



Türkiye
ÇOCUK NÖROLOJİSİ
Derneği



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

30 Nisan - 04 Mayıs 2025
Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya



BİLDİRİ KİTABI

gt
turizm
mice



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

KURULLAR

YÖNETİM KURULU

Başkan

Doç. Dr. Deniz Yılmaz

Başkan Yardımcısı

Prof. Dr. Kürşat Bora Çarman

Muhasip Üye

Prof. Dr. Nihal Olgaç Dünder

Sekreter

Prof. Dr. Uluç Yiş

Üye

Prof. Dr. Mehmet Canpolat

Denetleme Kurulu

Prof. Dr. Bülent Kara

Prof. Dr. Ayşegül Neşe Çıtak Kurt

Prof. Dr. Kutluhan Yılmaz

BİLİM KURULU

Prof. Dr. Ahmet Sami Güven

Prof. Dr. Ali Cansu

Prof. Dr. Dilşad Türkdoğan

Prof. Dr. Ercan Demir

Prof. Dr. İlknur Erol

Prof. Dr. Mustafa Kömür

Doç. Dr. Nilüfer Eldeş

Doç. Dr. Ömer Bektaş

SÖZLÜ BİLDİRİLER

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-01 Psödötümör serebri erken tanısında koroid pleksus hacmi rol oynayabilir mi?

Ezgi EREM¹, Betül AKDAL², Özge DEDEOĞLU¹, Meryem Hilal ALTAŞ¹, A. Neşe ÇITAK KURT¹

1. Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği

2. Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Radyoloji Kliniği

Giriş: Kafatası, beyin parankimi (%80), beyin-omurilik sıvısı (BOS) (%10) ve kan (%10) olmak üzere üç ana bileşenden oluşan sert bir yapıdır. Monroe-Kellie Doktrinine göre beyin parankimi, BOS ve kanın toplam hacimleri sabittir ve bir bileşenin hacmindeki artış, diğer bileşenlerden bir veya ikisinde hacim azalmasına neden olacaktır. Lateral ventriküllerdeki koroid pleksus adı verilen özel bir vasküler yapı tarafından üretilen BOS, beyin ve omurilik için yastık görevi gören, subaraknoid boşluklarda ve ventriküllerde bulunan berrak bir sıvıdır. Subaraknoid boşluktan ve araknoid granüller tarafından emilerek dural venöz sinüslere ve kan dolaşımına geri döner (1). Psödötümör serebri (PTS) intrakraniyal yer kaplayıcı bir lezyon, meningeal enflamasyon veya venöz tıkanıklık gibi yapısal bir lezyonun yokluğunda kafa içi basıncının artmasını tanımlamak için kullanılır (2). Patofizyolojisinde parankimal ödem, artmış serebral kan hacmi, artmış BOS üretimi, BOS emiliminde bozulma, venöz akımda obstrüksiyon ve enflamatuvar mekanizmalar gibi çeşitli mekanizmalar öne sürülmektedir. PTS tanısı; klinik değerlendirme, bilgisayarlı tomografi (BT) ve manyetik rezonans görüntüleme (MRG) gibi nörogörüntüleme çalışmalarının sonuçları ve invaziv veya invaziv olmayan tekniklerle intrakraniyal basınç (ICP) ölçümünün bir kombinasyonunu içerir. Erken tanı ve hızlı, etkin tedavi kalıcı nörolojik hasar gibi olası komplikasyonları önlemek için önemlidir (3). Nörogörüntüleme bulguları (Boş sella turcica, optik sinir kılıfında genişleme, optik sinirde tortiozite artışı, posterior skleral düzleşme, transverse sinüs stenozu) PTS tanısında ve etiyolojinin çözülmesinde kullanılan önemli yardımcı belirteçlerdendir (4). Bu çalışmada PTS tanısı alan prepubertal yaş grubundaki hastaların başvuru nörogörüntülemelerinde koroid pleksus hacminin total beyin hacmine oranı ölçülerek erken tanıdaki yeri ve patofizyolojisiyle ilişkisinin saptanması amaçlanmıştır.

Materyal ve Metot: Ocak 2021 ile Ocak 2025 tarihleri arasında 6-12 yaş aralığında nörogörüntülemelerinde anormallik saptanmayan ancak klinik özellikleri ve BOS basınç sonuçlarıyla idiyopatik PTS tanısı alan 32 hastanın koroid pleksus hacimlerinin total beyin hacimlerine oranı aynı yaş ve cinsiyette olan kontrol grubuyla karşılaştırıldı. MR Görüntüleme Protokolü: Tüm MR görüntülemeleri 1,5 Tesla GE marka MR cihazında standart baş bobini kullanılarak gerçekleştirildi. Görüntüleme protokolünde üç boyutlu T1 ağırlıklı magnetizasyon hazırlanmış hızlı gradient-eko (3D-T1 BRAVO), T2 ağırlıklı ve FLAIR sekansları kullanıldı. Tüm rutin 3D T1 MR görüntüleri hasta ve kontrol grupları için işlendikten sonra anonimleştirilerek Digital Imaging and Communications in Medicine (DICOM) formatında dışa aktararak bilgisayarda ayrı bir klasörde kaydedildi. Görüntü Analizi ve Volümetrik Ölçüm: T1 ağırlıklı görüntüler üzerinden koroid pleksus segmentasyonu ITK-SNAP yazılımı (versiyon 3.8.0) kullanılarak manuel olarak yapıldı. Segmentasyon işlemi koronal, aksiyal ve sagittal planlarda gerçekleştirildi. Koroid pleksusun anatomik sınırları, komşu BOS ve beyin parankiminden yoğunluk farklılıkları temel alınarak belirlendi ve tüm planlarda segmentasyon doğruluğu gözden geçirildi. Toplam koroid pleksus volümü (mm³) hesaplandı. İntrakraniyal volüm ölçümleri, volBrain yazılımı kullanılarak otomatik olarak hesaplandı. Koroid pleksus volümü, beyin boyutlarındaki farklılıkları hesaba katmak amacıyla intrakraniyal volüme göre normalize edildi (normalize CPV = CPV / ICV).

