzersiz ile tetiklenen diskinezi ile karakterize bir hastalıktır. Epilepsi ve hafif mental retardasyon eşlik edebilir. Ketojenik diyet ile klinik düzelme gözlenebilir.

Yöntem: Diskinezi atakları ile başvuran ve tüm ekzom dizilemede GLUT1 eksikliği sendromu 2 tanısı konulan 7,5 yaşında erkek hasta sunulmuştur. Tanı sonrası babanın ve babanın annesinin de aynı mutasyonu taşıdığı ortaya çıkmıştır.

Bulgular: İlk kez 5 yaşında kollarda bacaklarda anormal hareketlerin olduğu, o sırada yürüyemediği, 20-30 dk süren 1 ayda 2 kez olan ataklarla başvurdu. Atakların özellikle yorulunca olduğu öğrenildi. Hastanın aralarında akrabalık olmayan anne ve babasının epilepsi oldukları ve okuma yazma bilmedikleri öğrenildi. Hastanın dizartrisi ve alt ekstremitelerde hafif spastisitesi vardı. Tüm ekzom dizilemede GLUT1 eksikliği sendrom tip 2 tanısıyla uyumlu olarak SLC2A1 geninde c.277C>T p.R93W mutasyonu heterozigot olarak saptandı. Aile çocuğun genetik sonucundan sonra babanın, babanın annesinin ve babanın dedesinin de benzer şikayetleri olduğunu söyledi. Baba ve babanın annesinde de aynı mutasyon saptandı. Babaannenin fenotipi en hafifdi. Ketojenik diyet tedavisi sonrası ataklar belirgin azaldı.

Sonuç: Ketojenik diyet tedavisi ile GLUT1 eksikliği sendromu 2 semptomlarında azalma görülebildiğinden erken tanı önem taşımaktadır. Hastalıkta değişken penetrans gözlenebilmektedir. Diskinezi ataklarını tetikleyebilecek yorgunluk, açlık ve uykusuzluktan kaçınmak da atakların azalması açısından önerilmektedir.

Anahtar Kelimeler: diskinezi, ketojenik diyet, GLUT-1 Eksikliği

P-215

POLG geninde homozigot yeni mutasyon ile ilişkili nadir fenotip: Erken başlangıçlı mitokondriyal nörogastrointestinal ensefalomiyopati (MNGIE) sendromu

Cansu Altuntaş[1], Tuğçe Aksu Uzunhan[2], Biray Ertürk[3], Mey Talip Petmezci[4], Nafiye Emel Çakar[5]

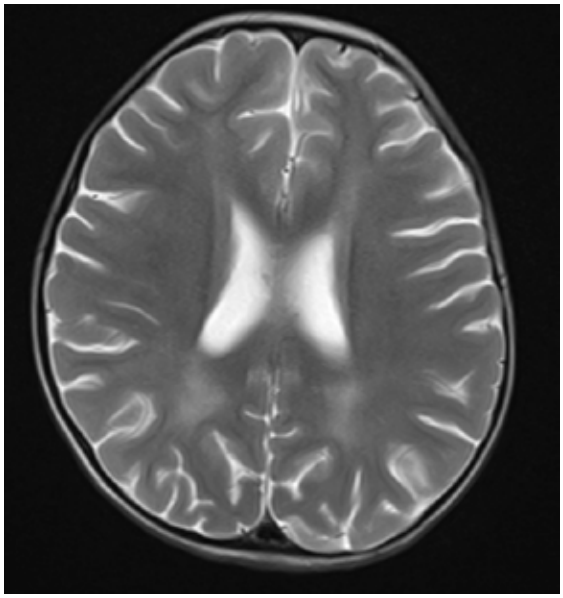
[1]Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği
[2]Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği
[3]Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Tıbbi Genetik Kliniği
[4]Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım Kliniği
[5]Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Kliniği

Amaç: Mitokondrial nörogastrointestinal ensefalomiyopati (MNGIE) sendromu TYMP geninde otozomal resesif mutasyonlara bağlı olarak gelişen yıkıcı otozomal resesif bir hastalıktır. Gastrointestinal dismotilite, kaşeksi, pitoz, oftalmoparezi, periferal nöropati ve diffüz lökoensefalopati ile karakterizedir. Başlangıç yaşı birinci ve beşinci dekatlar arasında olabilir. Son yıllarda POLG ve RRM2B genlerindeki mutasyonların da sebep olabildiği bildirilmektedir.

