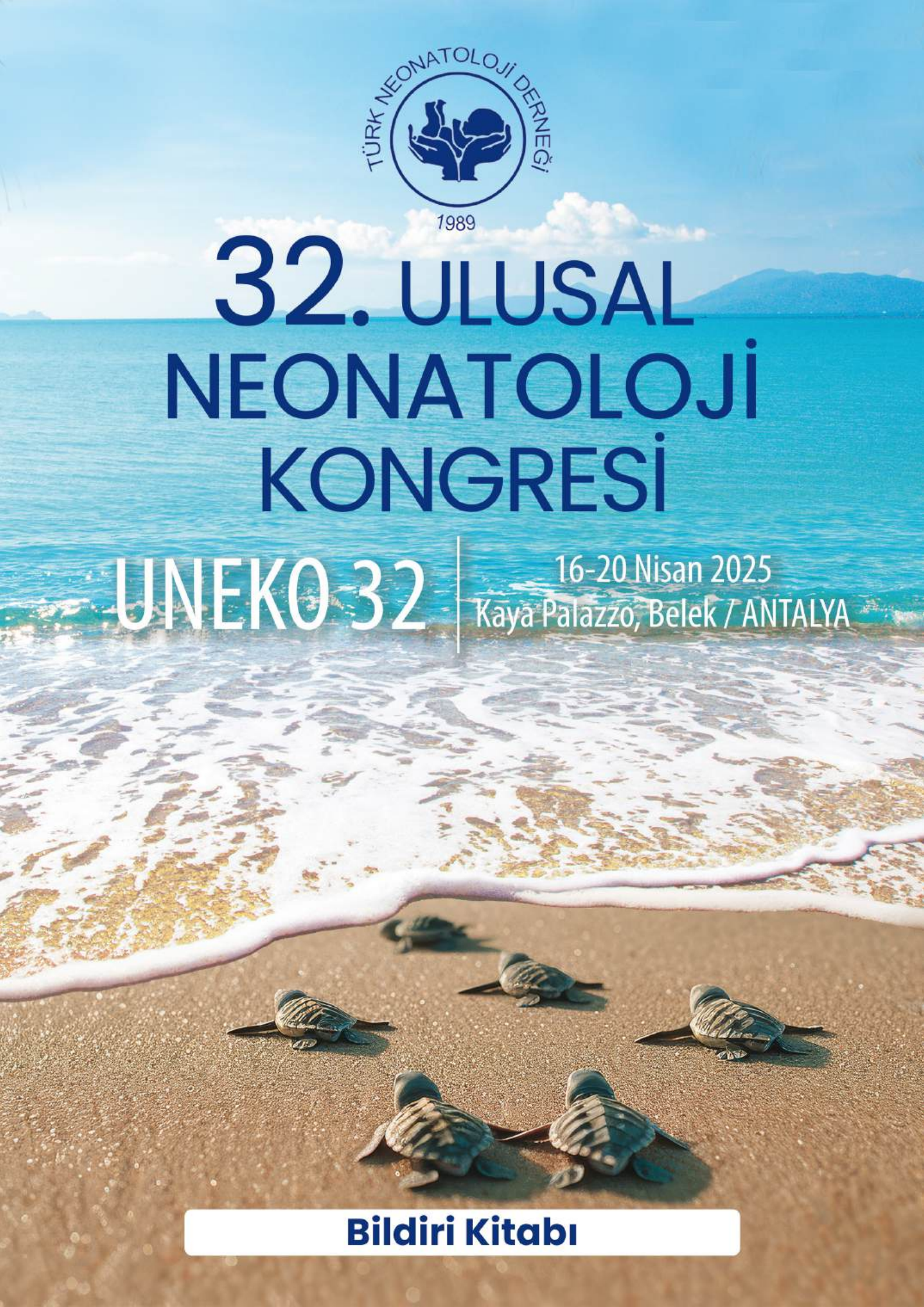
TÜRK NEONATOLOJİ DERNEĞİ
1989

32. ULUSAL NEONATOLOJİ KONGRESİ

UNEKO 32

16-20 Nisan 2025
Kaya Palazzo, Belek / ANTALYA



Bildiri Kitabı

erkek çocuğunda R. ornithinolytica enfeksiyonunun neden olduğu bir idrar yolu enfeksiyonu vakası tanımlanmaktadır.

Olgu: Miadında normal vajinal yol ile 3420 gram doğan erkek bebek postnatal 19. gününde uzamış sarılık ile polikliniğe başvurdu. Total bilirubin 12,9 mg/dl, direkt bilirubin 0,6 mg/dl saptanan bebeğin uzamış sarılık nedeniyle alınan tetkiklerinden idrar kültüründe raoutella ornithinolytica üremesi olması dolayısıyla postnatal 22. gününde yenidoğan yoğun bakıma ünitesine yatışı yapıldı. Fizik muayenesinde ikterik görünüm dışında bulgu yoktu. Hastanın prenatal takiplerinde ve soygeçmişinde özellik yoktu..