Bulgular: Yaş ortalamaları 111 ay olan hastaların %50' si (n=16) kız cinsiyetli. En sık klinik semptomlar baş ağrısı (%71) (n=23) ve görme bozuklukları (%37) (n=12). Hastaların %56' sında (n=18) papil ödem saptandı. BOS basıncı ortalamaları 389 mm H²O saptandı. Hastaların koroid pleksus volümlerinin total beyin volümüne oranlarının ortalaması 0.016 olarak saptandı. Koroid pleksus hacmi/total beyin hacmi oranı en yüksek olan hastada görme alanının kalıcı olarak etkilendiği kaydedildi. PTS tanısıyla izlenen hasta grubunun koroid pleksus hacmi/total beyin hacmi oranı kontrol grubuna göre yüksek tespit edildi. BOS basıncı 400 mm H²O üzerinde olan ve olmayan hastaların koroid pleksus volümü/total beyin volümü oranları benzerdi. Asetazolamid %93 oranında tedavide ilk tercih olarak, topiramet ise %12 oranında hastada (n=4) tedavide kullanılmıştı. 1 hastaya ventrikuloperitoneal şant, 2 hastaya lumboperitoneal şant uygulandığı, %93 oranında hastada (n=30) semptom ve bulguların 3 yıllık takipte tamamen düzeldiği, 2 hastada da bu tedavilere rağmen görme alanında kalıcı etkilene olduğu kaydedildi.

Sonuç: Koroid pleksus, BOS üretimi ve çözünen maddelerin beyne taşınmasında rol oynayan, yoğun vaskülarize olan önemli bir serebral yapıdır. Güncel literatürde Alzheimer hastalığı ve multipl skleroz gibi nörolojik hastalıkların etiyolojisinde koroid pleksusun işlev bozukluğu sorumlu tutulmuştur (4). Son yıllarda yapılan bir diğer çalışmada spinal BOS kaçağı olan hastalar sağlıklı kontrol grubuyla karşılaştırıldığında daha yüksek bir koroid pleksus hacmine sahip oldukları gösterilmiştir. Bu sonuçlar; azalan intrakraniyal basıncı kompanse etmek için BOS üretiminin artması ve sonucunda koroid pleksus hacminin artmasına sebep olmasıyla ilişkilendirilmiştir (5). Çalışmamızda ise koroid pleksus hacminin PTS tanılı hastalarda daha yüksek bulunması koroid pleksusun hacim artışı sonucunda artmış BOS üretimi ve buna bağlı olarak da intrakraniyal hipertansiyon gelişmesi hipotezini desteklemektedir.

Pediyatrik hasta grubunda PTS tanı ve tedavisinde yaşanan zorluklar ve gecikmeyi minimuma indirebileceğimiz çeşitli yaklaşımları saptamayı amaçladığımız bu çalışmayla klinik bulgulara ek olarak koroid pleksus hacminin total beyin hacmine oranı erken tanı ve tedavide dinamik bir bulgu olabilir. Koroid pleksus volum ölçümünün özellikle prepubertal ve girişimsel işlemlerde zorlanılan hasta grubunda noninvaziv radyolojik belirteç olarak kullanılabilirliği yakın dönemde yapılacak diğer çalışmalarla desteklenmelidir.

Anahtar Kelimeler: psödötümör serebri, koroid pleksus hacmi, biyobelirteç

KAYNAKLAR

1. Pinto VL, Tadi P, Adeyinka A. Increased Intracranial Pressure. In: *StatPearls*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; July 31, 2023.
2. Beyoğlu A, Meşen A. Çocuklarda İdiopatik İntrakraniyal Hipertansiyon (Psödötümör Serebri). no. 46–53, Medical Research Reports, 2020.
3. Sharma S, Hashmi MF, Davidson CL, Kumar A. Intracranial Hypertension. In: *StatPearls*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; March 3, 2024.
4. Alisch JSR, Kiely M, Triebswetter C, et al. Characterization of Age-Related Differences in the Human Choroid Plexus Volume, Microstructural Integrity, and Blood Perfusion Using Multiparameter Magnetic Resonance Imaging. *Front Aging Neurosci*. 2021;13:734992. Published 2021 Sep 17. doi:10.3389/fnagi.2021.734992
5. Mehan WA, Poyiadji N, Paul AB, Buch K. Volumetric Changes in the Choroid Plexus Associated with Spontaneous Intracranial Hypotension in Patients with Spinal CSF Leak. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2024;45(8):1162–1165. Published 2024 Aug 9. doi:10.3174/ajnr.A8291

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-02 Bebeklik çağı başlangıçlı TK2 eksikliği olan 3 hastada oral nükleozid tedavisi

Javid Sardarzada¹, Haluk Topaloğlu²

¹Leyla Medical Center

²Yeditepe Üniversitesi

Timidin kinaz 2 (TK2) eksikliği otozomal resesif geçişli nadir görülen bir mitokondriyal bozukluktur. TK2 geni tarafından kodlanan timidin kinaz 2, mitokondriyal DNA (mtDNA) onarımı için gereklidir. mtDNA sentezi için deoksiribonükleotidler (dNTPS) sağlamayı amaçlayan bir kurtarma yolunun ilk adımını temsil eden deoksitimidin nükleozidlerinin fosforilasyonunda yer alan nükleer kodlu bir mitokondriyal enzimdir. TK 2 eksikliği bebeklik başlangıçlı (≤ 1 yaş), çocukluk başlangıçlı (1-12 yaş) ve geç başlangıçlı (≥ 12 yaş) olabilir. Genellikle TK2 mutasyonları çocukluk çağında başlayan ve ilerleyen bir miyopati olarak ortaya çıkan mtDNA'nın tükenmesine ve çoklu delesyonlarına neden olur.

Son zamanlarda pirimidin nükleozidleri ile tedavi daha şiddetli infantil başlangıçlı klinik formlarda sağkalım ve motor sonuçlar üzerinde çarpıcı etkiler göstermiştir.

Bebeklik çağı başlangıçlı TK2 eksikliği olan 3 hastamızın tedaviye verilen yanıtını sunuyoruz.

Uluslararası bir erken erişim programı çerçevesinde tanı yaşları 12-20 ay olan üç bebekte oral dinükleosid tedavisine başlandı. İlk gelişlerinde altı aylıktan sonra gelişen hipotoni olan bebeklerin ikisi 24 saat solunum cihazında idi ve trakeotomileri mevcuttu. Diğerinde ise birkaç gün içinde trakeotomi açılması planlanıyordu. Oral dinükleosid tedavisi sonrası 3-8 hafta sonrası öncelikle solunum sıkıntıları kayboldu. 4-6 hafta içinde trakeotomileri kapatıldı. Her üçü de yürüme yetisine kavuştu. Tedavi süreleri 18 ay-6 yıl arasında değişen çocuklardan büyük olanı ilkokul öğrencisi olarak eğitimine devam etmektedir.