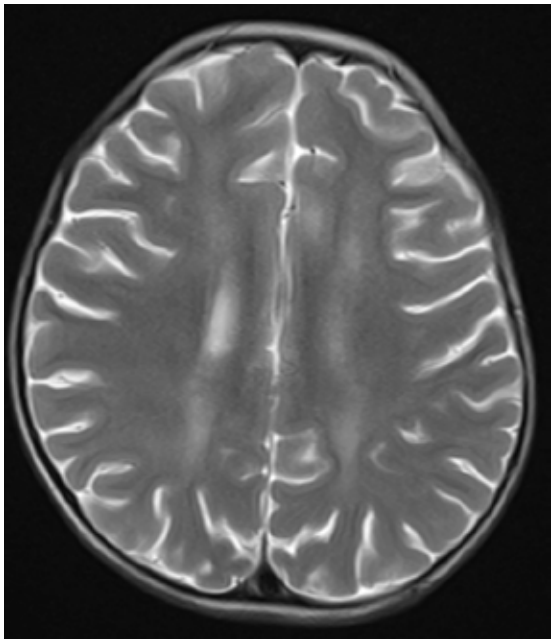
Yöntem: MNGIE ön tanısıyla yapılan tüm ekzom dizileme analizinde POLG geninde yeni homozigot mutasyon saptanan 6 yaşında bir kız hasta sunulmuştur.

Bulgular: 7 6/12 yaşında kız hastanın ilk kez 11 aylıkken kusma şikayeti başlamıştı ve izlemde kusmaları devam etmişti. Anne baba arasında 1.derece kuzen evliliği mevcuttu. Bir kardeşi 7 aylıkken vefat etmişti. Fizik muayenesinde kaşektikti, paraparezisi mevcuttu ve derin tendon refleksleri alınamıyordu. Beyin MRG incelemesinde posterior periventriküler alanlarda hiperintensiteler izlendi (resim 1,2). EMG'sinde aksonal nöropatisi saptandı. Miyoklonik status epileptikus nedeniyle levetirasetam ve klonazepam başlandı. Kusma, beyinde ak madde tutulumu, nöbetler, nöropati nedeniyle MNGIE sendromu düşünüldü. TYMP geni dizi analizinde homozigot mutasyon saptanamadı. Tüm ekzom dizilemede POLG geninde yeni c.680G>A (p.Arg227Gln) mutasyonu homozigot olarak saptandı. Mitokondrial DNA deplesyon sendromu 4B (MNGIE tipi) tanısı kesinleştirildi.

Resim 1



Resim 2



Sonuç: POLG ilişkili MNGIE sendromunda lökoensefalopatinin radyolojik bulgularının daha hafif olduğu ve başlangıç yaşının daha erken olduğu dikkati çekmektedir. TYMP geninde mutasyon saptanamadığında POLG ve RRM2B genleri değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: mitokondriyal nörogastrointestinal ensefalomiyopati (MNGIE) sendromu, POLG, TYMP, mitokondrial DNA deplesyon sendromu

P-216

Beyaz cevher anomalileri ile homozigot CLP1 mutasyonu: pontoserebellar hipoplazi tip 10

Hatice Kübra Tülübaş[1], Tuğçe Aksu Uzunhan[2], Bülent Uyanık[3]

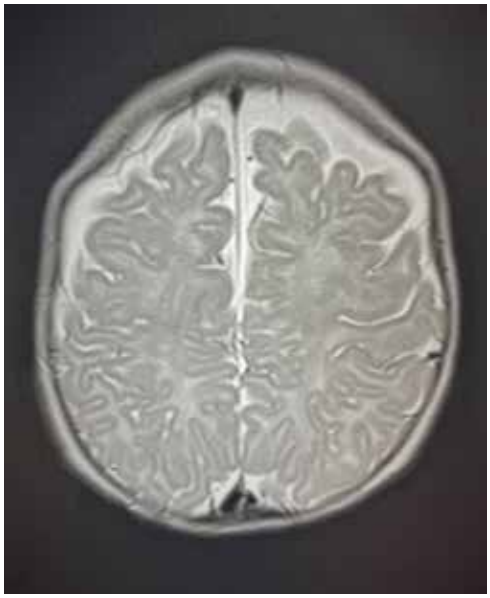
[1]Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği
[2]Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği
[3]Bezmialem Vakıf Üniversitesi Hastanesi, Tıbbi Genetik Kliniği