Diğer laboratuar incelemelerinde tam kan sayımı, kan biyokimyası ve tiroid fonksiyon testleri normal saptandı. C reaktif protein negatifti. Kan kültüründe üreme olmadı.

İdrar kültürü izolatı Raoultella ornithinolytica olarak tanımlandı. Renal ultrasonografide patoloji saptanmadı..

R. ornithinolytica ampisilin, sefoksitin ve sefiksime dirençliydi. (Tablo 1). Hasta 7 günlük meropenem kürü ile tedavi edildi. 5. günde üriner kateterizasyon ile alınan idrar tetkiki normal, kontrol idrar kültüründe üreme olmadı. Postnatal 28. gününde 3980 gram olarak taburcu edildi.

Tartışma: R. ornithinolytica, Klebsiella oxytoca ile yakından ilişkilidir, neden olduğu yenidoğan enfeksiyonları hakkında literatürde az sayıda vaka bildirilmiştir, bu vakaların hastane kaynaklı enfeksiyonlar olduğu düşünülmektedir ve immünsüprese bebeklerde raporlanmıştır. [3-2]. Literatürde visseral heterotaksi, konjenital kalp hastalığı nedeniyle opere edilen bebekte postop izlemde r. ornithinolytica kaynaklı septisemi bildirilmiştir. Ülkemizden de 35. gebelik haftasında doğmuş bir bebekte sepsis ve purpura fulminans vakası bildirmiştir.

Roultella, aminopenisilinlere doğal olarak dirençlidir ancak genellikle üçüncü kuşak sefalosporinlere, karbapenemlere, florokinolonlara, klavulanik asitli amoksisilin, trimetoprim/sülfametoksazol ve tigesikline duyarlıdır [2]. Olgumuzda olduğu gibi meropenem tedavisi ilk seçenek olarak değerlendirilebilir. Sonuç olarak r. ornithinolytica yenidoğanda nadir görülen bir enfeksiyon ajanıdır, yenidoğan döneminde altta yatan bir hastalık olmaksızın da immum sistemin rölatif yetmezliğinden dolayı nadir de olsa karşımıza enfeksiyon ajanı olarak çıkabilir.

Anahtar kelimeler: Yenidoğan, idrar yolu enfeksiyonu, infant, sepsis, r. ornithinolytica

Kaynaklar

1. Seng P, Boushab BM, Romain F, Gouriet F, Bruder N, Martin C, et al. Emerging role of Raoultella ornithinolytica in human infections: a series of cases and review of the literature. Int J Infect Dis 2016;45:65e71. https://doi.org/10. 1016/j.ijid.2016.02.014.
2. Sekowska A. Raoultella spp.-clinical significance, infections and susceptibility to antibiotics. Folia Microbiol 2017;62(3):221e7. https://doi.org/10.1007/ s12223-016-0490-7.
3. Y. Hadano, M. Tsukahara, K. Ito, J. Suzuki, I. Kawamura, and H. Kurai, "Raoultella ornithinolytica bacteremia in cancer patients: report of three cases," Internal Medicine, vol. 51, no. 22, pp. 3193–3195, 201

Tablo 1. İzolatın antibiyotik duyarlılığı

GENTAMİSİN	DUYARLI
PİPERASİLİN/TAZOBAKTAM	DUYARLI
SEFEPİM	DUYARLI
SEFTRİAKSON	DUYARLI
AMİKASİN	DUYARLI
AMPİSİLİN	DİRENÇLİ
SEFOKSİTİN	DİRENÇLİ
AMOKSİSİLİN/KLAVULANİK ASİT	DUYARLI
SEFUROKSİM AKSETİL	DUYARLI
ERTAPENEM	DUYARLI
TRİMETOPRİM/SULFAMETOKSAZOL	DUYARLI
IMIPENEM	DUYARLI
SEFTAZİDİM	DUYARLI
MEROPENEM	DUYARLI
NİTROFURANTOİN	DUYARLI
SEFİKSİM	DİRENÇLİ
SİPROFLOKSASİN	DUYARLI
SEFUROKSİM	ORTA DUYARLI

E-POSTER-166

PTK7 MUTASYONU SAPTANAN NADİR MENİNGOMYELOSEL VAKASI

Yasemin Duman[1], İlknur Bakioğlu[1], Tural Mammadalıyev[2], Ömerdoğan Yenice[2], Nuriye Ebru Ergenekon[2], Canan Türkyılmaz[2], İbrahim Murat Hirfanoğlu[2], Eray Esra Önal[2], Esin Koç[2]

[1]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara
[2]Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Neonatoloji Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Meningomyelosel omurga defektine yol açan spinal disrafizmin en ciddi formudur (1). Doğumda 2,5/1000 oranında görülmektedir (2). Sıklıkla Chiari Tip II malformasyonu ve hidrosefali eşlik eder. Genetik ve çevresel faktörler bu anomalinin oluşmasında etkilidir. Bilinen en iyi korunma yöntemleri beslenme kalitesinin arttırılması ve gebelikte folat desteğidir. Bu vakada meningomyelosel ile doğan bebekte yeni tanımlanmış, klinik anlamı henüz netleşmeyen mutasyonlu olgu anlatılacaktır.