Şiddetli miyopati formlarından etkilenen erken başlangıçlı hastalarda tedavi, hayatta kalma süresini artırmada ve kas güçsüzlüğünü, solunum fonksiyonunu ve disfajiyi iyileştirmede etkilidir ve hiçbir büyük yan etki görülmektedir. Mitokondrial TK2 eksikliği için özellikle bebek döneminde başlayan erken formunda dinükleosid tedavisi mutlak olmalıdır.

Anahtar Kelimeler: TK2 eksikliği, mitokondrial miyopati, dinükleosid

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-03 SCN1A DIŞINDAKİ SODYUM KANALOPATİLERİ: ÇOK MERKEZLİ ÇALIŞMA

Günce Başarır, Özlem Ateş Yaman, Berk Özyılmaz, Taha Reşid Özdemir, Nihal Olgaç Dündar, Ayfer Sakarya Güneş, Gökçe Cırdı, Bülent Kara, Tolgahan Özer, Şeyda Beşen, Elif Perihan Öncel, İlknur Erol, Hasan Tekgül, Sanem Yılmaz, Erdem Şimşek, Edibe Pembegül Yıldız, Hülya Maraş Genç, Ayça Dilruba Aslanger, Orkide Güzel, Aydan Değerliyurt, Çağatay Günay, Hande Gazeteci Tekin, Fulya Kürekcı, Hakan Erçelebi, Büşra Yağmur Ölçülü, Nihal Yıldız, Tuğçe Aksu Uzunhan, Biray Ertürk, Güzide Turanlı, Pınar Gençpınar

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi

²İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi

³Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tıp Fakültesi

⁴Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi

⁵Başkent Üniversitesi Adana Dr Turgut Noyan Uygulama ve Araştırma Merkezi

⁶Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi

⁷İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi

⁸Akdeniz Ketojenik Diyet Merkezi

⁹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Bilkent Şehir Hastanesi

¹⁰Siirt Eğitim ve Araştırma Hastanesi

¹¹Bakırçay Üniversitesi Tıp Fakültesi

¹²Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesi

¹³Başkent Üniversitesi Hastanesi Ankara

¹⁴Çorum Erol Olçok Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

¹⁵Zonguldak Bülent Ecevit Üniversitesi

¹⁶Atlas Üniversitesi Tıp Fakültesi

¹⁷Prof. Dr. Cemil Taşçıoğlu Şehir Hastanesi

¹⁸Biruni Üniversitesi Tıp Fakültesi

Giriş: Sodyum kanalopatileri oldukça heterojen bir fenotipik çeşitliliğe sahiptir. Bu çalışmada SCN1A dışındaki sodyum kanalopatileri ile ilgili genetik varyant taşıyan hastalarda genotip-fenotip ilişkisinin incelenmesi ve literatür eşliğinde tartışılması amaçlanmıştır.

Materyal ve Metot: Bu çok merkezli çalışmaya 16 merkezden toplam 97 hasta dahil edildi. Hastaların demografik ve klinik özellikleri, elektrofizyolojik ve nörogörüntüleme bulguları, genetik sonuçları değerlendirildi.

Bulgular: Hastaların yaş ortalaması $7,4 \pm 4,7$ yıl; ortalama genetik tanı yaşı $4,8 \pm 4,3$ yıl idi. Hastaların %39,2'sinde SCN2A (n=38), %27,8'inde SCN8A (n=27), %15,5'inde SCN9A (n=15), %8,2'sinde SCN3A (n=8), %5,2'sinde SCN1B (n=5), %2,1'inde SCN4A (n=2), %1'inde SCN5A (n=1) ve %1'inde SCN2A ve SCN8A dual varyantı (n=1) saptandı. En sık missense mutasyon (%89,7) saptandı. Saptanan varyantların %41,2'si klinik önemi belirsiz, %32'si olası patojenik, %20,6'sı patojenikti ve bunların %18,8', novel varyanttı. Segregasyon analizi hastaların %45,4'ünde mevcuttu; bunların %56,8'i denovo varyant idi. En sık kullanılan genetik tanı yöntemleri epilepsi gen paneli (%59,8) ve tüm ekzom dizileme (%30,9) idi. Hastaların %93,8'inde (n=91) nöbet mevcuttu. Hastaların %36,1'i tekli, %18,6'sı ikili, %22,7'si üçlü, %11,3'ü üçten fazla anti-nöbet tedavi almaktaydı. Ek olarak 10 hasta ketojenik diyet, 1 hasta VNS tedavisi almaktaydı. Hastaların %37,1'inde tedaviye tam yanıt, %21,6'sıda iyi yanıt, %22,7'sinde kısmi yanıt, %7,2'sinde kötü yanıt mevcuttu. Hastaların %27,8'inde anormal nörogörüntüleme bulguları ve %58,8'inde nöromotor gelişim geriliği mevcuttu. Normal EEG bulguları olan hastaların oranı %33 iken, en sık EEG anormallliği fokal epileptik aktiviteydi (%37,1). Nöbet dışında görülen fenotipler ataksi, izole bilişsel gerilik ve miyasteniydi.

Sonuç: Sodyum kanalopatileri geniş spektrumda fenotipleri içermekte olup, tedavi yanıtları da değişkenlik göstermektedir. Varyantların spesifik özelliklerinin anlaşılmasının, gelecekte hedefe yönelik yeni tedavi seçenekleri sunmada kritik bir rol oynayacağına inanıyoruz.

Anahtar Kelimeler: Sodyum kanalı, kanalopati, genetik

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-04 SMA'DA DAHA ERKEN TEDAVİ: UZUN DÖNEMDE BELİRGİNLEŞEN KAZANIMLAR

İsmail Hakkı Akbeyaz¹, Gülnur Özel¹, Burcu Karakayalı¹, Bilgihan Bıkmazer¹, Zeynep Yılmaz¹, Kıymet Binnetoğlu¹, Şeyma İyışenyürek¹, Naime Evrim Karadağ Saygı², Gülten Öztürk¹, Elif Acar Arslan¹, Olcay Ünver¹, Dilşad Türkoğlu¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Bilim Dalı

Spinal Musküler Atrofi (SMA) yenidoğan tarama programı (YDT), erken teşhis ve tedaviye olanak tanıyarak güz güldürücü sonuçlar sağlamaktadır. Tek merkezli çalışmamızda 2017'den itibaren Nusinersen tedavisi başlanan SMA Tip 1 hastalarında erken (<60 gün) ve geç (>60 gün) tedavi gruplarının klinik sonuçları karşılaştırılması, YDT grubunda elektrofizyolojik verilerin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Çalışmamıza SMA tip 1 tanılı 66 hastadan belirlenen dahil edilme kriterlerini karşılayan toplam 41 hasta dahil edildi. Hastalar, Nusinersen tedavisine başlama yaşına göre iki gruba ayrıldı:

1. **Erken tedavi grubu:** Tedaviye 2 aylık olmadan önce başlayan hastalar.
2. **Erken olmayan tedavi grubu (diğer grup):** Tedaviye 2 ila 12 ay arasında başlayan hastalar.