Amaç: Pontoserebellar hipoplazi tip 10 (PCH10), bölünme ve poliadenilasyon faktörü I alt birim 1 (CLP1) genindeki homozigot mutasyonlar ile ilişkili olarak tanımlanan otozomal resesif bir nörodejeneratif hastalıktır. Psikomotor gelişimde gecikme, ilerleyici mikrosefali, spastisite, nöbetler, beyin atrofisi ve miyelinizasyon bozuklukları ile karakterizedir. Bazı hastalarda dismorfik özellikler ve aksonal sensorimotor nöropati vardır.

Yöntem: Ak madde anormallikleri bulunan homozigot CLP1 mutasyonu saptanmış pontoserebellar hipoplazi tip 10 tanılı bir hasta sunulmuştur.

Bulgular: 21 aylık erkek hasta term 3300 g ağırlığında normal spontan yolla doğmuştu. Perinatal asfiksi nedeniyle hipotermi uygulanmış ve 35 gün YDYBÜ'de izlenmişti. Anne baba arasında 1.derece kuzen evliliği mevcuttu. Hipoton olan hastanın çekilen beyin MRG incelemesinde gecikmiş miyelinizasyonla uyumlu ak maddede T2 hiperintens alanlar saptandı (Resim 1). Global gelişme geriliği, spastisitenin yokluğu, dismorfik yüz görünümü (uzun palpebral fissürler, yüksek kemerli kaşlar, uzun kirpikler, kısa burun, ince üst dudak, yüksek damak), akraba evliliği olması nedeniyle tüm ekzom dizileme yapıldı. Tüm ekzom dizilemede CLP1 geninde c.419G>A p.Arg140His mutasyonu homozigot olarak saptandı. Anne baba mutasyonu heterozigot olarak taşımaktaydı.

Resim 1



Sonuç: Şimdiye kadar tanımlanan tek CLP1 mutasyonu olan A140H Türk ailelerde kurucu etkisini yansıtmaktadır. Pontoserebellar hipoplazide gecikmiş miyelinizasyon ön planda olabilir. Perinatal dönemde asfiksi öyküsüne rağmen dismorfik özellikler genetik etiyoloji açısından yönlendirici olabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: CLP1, pontoserebellar hipoplazi tip 10, gecikmiş miyelinizasyon

P-217

Homozigot ADPRHL2 mutasyonu olan iki çocuk olguda, iki farklı nörodejeneratif sendrom kliniği

Tuğçe İnce[1], Cemile Büşra Ölçülü[1], Seda Kanmaz[1], Özlem Yılmaz[1], Dilara Ece Toprak[1], Hepsen Mine Serin[1], Sanem Yılmaz[1], Hasan Tekgül[1]

[1]Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

Amaç: ADP-ribosilhidrolaz-3 enzimini kodlayan ADPRHL2 (OMIM:610624; Gene ID:54936) genindeki mutasyonlar ilk kez 2018'de tanımlanmıştır.

Yöntem: ADPRHL2 geninde mutasyon saptanan, farklı elektroklinik özellikler gösteren olgular sunulmuştur.

Bulgular: Olgu 1: Üç yaşında kız, birinci derece kuzen evliliği, 1 yaşında başlayan, sıklığı 3-7 gün/hafta arasında değişen, boyun ve gövdede sağ/sol yana doğru 15-20 saniye süreli distonik hareketler, ataksik yürüyüş, nöromotor gelişim geriliği nedeni ile değerlendirildi. Diğer sistem bulguları normal olan, nörogörüntülemede ve elektrofizyolojik çalışmalarda patoloji saptanmayan hastanın tüm ekzom dizi analizinde ADPRHL2 geni c235A>C p.Thr79Pro homozigot patojenik varyant saptandı. Olgu 2: Dokuz yaşında kız, birinci derece kuzen evliliği, 3 ay önce sol ayak fraktürü nedeniyle 25 gün alçıda kalma sonrası devam eden yürüme bozukluğu nedeniyle başvurdu. Belirgin skolyozu, oval pencere atrezisine bağlı işitme kaybı olan olguda; alt ekstremite distalinde atrofi, halluks valgus, çekiç parmak, ataksi ve Romberg pozitifliği saptandı. EMG'de L4-S1 inerve kaslarda yoğun denervasyon ve nörojenik MÜP değişiklikleri izlendi. Hastanın tüm ekzom dizi analizinde ADPRHL2 geni c.580C>T p.Gln194Ter homozigot patojenik varyant saptandı.

