TÜRK NEONATOLOJİ DERNEĞİ
1989

31. ULUSAL NEONATOLOJİ KONGRESİ

UNEKO 31

24 - 28 NİSAN 2024

Kaya Palazzo Kongre Merkezi, Antalya

BİLDİRİ KİTABI

www.uneko2024.org

Ref. Numarası: 200

ANAL ATREZİNİN EŞLİK ETTİĞİ NADİR BİR MİKRODELESYON SENDROMU

İdil Kalkan[1], Laçın Cümşüdov[2], Tural Mamadalıyev[2], Gülsüm Kayhan[3], Nuriye Ebru Ergenekon[2], Canan Türkyılmaz[2], İbrahim Murat Hirfanoğlu[2], Esra Eray Önal[2], Esin Koç [2]

[1]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı
[2]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Yenidoğan Bilim Dalı
[3]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik Anabilim Dalı

GİRİŞ: Anal atrezi, anüs açıklığının olmadığı, konjenital bir malformasyondur. Vakaların çoğu sporadiktir. Bazen sendromik hastalıkların bir parçası olabiliyor. Bu olguda prematüre bir bebekte alçak yerleşimli izole anal atrezi görülen 15q24 mikrodelesyon sendromu saptanan hasta sunulmuştur.

Olgu: 35 yaşındaki annenin G3P3Y4 gebeliğinden 33 Hafta 3 gün gestasyon yaşıyla 1860 gram sezaryen ile doğan ikiz eşi olan erkek bebekte, doğum sonrası rutin muayenede anal açıklığın olmadığı görüldü. Postnatal 1. gününde anorektoplasti yapılarak anal açıklık sağlandı. Eşlik edebilecek patolojiler açısından taranan hastanın tüm görüntülemeleri normaldi. İzole anal atrezi olarak değerlendirilen hastanın fizik muayenesinde hipertelorizm, aşağı uzanan palpebral fissürler, düşük kulak, uzun parmaklar görülmesi üzerine tıbbi genetiğe danışıldı. Yapılan microarray sonucunda 15q24 mikrodelesyon sendromu saptandı.

Aileye sonuç hakkında genetik danışma verildi, hastanın ikiz eşinden ve ebeveynlerden mikroarray analizi gönderildi. Saptanan genetik sendromdagörülen bulgular (hipotoni, gelişme geriliği, entelektüel yetersizlik, inguinal herni, strabismus) acısından takibe alındı.

Tartışma: Anal atrezi nadir görülen konjenital bir malformasyondur. Tespit edildiğinde eşlik edebilecek patolojiler açısından dikkatle incelenmelidir. Antenatal tanısı zor olduğundan doğum sonrası bebeklerin fizik muayene bulgularının önemini vurgulamak istedik.

Anahtar kelimeler: Anal atrezi, Mikrodelesyon sendromu,Konjenital malformasyon

Ref. Numarası: 206

YENİDOĞAN DÖNEMİNDE NADİR BİR ARGİNİNOSÜKSİNİK ASİDÜRİ OLGUSUNDA CİLT DÖKÜNTÜLERİNİN HEMŞİRELİK BAKIMI

Büşra Kafadar Demirkıran, Özge Tatar, Seda Yılmaz Semerci

Sağlık Bilimleri Üniversitesi İstanbul Kanuni Sultan Süleyman Eğitim Araştırma Hastanesi

Giriş: Argininosüksinik asidüri (ASA) argininosüksinat liyaz eksikliği ile karakterize otozomal resesif bir üre döngüsü bozukluğudur. Enzim eksikliğine bağlı vücut sıvılarında argininosüksinik asit (AA) ve amonyak birikimi ilerleyici hiperamonyemi, ensefalopati ve solunumsal alkaloz ile belirti vermektedir. Hastalığın erken başlangıçlı tipi yenidoğan döneminde beslenememe, konvülsiyon, hipotermi ve hiperventilasyon gibi belirtilerle ortaya çıkar. Tedavide diyette protein kısıtlaması uygulanmaktadır. Hastalığın seyrinde enzim eksikliğine ve tedavide uygulanan diyete bağlı cilt döküntüleri nadiren bildirilmiştir. Bu bildiride ASA tanısı alan yenidoğan bir bebekte oluşan cilt döküntülerinin tedavisinde hemşirelik bakımı sunulmuştur.