Her iki grup için de 6 doz Nusinersen uygulaması ile 18 aylık takip süresi değerlendirildi. Çalışmada, tedavi öncesi (başlangıç) ve 4., 5. ve 6. dozlardan sonraki CHOP-INTEND (Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders) skorları; birbiriyle karşılaştırmaları, motor gelişim basamakları, beslenme durumu ve YDT kapsamında tanı alan hastalar için zaman içindeki CMAP (Bileşik Kas Aksiyon Potansiyeli) amplitüdlerindeki değişim yer almaktaydı.

Erken grupta teşhis yaşı ortalama 9,5 gün (5-60), ilk doz yaşı 30 gün (18-60) iken, geç grupta bu süre 5,00 ay (2,0-12,0) olarak bulunmuştur ($p<0,001$).

Motor fonksiyonların belirlenmesinde CHOP skorları başlangıçta ve 4. dozda benzerken (ortanca 18 ve 18,1), erken grupta 5. doz sonrası 42,2 (38,0-46,0), 6. doz sonrası 45,9 (42,0-50,0) iken, geç grupta sırasıyla 31,8 (28,0-36,0) ve 34,5 (32,0-38,0) bulunmuştur ($p<0,05$). Oral beslenme oranı erken grupta %93,8, geç grupta %45,8'dir ($p=0,049$). 18 aylıkken bağımsız yürüme oranı erken grupta %53, geç grupta %12 olarak kaydedilmiştir ($p=0,003$). ROC analizi, 6. doz sonrası CHOP skorlarının 5. aydan itibaren erken ve geç tedavi grupları arasında anlamlı farklılık oluşturarak farklılığın ortaya çıktığı kritik noktanın ilk üç aylık dönemde olduğunu göstermiştir. ($p=0,034$) YDT grubunda Elektromiyografide (EMG) bileşik kas aksiyon potansiyeli (BKAP) amplitüdü başlangıçta 0,85 mV (0,10-3,40), 4. doz sonrası 2,35 mV (0,40-6,70), 5. doz sonrası 3,30 mV (0,70-6,90) olup anlamlı artış göstermiştir ($p=0,021$).

Sonuçlar, erken tedavi başlangıcının motor ve bulber fonksiyonlar ile elektrofizyolojik bulgulara belirgin iyileşme sağladığını güçlü bir şekilde ortaya koymaktadır. Yenidoğan taramasının büyük katkı meydana getirdiği erken tedavinin uzun dönem prognozunda öneminin artması dikkat çekicidir.

Anahtar Kelimeler: Spinal Musküler Atrofi, daha erken tedavi, Yenidoğan tarama

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-05 Kayseri İli Okul Çağı Çocuklarında Nörokutan Hastalık Prevalansının Değerlendirilmesi

Fadime Gökçe Kavılı Daşdemir¹, Mehmet Canpolat², Ayten Güleç³, Salih Levent Çınar , Osman Ahmet Polat , Mücahit Besnek², Dilek Tükmen², Hakan Gümüş², Hüseyin Per², Ahmet Öztürk

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Kayseri Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

²Erciyes Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

³Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Kayseri Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji

Erciyes Üniversitesi Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı

Erciyes Üniversitesi Göz Hastalıkları ve Cerrahisi Anabilim Dalı

Erciyes Üniversitesi Halk Sağlığı Anabilim Dalı , Biyoistatistik Bilim Dalı

Giriş ve amaç; Nörokütanöz sendromlar nöroektodermal ve bazen mezodermal gelişim anormalliklerini kapsayan, deri, göz ve merkezi sinir sistemini tutan, basit bir fizik muayene ile erken tanı ve tedavi şansı mevcut olan nadir görülen konjenital hastalık grubudur (1). Bugüne kadar çok sayıda nörokütanöz sendrom tanımlanmış olup, Nörofibromatoz tip I (NF1), Tübero skleroz kompleksi (TSK), Sturge-Weber sendromu (SWS) en sık görülen nörokütanöz sendromlardır (2). Ülkemizde Nörokütanöz sendromların daha önceden yapılmış prevalans çalışması bulunmamaktadır. Nörokutan hastalıklarının erken tanı ve tedavisi kadar, genetik danışmanlık ile önüne geçilmesi ve bu konu ile ilgili sağlık politikalarının belirlenmesi önemlidir. Bu nedenle, bu tez çalışmasında nadir olarak görülen nörokutan hastalıklarının okul çağı çocuklarında prevalansının belirlenmesi amaçlanmıştır.

Materyal ve Metot; Bu prospektif tanımlayıcı çalışma Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi 29.03.2023 tarih ve 2023/208 karar no'lu ,20.12.2023 tarih ve 2023/840 karar no'lu ve 21.08.2024 tarih 2024/144 karar no'lu etik kurul onayları ile gerçekleştirildi. Çalışmanın ilk basamağında online anket formları İl Millî Eğitim Müdürlüğü'ne bağlı okullarda okul yöneticileri aracılığı ile ailelere ulaştırıldı. İkinci basamakta ankette nörokutan hastalık yönünden bulguları olan olgular Erciyes Üniversitesi Çocuk Nörolojisi Bilim dalında ve daha sonra uygun görülen katılımcılar dermatoloji polikliniğinde ve göz hastalıkları polikliniğinde değerlendirildi. istatistiksel analizler SPSS for mac versiyon 26 yazılımı kullanılarak yapıldı.

Bulgular; Bu çalışmada, 10.065 online anket doldurulmuş, 220 anket çalışmaya uygun doldurulmadığı için dışlanmış ve toplamda 9845 katılımcı değerlendirilmiştir Bunlardan 9812 katılımcı cinsiyet belirtmiştir. Katılımcıların %50,1'i erkek, %49,6'sı kız olarak belirlenmiştir %0,3 ü cinsiyet belirtmemiştir. Tablo 1 de nörokutan hastalıklarının cinsiyete göre sıklığını detaylandırmaktadır. Çalışma kapsamında, nörokutan hastalık prevalansı %0,11 olarak tespit edilmiştir. NF1 prevalansı %0,05, TSK prevalansı %0,04, SWS ve inkontinentia pigmenti prevalansları ise %0,01 olarak belirlenmiştir. Cinsiyete göre, erkeklerde %0,1, kızlarda %0,12 oranında nörokutan hastalık görülmüştür.