Sonuç: ADPRHL2 gen mutasyonları; küçük çocuklarda nöbet, ataksi ve paroksismal hareket bozuklukları; daha büyük çocuklarda ise polinöropati, skolyoz, piramidal bulgular ve psikoz kliniği ile izlenebilmektedir. Stresle tetiklenen ilerleyici motor ve kognitif kayıplarla karakterize nörodejeneratif hastalıkların ayırıcı tanısında, özellikle akraba evliliği varlığında, ADPRHL2 mutasyonları düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: ADPRHL2, nörodejeneratif hastalık

P-218

Akut non hemorajik infarkt

Ümran Gözde Çeliker[1], Muhammet Gültekin Kutluk[2]

[1]Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı
[2]Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı Çocuk Nörolojisi Yan Dalı

Amaç: İskemik inme, beynin bir ya da birden fazla alanına giden kan miktarının azalması sonucu oluşan santral sinir sistemi infarktı ya da hasarına verilen isimdir. Pediatrik yaş grubunda infarkt etyolojisinde hipertansiyon ve diyabet gibi sebepler nadirdir. Pediatrik popülasyonda ender de olsa iskemik inme görülebileceğine dikkat çekmek amaçlanmıştır.

Yöntem: Bu çalışma ani nörolojik kayıp ile başvuran 5 ay 20 günlük kız hastanın takip ve tedavi süreci hakkında vaka sunumu yöntemi kullanılarak hazırlanmıştır.

Bulgular: 5 ay 20 günlük kız hasta, sol kol ve sol bacakta ani başlayan güçsüzlük şikayeti ile başvurdu. Şikayetleri başlamadan bir gün önce babasının kucağında travma öyküsü ve civanperçemi (Achillea millefolium) çayı tüketme öyküsü mevcut. Annenin gebelikte Enoxaparin Sodyum kullandığı bilinmekte.Fizik muayenede sol hemipleji saptandı. Kas gücü sol alt ve üst ekstremitelerde 2/5 sağ tarafta 5/5 olarak değerlendirildi. Derin tendon reflekslerinde anomali izlenmedi. Hastanın çekilen beyin tomografisinde intrakranial hemoraji lehine bulgu görülmedi.Bu bulgular ve tetkikler sonucunda hastaya non hemorajik infarkt tanısı konarak Enoxaparin Sodyum başlandı.24 saat içerisinde kas gücü sol alt ve üst ekstremitelerde 4/5 sağ tarafta 5/5 olarak değerlendirildi.

Sonuç: Pediatrik popülasyonda ani gelişen nörolojik kayıplarda iskemik inme akılda tutulmalıdır. Travma, ilaç, bitkisel takviye kullanımı sorgulanmalıdır. Hemorajiyi dışlamak ve etyoloji araştırılması açısından santral sinir sistemi görüntülemesi yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: infarkt, non-hemorajik, güç kaybı

P-219

Ailesel Hiperlipidemi ve Becker Musküler Distrofisi Birlikteliği: Olgu Sunumu

Yavuz Sayar[1], Süleyman Şahin[1], Nurşah Yeniay Süt[1], Çiğdem İlter Uçar[1], Ayşe Tuğba Kartal[1], Miraç Yıldırım[1], Ömer Bektaş[1], Serap Teber[1]

[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Nöroloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

Amaç: Becker musküler distrofisi (BMD), iskelet ve kalp kaslarının ilerleyici zayıflığına neden olan X'e bağlı resesif kalıtılan bir hastalıktır. Kas güçsüzlüğü genellikle 5-15 yaşları arasında belirginleşir. BMD semptomların daha geç başlaması ve yavaş progresyonu dışında Duchenne musküler distrofisine (DMD) benzer. Ailesel hiperkolesterolemi ise doğuştan gelen lipid metabolizmasının otozomal dominant bir bozukluğudur. Erken koroner kalp hastalığına neden olan çok yüksek düşük yoğunluklu lipoprotein kolesterol (LDL-C) seviyeleri ile karakterizedir. Biz burada kreatin kinaz yüksekliği olan bir hastada ailevi hiperlipidemiye, BMD nin eşlik edebileceğini göstermek istedik

Yöntem: Kreatin kinaz yüksekliği ve LDLR geninde mutasyonu olan hastada Becker ön tanısıyla DMD geni çalışıldı.