Olgu: Soy geçmişinde meningomyelosel tanısı ile terminasyon yapılan kardeş öyküsü bilinen bebek 24 yaş annenin 4. gebeliğinden 2.canlı 37+4 hafta 2830 gr olarak normal spontan vajinal yolla doğurtuldu. Doğum salonunda resüsitasyon öyküsü olmayan, APGAR skorları 1.dk 8, 5.dk da 9 olarak yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatırıldı. Hastanın yapılan fizik muayenesinde lomber bölgede 6x6 cm'lik alanda meningomyelosel uyumlu defekt (Resim 1.), pectus carinatum, alt ekstremitelerde duyu kaybı saptandı. Bebek persentilleri normal sınırlar içerisinde olup ek sistemik patolojik fizik muayene bulgusu gözlemlenmedi. Hasta doğumunun ilk 24 saatinde beyin ve sinir cerrahi tarafından opere edildi. Postoperatif dönemde eşlik eden anomaliler açısından tetkik edilen hastada kardiyak olarak ASD, VSD, üriner sistemde bilateral çift toplayıcı sistem, UTDP2 dilatasyonu, transfontanel USG'sinde bilateral ventriküler dilatasyon saptandı. Baş çevresinde hızlı büyüme (haftalık >2cm) olan hastaya hidrosefali açısından çekilen kraniyel MR sonucu Chiari tip II malformasyonu ile uyumlu olup, izlemlerinde hızlı baş çevresi artışı olması üzerine ventriküloperitoneal şant takıldı. Postoperatif dönemde ekstübasyonu tolere edemeyen hastaya çekilen toraks tomografisinde kelebek vertebra görünümü, vertebra laterallerinde füzyon, sağ 6. Ve 7. kostaların füzyone, kotların normalden ince ve yassı görünümde olduğu görüldü. (Resim 2.) Lomber vertebralarda posterior füzyon defekti, skolyoz görülmüştür. Kostavertebral anomalilerin akciğer kapasitesini azaltalarak

restriktif akciğer hastalığı paterni oluşturduğu düşünüldü. Ekstübasyonu tolere edemeyen hastaya trakeostomi açıldı. İskelet displazileri ve ek anomaliler açısından genetik konsültasyonu istenen hastada PTK7 (protein tyrosine kinase 7) homozigot mutasyonu saptanmıştır.

Sonuç: Meningomyelosel yüksek morbiditeye sahip bir hastalıktır. Olgumuzdaki gibi multiple anomaliler eşlik edebilmekte olup, genetik taramalar ve ailelere verilecek genetik danışmanlık başka çocukların etkilenmemesi açısından önem taşımaktadır. PTK7 mutasyonu, şu ana kadar sadece farelerde tanımlanmış olup, eşlik eden 45 fenotip belirlenmiştir. Bu farelerde VSD, spina bifida, skolyoz omfalosel, torasik vertebra anomalisi, çift böbrek, mikrognati, çift çıkışlı sağ ventrikül, polidaktili, eksensefali görülmüştür (3,4). Hastamızda mutasyonla uyumlu bulgular olmakla beraber, henüz insanlarda tanımlanmamış olması tanıyı kesinleştirmeyi zorlaştırmaktadır. Terminasyon yapılan kardeşin otopsisi ile sonuçlanacak DNA raporu ile bu gen tanımlanırsa, literatürdeki ilk insan vakası olacaktır.