Tablo 1 Nörokutan hastalıklarının cinsiyete göre sıklığı

	Nörokutanöz Hastalık Olan Vakalar			Sağlıklı Vakalar		
	Kadın (n, %)	Erkek(n, %)	Total (n, %)	Kadın (n, %)	Erkek (n, %)	Toplam (n, %)
Nörokutan hastalık	6 (0.12%)	5 (0.10%)	11 (0.11%)	4881 (99.8%)	4920 (99.9%)	9801 (99.9%)
Nörofibromatozis Tip 1	2 (0.04%)	3 (0.06%)	5 (0.05%)	4885 (99.9%)	4922 (99.9%)	9807 (99.9%)
Tübero skleroz kompleksi	2 (0.04%)	2 (0.04%)	4 (0.04%)	4885 (99.9%)	4923 (99.9%)	9808 (99.9%)
Sturge Weber sendromu	1 (0.02%)	0 (0%)	1 (0.01%)	4886 (99.9%)	4925 (100%)	9811 (99.9%)
İnkontinentia pigmenti	1 (0.02%)	0 (0%)	1 (0.01%)	4886 (99.9%)	4925 (100%)	9811 (99.9%)

Tablo 2 de Çalışmaya katılanlarda dermatolojik bulgular ve ilişkili tanılar detaylandırmaktadır. Cafe au lait lezyonu ile uyumlu lezyon göreseli var işaretleyen muayene gelmeyi kabul eden 29 kişinin değerlendirilmesinde, en yaygın tanı %34,4 ile 5 mm'den küçük ve 6 adetten az lezyonlar olarak belirlenmiştir. Diğer tanılar arasında NF1 (%13,7), TSK (%10,3), Hemanjiom (%6,8) , Nevus anemicus (%6,8) Atopik dermatit, (%3,4) Becker nevus (%3,4), Mastositoz (%3,4), Melanositik nevus +paronişi (%3,4), Nevus depigmentozus (%3,4), Yeni tanı NF1(%3,4) ve Yeni tanı İnkontinentia pigmenti (%3,4) yer almaktadır. Hipopigmente makul'le uyumlu lezyon göreseli var işaretleyen 21 kişinin değerlendirilmesinde, en yaygın tanılar %20 oranında Vitiligo ve Nevus depigmentozus olarak belirlenmiştir. Diğer tanılar arasında %15 oranında 5 mm'den küçük ve 6 adetten az Cafe au lait lezyonu ve TSK yer almaktadır. Tinea Corporis %10 oranında, Psöriazis, Pitriazis alba + nevus anemicus, Melanositik nevus ve Nevus anemicus ise %5 oranında tespit edilmiştir.Aksiller inguinal çillenme ile uyumlu lezyon göreseli var işaretleyen 17 kişinin değerlendirilmesinde, en yaygın tanılar NF1 (%17,6) ve TSK(%18,7) olarak belirlenmiştir. Diğer tanılar arasında %11,7 oranında 5 mm'den küçük 6 adetten az Cafe au lait lezyonu ve Akantozis Nigrikans yer almaktadır. Daha nadir görülen tanılar arasında Becker nevus (%5,8), Hemanjiom (%5,8), Moloskum Kontogiozum (%5,8), Melanositik nevus (%5,8), Psöriazis (%5,8), yeni tanı NF1 1 (%5,8) ve yeni tanı İnkontinentia pigmenti (%5,8) bulunmaktadır. Adenoma sabeseum'la uyumlu lezyon göreseli var işaretleyen 4 kişinin değerlendirilmesinde, %75 oranında TSK tanısı belirlenmiştir. Diğer bir tanı ise %25 oranında Psöriazis olarak kaydedilmiştir. Shagren Patch'le uyumlu lezyon göreseli var işaretleyen 3 kişinin değerlendirilmesinde, %66,6 oranında TSK tanısı belirlenmiştir. Diğer bir tanı ise %33,3 oranında Psöriazis olarak kaydedilmiştir. Port Wine Nevus'la uyumlu lezyon göreseli var işaretleyen ve muayeneye gelen tek kişi, %100 oranında SWS tanısı almıştır. Blaschko'nun çizgilerini takip eden hiperpigmente lezyon'la uyumlu lezyon göreseli var işaretleyen ve muayeneye gelen 2 kişinin değerlendirilmesinde, tanılar eşit oranda dağılım göstermiştir: %50 oranında Psöriazis ve %50 oranında İnkontinentia Pigmenti tanıları belirlenmiştir.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

Tablo 2 Çalışmaya Katılanlarda Dermatolojik Bulgular ve İlişkili Tanılar

Cilt Lezyon Tipi	Toplam Vaka Sayısı (n)	İlişkili Tanılar
Cafe au lait makul	29	NF1 (13.7%), TSK (10.3%), Hemanjiom(6.8%), Nevüs anemikus (6.8%), Atopik dermatit (3.4%), Becker nevüs (3.4%), Mastositoz (3.4%), Melanositik nevüs(3.4%), Melanositik nevüs + paronişi (3.4%), Nevüs depigmentoz (3.4%), Yeni tanı NF1 (3.4%), Yeni tanı Incontinentia Pigmenti (3.4%)
Hipopigmente Makul	21	Vitiligo (20%), Nevüs depigmentoz(20%), TSK (15%), Cafe au lait lezyonları < 5 mm (15%), Tinea korporis(10%), Psoriasis (5%), Pitriyazis alba+ Nevüs anemikus(5%), Melanositik nevüs(5%), Nevüs anemikus (5%)
Aksiller/inguinal çillenme	17	NF1 (17.6%), TSK (18.7%), Cafe au lait lezyonları < 5 mm (11.7%), Akantozis nigrikans(11.7%), Becker nevüs(5.8%), Hemanjiom (5.8%), Molluskum contagiosum (5.8%), Melanositik nevüs(5.8%), Psoriasis (5.8%), Yeni tanı NF1 (5.8%), Yeni tanı Incontinentia Pigmenti (5.8%)
Adenoma sebaceum	4	TSK (75%), Psoriasis (25%)
Shagreen yama	3	TSK (66.6%), Psoriasis (33.3%)
Blaschko çizgilerini takip eden hiperpigmentasyon	2	Psoriasis (50%), Incontinentia Pigmenti (50%)
Porto şarabı nevüsü	1	Sturge-Weber Sendromu (100%)