Bulgular: Ailesel hiperlipidemi nedeniyle takip edilen 9 yaşında erkek hasta kreatin kinaz yüksekliği ile çocuk nöroloji polikliniğine yönlendirildi. Ebeveynler arasında akrabalık mevcuttu. Erken gelişim basamakları normaldi. Muayenede gastroknemius kasında hafif hipertrofi saptandı. Gowers belirtisi ve kas güçsüzlüğü yoktu. Kardiyolojik değerlendirmesi normaldi. Serum kreatin kinaz düzeyi yüksekti (2889 UI/L). Serum trigliserid (183 mg/dl), LDL kolesterol (212 mg/dl) ve toplam kolesterol (289 mg/dl) değerleri yüksekti. LDLR geninde c.1246 C>T p.R416W heterozigot mutasyonu mevcuttu. DMD geninde hemizigot c.71G>A p.W24 mutasyon saptandı.

Sonuç: Ailesel hiperlipidemi nedeni ile takip edilen bir hastada Becker musküler distrofisini tanımladık. Şu ana kadar olgumuz, ailesel hiperlipidemili bir hastada Becker müsküler distrofisini tanımlayan ilk rapordur.

Anahtar Kelimeler: Ailevi Hiperlipidemi, Kreatin kinaz, Becker Musküler Distrofi

P-220

Psödotümör Serebriye Eşlik Eden Morfan Sendromu: Olgu Sunumu

Yavuz Sayar[1], Miraç Yıldırım[1], Ömer Bektaş[1], Serap Teber[1], Zeynep Şıklar[2]

[1]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Nöroloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
[2]Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Endokrin Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

Amaç: Morfan sendromu; mental retardasyon, prenatal ve postnatal aşırı büyüme, belirgin yüz ve akantozis nigrikans ile karakterize çok nadir bir sendromdur. Glikoz ve lipid metabolizmasında kritik öneme sahip olan AKT2 genindeki mutasyonlardan kaynaklanır. Psödotümör serebri sendromu (PTSS) ise beyinde yer kaplayıcı lezyon olmaksızın intrakraniyal basınç artışı ile karakterize bir hastalıktır. Baş ağrısı en sık görülen belirtidir. İlaçlar, endokrin sorunlar (obezite, hipoparatiroidi, büyüme hormonu kullanımı), vitamin A yüksekliği, D vitamini eksikliği, sistemik lupus eritematozus, Addison hastalığı, Turner sendromu ve Chiari malformasyonu neden olabilir. Tanı modifiye Dandy kriterlerine göre konur. Biz burada Morfan senromuna PTSS'nin eşlik edebileceğini göstermek istedik.

Yöntem: Papil ödemi tespit edilen Morfan sendromu tanılı hastada lomber ponkisyon yapıldı.

Bulgular: Morfan sendromu nedeniyle takip edilen rutin göz muayenesinde papil ödem saptanan ve psödotümör serebri tanısı alan 8 yaşında bir kız çocuğunu sunuyoruz. Ebeveynleri arasında ikinci dereceden akrabalık mevcuttu. Erken motor gelişim basamakları normaldi. Yedi aylıkken hipoketotik hipoglisemi nedeniyle tetkik edilmiş ve Morfan sendromu tanısı almıştı. Nörolojik muayenede bilateral proptozis mevcuttu. Rutin göz muayenesinde papil ödem tespit edilmesi üzerine çocuk nörolojiye yönlendirilmişti. Beyin omurilik sıvısı basıncı 300 mmH2O olarak ölçüldü. Beyin MR ve MR venografi özelliksizdi. Hastaya psödotümör serebri tanısı konularak asetozolamid tedavisi başlandı.

Sonuç: Vakamız psödotümör serebriye eşlik eden literatürdeki ilk Morfan sendromlu hastadır.

Anahtar Kelimeler: Morfan Sendromu, Papil ödem, Lomber ponksiyon, Psödotümör serebri sendromu