Olgu: Bilinen hastalığı olmayan 25 yaşında anneden son adet tarihine göre 37. gebelik haftasında normal doğum ile 1980gr doğan kız bebek postnatal 48-72.saatinde beslenme bozukluğu ve uyku hali şikayetiyle çocuk acil servisinden klinik sepsis ön tanısıyla yenidoğan yoğun bakım servisine yatırıldı. Hastaya antibiyotik ve sıvı desteği başlandı. Konvülsiyon geçirdi. Ensefalopati tablosu belirginleşen hasta entübe edilerek solunum desteği başlandı. Amonyak düzeyi 1594mcg/dl saptanması sonucu hemodiyaliz uygulandı.İdrarda AA düzeyi yüksek olan hastanın genetik analiziyle ASA tanısı doğrulandı.Belli oranlarda uygun diyet hazırlanarak enteral beslenmesi başlanarak günlük amonyak düzeyi izlemiyle 12. gününde tam enteral beslenmeye geçildi. Postnatal 27. gününde bez bölgesinde oluşan dermatit için aralıklı topikal tedavi uygulanmasına rağmen gerilemediği görüldü. Postnatal 43.günde ellerde ödem ve ciltte yaygın papüler döküntü ve deskuamasyon oluştu.Döküntüler esansiyel amino asit eksikliğine bağlanarak diyette uygun düzenlemeler yapıldığında lezyonların gerilediği ancak amonyak yükselmesi nedeniyle diyette tekrar kısıtlamaya gidildiğinde döküntülerin yinelediği gözlendi. Hastaya dermatoloji önerisiyle cildi nemlendirme amaçlı günde üç kez sıvı vazelin uygulanarak nemli bir küvözde takip edildi. Düzenli aralıklarla bakım yapılan hastanın döküntü, soyulma ve ödeminin azalarak 5 gün içinde gerilediği görüldü. Postnatal 95.günde genel durumu iyi olan hastanın tedavileri ve diyeti düzenlenerek sıvı vazelin kullanımı önerisiyle taburcu edildi.

Sonuç: Arjininosüksinik asidüri tanılı bu olguda esansiyel amino asit eksikliğine bağlı gelişen olağan bakıma dirençli cilt döküntüsü ve soyulmalara karşı uygulanan başarılı hemşirelik bakımı sunulmuştur. Literatürde yenidoğanlarda vazelin kullanımı tartışmalı bir konudur; hastane kaynaklı enfeksiyonları arttırdığına ve iyileşmeyi hızlandırdığına dair iki farklı bulguların elde edildiği çalışmalar mevcuttur.Bu olguda diyete ek olarak vazelin uygulamasıyla belirgin iyileşme görülmüş olup herhangi bir komplikasyon izlenmemiştir.Vazelin uygulamasının etkinliğinin kanıtlaması ve benzer hastalarda kullanımını önermek için daha geniş sayıda hasta içeren kontrollü, prospektif çalışmalar gereklidir.

Anahtar kelimeler: Yenidoğan, Argininosüksinik asidüri, Vazelin

Ref. Numarası: 209

PREMATÜRE BEBEKTE DERİDE BÜLLER: JUNCTİONAL EPİDERMOLİZİS BÜLLOZA

Laçın Cümşüdov [1], Burcu Beksac[2], Tural Mamadalıyev[1], Gülsüm Kayhan[3], İbrahim Murat Hirfanoğlu[1], Esra Eray Önal[1], Canan Türkyılmaz[1], Nuriye Ebru Ergenekon[1], Esin Koç[1]

[1]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Yenidoğan Bilim Dalı
[2]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Dermatoloji Anabilim Dalı
[3]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Dermatoloji Anabilim Dalı

Giriş: Epidermolizis bülloza (EB) nadir görülen, kronik seyirli, deride ve müköz membranlarda minör travmayla oluşan bül ve erozyonların görüldüğü, kalıtsal heterojen bir hastalık grubudur. EB'nin farklı tiplerinin oluşumunda, derinin bazal membran tabakasını oluşturan proteinleri kodlayan genlerdeki çeşitli mutasyonlar rol oynar. Bu olgu sunumunda, postnatal deri lezyonları nedeniyle junctional EB (JEB) tanısı alan prematüre bir bebek üzerinden EB'de erken tanının ve yenidoğan bakımının önemini vurgulamayı amaçladık.

Olgu: Preterm eylem nedeniyle 29 Hafta+4 gün gebelik sonucu normal vajinal yolla 1590 gram doğan erkek bebek, prematürite nedeniyle yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Yatışında tırnaklarda distal onikoliz dışında deri bulgusu saptanmadı. Postnatal 2. günde sağ plantar bölgede bül gözlendi. Etiyolojiye yönelik gönderilen HSV-PCR, kan kültürü, galaktomannan negatifti. Friksiyon alanlarında yeni bül oluşumu devam eden hastanın aile öyküsünde akraba evliliği ve benzer cilt hastalığı öyküsü bulunmamaktaydı. Epidermolizis bülloza öntanısıyla yapılan tüm ekzom analizinde orta, şiddetli ve laringo-oniko-kutanöz tutulumla geden LAMA3 ilişkili JEB ile uyumlu c.5701G>T varyant patojen homozigot olarak sonuçlandı. Klinik tablo oturduğunda bilateral üst ve alt ekstremiteler, tırnaklar, perioral bölge, oral mukoza tutulumu mevcuttu (Şekil 1, 2). Göz tutulumu bulunmamaktaydı. Özegafus ve bronkus tutulumu prematürite nedeniyle objektif olarak değerlendirilemedi; ancak postpartum 60.günde CPAP ihtiyacı devam etmekteydi ve yutma fonksiyonu bozuktu. Aileye sonraki gebelikleri için preimplantasyon ve prenatal genetik tanı önerildi.

Tartışma: JEB, ekstrakutanöz tutulumla seyreden, mortalitesi yüksek kronik bir hastalıktır. Hastaların yönetiminde uygun yara bakımı ve yeni lezyon oluşumunun önlenmesi ilk basamaktır. Küratif bir teda-