Tartışma : Çalışmamız, toplamda 9.845 katılımcıya sahiptir ve bu geniş örneklem büyüklüğü, elde edilen verilerin güvenilirliğini ve genellenebilirliğini artırmaktadır. Literatürde nörokutan hastalıklar üzerine yapılan çalışmalar genellikle daha küçük örneklem gruplarına odaklanmıştır. SWS prevalansını inceleyen Ruggieri ve Praticò tarafından yapılan çalışmalarda genellikle birkaç yüz katılımcı ile sınırlı kalmıştır (3). Stafstrom, Staedtke ve Comi tarafından yapılan TSK üzerine çalışmalarda da genellikle birkaç yüz ila birkaç bin katılımcı yer almıştır (4). Mitani ve ark. tarafından yapılan NF1 üzerine çalışmalarda genellikle 1.000 ila 5.000 katılımcı yer almıştır (5). Çalışmamız, bu bağlamda literatürde yer alan birçok çalışmaya kıyasla oldukça büyük bir veri setine dayanmakta ve nadir görülen nörokutan hastalıkların toplumdaki gerçek prevalansını anlamak açısından önemli bir katkı sunmaktadır. Çalışmamızda Nörokutan hastalık prevalansı genel olarak %0,11 (11 vaka) olarak tespit edilmiştir. NF1 prevalansı %0,05 (5 vaka), NF1 prevalansı ile ilgili diğer çalışmalarda, Klar ve ark. NF1'in nörolojik ve dermatolojik belirtilerini ele alarak bu hastalığın prevalansını %0,033 olarak belirtmiştir (1). Benzer şekilde, Korf ve Bebin de NF1 prevalansını %0,033-%0,045 olarak rapor etmiş ve bu hastalığın çocuklardaki etkilerini incelemiştir (2). Çalışmamızda elde edilen bulgular, NF1 tanısı alan hastaların genel klinik özellikleri ile büyük ölçüde uyumludur. Literatürde NF1 tanısı alan hastaların büyük çoğunluğunda Cafe au Lait lekeleri ve aksiller/inguinal çillenme gibi tipik cilt bulguları rapor edilmektedir (6). TSK prevalansı %0,04 (4 vaka), TSK'nın prevalansı ile ilgili olarak, İslam ve Roach, TSK'nın prevalansını %0,01 ila %0,017 arasında rapor etmiş ve bu hastalığın nörolojik etkilerini detaylı olarak ele almıştır (7). Bu oran, literatürde rapor edilen ortalama prevalanstan daha yüksek olup, bu durum bölgesel farklılıklar, ülkemizde akraba evliliği oranlarının yüksek olması ve/veya çalışmamızdaki örneklem büyüklüğünden kaynaklanıyor olabilir. Literatürde, TSK hastalarının çoğunda yüzde adenoma sebaceum, hipopigmente maküller ve kortikal tuberler gibi tipik cilt ve nörolojik bulguların yaygın olduğu bildirilmiştir (7). SWS ve İnkontinentia Pigmenti prevalansı ise %0,01 (1'er vaka) olarak kaydedilmiştir. Bir çalışmada Rosser, SWS'nin nörolojik etkilerini incelemiş ve prevalansın nadir olduğu, ancak kesin bir oran belirtmeksizin 1/50.000 kadar düşük olabileceğini vurgulamıştır (8). Sonuç olarak çalışmamızda elde edilen %0,01'lik prevalans oranı SWS'nin nadirliğini yansıtmakta ve mevcut literatürdeki en yüksek prevalans tahminleri ile uyumlu bir seviyededir. Literatürden elde edilen bilgiler doğrultusunda, çalışmamızda tespit edilen oran, bu nadir hastalığın tanı konma sıklığının daha yüksek olduğu spesifik bir popülasyon veya bölgeye işaret edebilir. Çalışmamızda elde edilen bulgular, SWS tanısı alan hastaların literatürde rapor edilen klinik özellikleriyle büyük ölçüde uyumludur. Literatürde, SWS hastalarında port-wine nevus, epileptik nöbetler ve glokom gibi belirtiler sıkça görülmektedir (9). İnkontinentia Pigmenti (IP), X'e bağlı dominant bir genetik hastalık olup, çoğunlukla kadınlarda görülmektedir. Literatürde bu hastalığın prevalansı hakkında kesin oranlar nadiren belirtilse de prevalansın yaklaşık 1/40.000 olduğu tahmin edilmektedir (1). Bu hastalığın genetik yapısı nedeniyle erkeklerde genellikle ölümcül olması, prevalansın daha çok kadınlar arasında rapor edilmesine yol açmaktadır. Çalışmamızda, İnkontinentia Pigmenti prevalansı kızlarda %0,01 olarak tespit edilmiştir. Bu oran, literatürde bildirilen nadirlik seviyesinin üst sınırlarına yakın olup, bu nadir hastalığın tespiti açısından dikkat çekicidir. Blaschko çizgilerini takip eden hiperpigmentasyonun varlığı (10), alopesi, koni diş, ve anodonti gibi bulgular, IP hastalarında sıkça gözlemlenen dental ve dermatolojik anormalliklerdir (11). Bu bulgular, İnkontinentia Pigmenti'nin çeşitli klinik belirtilerinin doğru ve kapsamlı bir şekilde ele alındığını ve çalışmamızın literatürdeki bilgilerle uyumlu olduğunu göstermektedir.

Sonuçlar; Çalışmamızda değerlendirilen nörokutan hastalıkların prevalansı ve demografik dağılımı hakkında detaylı ve kapsamlı bir bakış açısı sunmaktadır. Nörokutan hastalıklar, genetik ve klinik çeşitlilikleri nedeniyle tanı ve tedavi süreçlerinde zorluklar barındırmaktadır. Bu çalışmanın bulguları, belirli nörokutan hastalıkların toplumda nadir görülen ancak önemli klinik belirtiler taşıyan vakalar olduğunu ortaya koymaktadır.

Kaynaklar

1. Klar N, Cohen B, Lin DD. Neurocutaneous syndromes. Handbook of Clinical Neurology. 2016;135:565-89.
2. Korf BR, Bebin EM. Neurocutaneous disorders in children. Pediatrics in review. 2017;38(3):119-28.
3. Ruggieri M, Praticò AD. Mosaic Neurocutaneous Disorders and Their Causes. Seminars in pediatric neurology. 2015;22 4:207-33.