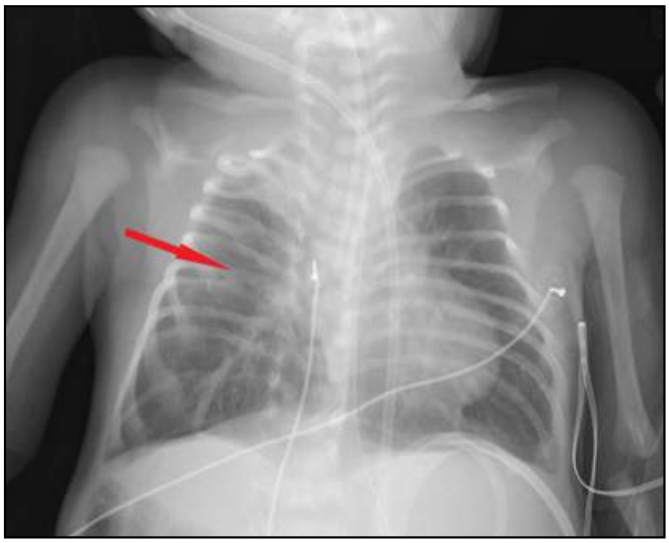
Kaynaklar

1. Karsonovich T, Alruwaili AA, Das JM. Myelomeningocele. [Updated 2024 Nov 21]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan.
2. Onrat ST, Seyman H, Konuk M. Incidence of neural tube defects in Afyonkarahisar, Western Turkey. Genet Mol Res. 2009;8:154–161. doi: 10.4238/vol8-1gmr55
3. Lhoumeau, A.-C., Arcangeli, M.-L., De Grandis, M., Giordano, M., Orsoni, J.-C., Lembo, F., Bardin, F., Marchetto, S., Aurrand-Lions, M., Borg, J.-P. Ptk7-deficient mice have decreased hematopoietic stem cell pools as a result of deregulated proliferation and migration. J. Immun. 196: 4367-4377, 2016.
4. Lo C, Information submitted by the NHLBI Cardiovascular Development Consortium (CvDC), Bench to Bassinet Program (B2B/CvDC). MGI Direct Data Submission (B2B/CvDC). 2011-09-12;

Anahtar kelimeler: Meningomyelosel, PTK7 mutasyonu, Yenidoğan



Resim 1. Antenatal meningomyelosel, preoperatif görünüm



Resim 2. Hastanın akciğer grafisi, kostalardaki füzyon anomalisi (kırmızı ok)

E-POSTER-167

PROPİYONİK ASİDEMİ: OLGU SUNUMU

Salih Kalay[1], İsmail Çetiner[1], Mehtap Kağnıcı[2]

[1]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Neonatoloji Kliniği, Antalya, Türkiye
[2]Sağlık Bilimleri Üniversitesi Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Kliniği, Antalya, Türkiye

Giriş: Propiyonik asidemi, propiyonil CoA karboksilaz enzim eksikli¤i sonucu propiyonik asit birikimine sebep olan bir metabolik hastalıktır. Hastalar kusma, dehidratasyon, letarji, ensefalopati ile başvurabilirler (1). Prevalansı 1/35000-75000'dir. Bozukluk, erken neonatal dönemde yetersiz beslenme, kusma, uyuşukluk ve hipotoni ile ortaya çıkar (2). Tedavi edilmezse, sekonder hiperamonyemi , enfeksiyon, kardiyomiyopati veya beyin hasarı nedeniyle ölüm hızla gerçekleşebilir (3).

Olgu: 22 yaşındaki sağlıklı anneden 38. gestasyon haftasında 3900 gram ağırlığında normal spontan vajinal yol ile doğan erkek hastamız postanal 3. gününde uyku hali, emmeme, kusma, sarılık, uykuya meyil, solunum sıkıntısı şikayetleri ile hastanemiz aciline getirildi

Fizik muayenede hasta letarjik ve hipotonikti. Takipnesi olan olgunun solunum sesleri doğal ve asidotik solunum mevcuttu. Emme, arama, yakalama ve Moro refleksleri yoktu.

Laboratuvar incelemesinde; tam kan sayımında normal olup rutin kan biyokimyası hipernatremik dehidratasyon ve hipoglisemi saptandı. Hastanın sepsis açıısndan kan, idrar ve BOS kültürleri gönderildi sonuçlar normal saptandı. PDA bağımlı doğumsal kalp hastalığı açısından ekokardiografi çekildi sonuç normal saptandı. Kan gazında metabolik asidoz saptandı ve hastanın amonyak düzeyi 1450 μmol/L olarak bulundu. Hastanın beslenmemeye bağlı hipoglisemi ve dehidratasyona bağlı hidrasyonu düzeltidi. Protein ve lipit alımı kesildi katobolik süreçten çıkarmak için glikoz infüzyon hızı yüksek olacak şekilde mai başlandı. Hiperamonyemi için önce santral venöz kataterden intravenöz sodyum benzoat uygulandı. Kontrol amonyak düzeyinde düşme olmaması nedeniyle periton dializi başlandı. Periton dializi ile 24 saate hastanın amonyak düzeyi 150 μmol/L'e kadar geriedi ve dializ sonlandırldı. Çocuk metabolizma uzmanının önerisiyle hastaya L-karnitin, hidroksikobalamin, biotin, sodyum benzoat tedavileri başlandı. Takipte hastanın metabolik asidoz ve hiperamonyemisi düzeldi.

Doğumsal metabolik hastalıklar açısından metabolik tarama testleri istendi. Tandem MS ile yapılan kanda aminoasit/açil karnitin çalışma-