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SÖZLÜ BİLDİRİLER

4. Stafstrom CE, Staedtke V, Comi AM, editors. Neurocutaneous Disorders: Tuberous Sclerosis Complex, Neurofibromatosis Type 1, and Sturge–weber Syndrome 2017.
5. Mitani T, Işıkay S, Gezdirici A, et al. High prevalence of multilocus pathogenic variation in neurodevelopmental disorders in the Turkish population. American journal of human genetics. 2021.
6. Legius E, Messiaen L, Wolkenstein P, et al. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. Genetics in Medicine. 2021;23(8):1506-13.
7. Islam MP, Roach ES. Tuberous sclerosis complex. Handbook of clinical neurology. 2015;132:97-109.
8. Rosser T. Neurocutaneous disorders. CONTINUUM: Lifelong Learning in Neurology. 2018;24(1):96-129.
9. MB AB. Great Ormond Street Handbook of Paediatric Vascular Anomalies.
10. Minić S, Trpinac D, Gabriel H, Gencik M, Obradović M. Dental and oral anomalies in incontinentia pigmenti: a systematic review. Clinical oral investigations. 2013;17:1-8.
11. Yuan F, Zhu F-N, Liu X-j, Li JY, Xu H-T. Incontinentia Pigmenti: A Case Report of Early Clinical Symptoms in a Lack of Family Inheritance Positive Result. Clinical, Cosmetic and Investigational Dermatology. 2023;16:1209 - 14.

SS-06 ANTİEPİLEPTİK İLAÇ KESİMİ SONRASI ÇOCUKLUK ÇAĞI EPİLEPSİ HASTALARINDA NÖBET TEKRARI RİSKİNİN BELİRLENMESİ

Yasemin Sancak¹, Mohamad Mukhtar Hamoud², Aysel Güzeler¹, Neslihan Özhan¹, Seda Sönmez Kurukaya¹, Yılmaz Zindar¹, Sema Saltık¹

¹İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

1. GİRİŞ

Epilepsi, çocukluk çağında nörolojik bozukluklar arasında en sık karşılaşılan durumlardan biridir ve dünya genelinde çocuk popülasyonunda prevalansı yaklaşık %0.5–1 arasında değişmektedir (1). Gelişmiş tedavi seçenekleri sayesinde hastaların büyük bir kısmında anti-nöbet ilaçlar ile nöbetler kontrol altına alınabilmekte ve bu hastaların önemli bir kısmı zamanla ilaçsız remisyona ulaşabilmektedir (2). Bununla birlikte, ilaç kesimi sonrası nöbetlerin yeniden ortaya çıkma riski, klinik karar alma sürecinde önemli bir belirsizlik oluşturmaktadır. Özellikle çocukluk çağında epilepsi tanısı almış bireylerde, uygun tedavi sonrası ne zaman ve nasıl ilaç kesileceği sorusu, pediatrik nöroloji pratiğinde sık karşılaşılan ve üzerinde halen uzlaşılamamış konulardan biridir (3).

Nöbet kontrolü sağlanan çocuklarda anti-nöbet ilaçların belirli bir sürenin sonunda kesilmesi, potansiyel ilaç yan etkilerinden korunma, yaşam kalitesinin artırılması ve psikososyal gelişimin desteklenmesi açısından önemlidir (4). Ancak anti-nöbet ilaçların kesilmesini takiben hastaların yaklaşık %20 ila %40'ında nöbet nüksü yaşandığı bildirilmiştir (5,6). Nüksler çoğunlukla ilk 6–12 ay içinde ortaya çıkmakta ve bazı hastalarda tekrar uzun süreli tedavi gerektirecek kadar ciddi seyretmektedir (7). Bu nedenle, ilaç kesimi öncesinde nüks riskini öngörebilecek klinik ve paraklinik belirteçlerin tanımlanması büyük önem taşımaktadır.

Son yıllarda yapılan çalışmalar, nöbet tekrarı ile ilişkili olabilecek çeşitli risk faktörlerini ortaya koymuştur. Bu faktörler arasında tanı anındaki elektroensefalografi (EEG) bulguları, beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ile saptanan yapısal lezyonlar, epilepsinin başlama yaşı, tedavi süresi, kullanılan ilaç sayısı (monoterapi vs. politerapi), nöbet tipi ve epilepsi sendromu gibi değişkenler yer almaktadır (8-11). Özellikle EEG bulgularının normalleşmemesi, ilaç kesimi öncesinde epileptiform aktivite saptanması ve yapısal lezyon varlığı nüks riski açısından önemli belirteçler olarak kabul edilmektedir. Ancak literatürdeki çalışmaların çoğunda EEG değerlendirmeleri ilaç kesimi öncesi dönemde yapılmakta, epilepsi tanısı sırasında çekilen ilk EEG'nin prognostik değeri çoğu zaman göz ardı edilmektedir. Oysa tanı anındaki EEG, epilepsinin şiddeti ve nöronal instabilitenin erken göstergesi olarak düşünülebilir.

Bu bağlamda, bu çalışmada anti-nöbet ilaçlarının kesilmesi sonrası nöbet tekrarı ile ilişkili klinik ve radyolojik faktörler, özellikle de epilepsi tanı anında çekilen EEG bulgularının prognostik değeri retrospektif olarak incelenmiştir. Literatürde ilk EEG'nin nüksü öngörmedeki gücüyle ilgili sınırlı ve çelişkili veri bulunması, bu çalışmanın özgün katkısını oluşturmaktadır. Elde edilen sonuçların, çocukluk çağı epilepsilerinde tedavi kesme kararlarına bilimsel dayanak oluşturması ve klinisyenlerin risk değerlendirmesinde yol gösterici olması hedeflenmektedir.

2. GEREÇ VE YÖNTEM

Bu retrospektif, gözlemsel çalışma, İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Polikliniği'nde yürütülmüştür. Çalışmaya, 0–18 yaş aralığında olup çocukluk çağı epilepsi tanısı almış, anti-nöbet ilaç tedavisi başlanmış ve tedavi sürecinde nöbet kontrolü sağlandıktan sonra ilaç kesimi uygulanmış hastalar dâhil edilmiştir. En az bir yıllık izlem süresine sahip ve EEG ile manyetik rezonans görüntüleme (MRG) verileri tam olan 112 hasta, geriye dönük olarak hasta dosyalarından incelenmiştir.

Çalışma kapsamına alınan hastaların yaş, cinsiyet, epilepsi başlangıç yaşı, anti-nöbet ilaç tedavi süresi, ilaç kesilme yaşı, kullanılan ilaç sayısı (monoterapi veya politerapi), tanı EEG bulguları, MRG sonuçları ve ilaç kesimi sonrası nöbet tekrarına ilişkin verileri kaydedilmiştir. EEG kayıtları, epileptiform aktivite bulgularının varlığına göre "normal" ve "anormal" olarak sınıflandırılmıştır. MRG bulguları ise beyin yapısında lezyon varlığı açısından değerlendirilmiş, kortikal displazi, hipoksik-iskemik sekeller, atrofi veya tümöral oluşumlar gibi yapısal anomaliler "lezyon var" olarak kabul edilmiştir.

Nöbet tekrarı, anti-nöbet ilacının kesilmesinden sonra herhangi bir dönemde yeniden nöbet geçirme olarak tanımlanmıştır. Bu bilgiye, hasta klinik kayıtları ve ebeveyn beyanları aracılığıyla ulaşılmıştır.

Tüm istatistiksel analizler IBM SPSS Statistics 25.0 yazılımı kullanılarak gerçekleştirilmiştir. Sürekli değişkenler ortalama $\pm$ standart sapma ile tanımlanmış, normal dağılım gösteren veriler için bağımsız örneklem t-testi, normal dağılmayan veriler için Mann-Whitney U testi kullanılmıştır. Kategorik değişkenler arasındaki farklar Ki-kare testi ile değerlendirilmiştir. Tüm analizlerde $p < 0.05$ istatistiksel anlamlılık sınırı olarak kabul edilmiştir.

BULGULAR

Çalışmaya toplam 112 çocuk hasta dâhil edildi. Katılımcıların %58'i kız (n=65), %42'si erkekti (n=47). Tüm grubun ortalama epilepsi başlama yaşı 60.1 ± 41.1 ay, ortalama tedavi süresi 52.7 ± 26.9 ay, ortalama anti-nöbet ilaç kesilme yaşı ise 121.1 ± 44.8 ay olarak hesaplandı.

Anti-nöbet ilaç kesimini takiben hastaların %41'inde (n=46) nöbet tekrarı gelişti. Nöbet tekrarı yaşayan hastaların ortalama epilepsi başlama yaşı 51.7 ± 38.0 ay iken, nöbet tekrarı olmayan grupta bu değer 67.0 ± 41.4 ay olarak saptandı. Aradaki fark istatistiksel olarak anlamlı sınıra yakındı ($p=0.05$) ve daha erken yaşta epilepsi başlangıcının nöbet tekrarıyla ilişkili olabileceğini düşündürmektedir. İlaç kesilme yaşı (113.8 ± 42.7 vs. 127.9 ± 45.9 ay; $p=0.105$) ve tedavi süresi (55.5 ± 29.4 vs. 50.0 ± 24.0 ay; $p=0.282$) açısından ise iki grup arasında anlamlı fark bulunmadı.

EEG bulguları ile nöbet tekrarı arasında anlamlı bir ilişki saptandı. Hastaların tanı anında 80'inde (%71) anormal, 32'sinde (%29) normal EEG saptandı. Anormal EEG bulgusu olan hastaların %60'ında nöbet tekrarı görülürken, normal EEG'ye sahip hastaların yalnızca %25'inde nöbet tekrarı gözlemlendi ($p < 0.001$). Bu bulgu, anti-nöbet ilaç kesimi sonrası nöbet nüksü riskinin EEG bulgularıyla öngörülebileceğini göstermektedir.

Manyetik rezonans görüntüleme (MRG) bulguları da nöbet tekrarı ile anlamlı ilişki göstermiştir. Yapısal beyin lezyonu saptanan 35 hastanın %57'sinde (n=20), lezyon izlenmeyen 77 hastanın ise %34'ünde (n=26) nöbet tekrarı tespit edildi ($p=0.002$). MRG'de yapısal anormallik bulunması, nöbetlerin yeniden ortaya çıkma olasılığını anlamlı düzeyde artırmaktadır.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

Anti-nöbet ilaç kullanım şekli (monoterapi vs. politerapi), nöbet tekrarı ile yakından ilişkilidir. Politerapi (iki veya daha fazla ilaç) uygulanan 56 hastanın %63'ü (n=35) nöbet tekrarı yaşarken, monoterapi uygulanan diğer 56 hastada bu oran %20 (n=11) idi. Bu fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (p=0.01) ve birden fazla anti-nöbet ilaç kullanan hastalarda nöks riskinin belirgin biçimde daha yüksek olduğunu ortaya koymaktadır.

Cinsiyete göre değerlendirildiğinde, erkek hastaların %49'unda (n=23), kız hastaların %35'inde (n=23) nöbet tekrarı gözlemlendi. Bu farklılık istatistiksel olarak anlamlı değildi (p=0.18), ancak erkek cinsiyetin göreceli olarak daha yüksek oranda nöbet tekrarı ile ilişkili olabileceği dikkate değerdir.

TARTIŞMA

Çalışmamızda epilepsi tanısı konulduğu sırada çekilen ilk EEG'nin anormalliği ile anti-nöbet ilacı kesimi sonrasında nöbet nöksü arasında anlamlı bir ilişki saptandı (tanı anında EEG'si anormal olan olguların yaklaşık %60'ında nöks izlenirken, normal EEG'si olanların yalnızca dörtte birinde nöks görüldü). Literatürde ise çoğu çalışma, ilaç kesimi öncesindeki veya sonrasında EEG bulgularına odaklanmıştır. Örneğin, Jong Hoon Choi ve Sun Jun Kim (2021) on yıllık retrospektif çalışmalarında 441 çocuk hastayı izlemiş ve tanı anındaki EEG'nin tek başına prognostik olmadığını, buna karşın tedavi sürecinde EEG bulgularının düzelmemesinin nöks riskini belirgin artırdığını bildirmişlerdir (9). Bu çalışmada, ilaç kesimine kadar EEG bulguları iyileşme göstermeyen çocuklarda ilk yıl içinde nöbetlerin tekrarlama oranı %43 civarında bulunmuş, oysa EEG'sinde belirgin iyileşme olanlarda bu oran %15'in altında kalmıştır. Yazarlar bu nedenle tanı anındaki ilk EEG'den ziyade, tedavi boyunca EEG'de gözlenen iyileşmenin varlığını nöks açısından daha önemli bir belirteç olarak vurgulamışlardır (9). Bizim çalışmamızda ise değerlendirmeye alınan EEG, hastaların epilepsi tanısı aldığı andaki ilk EEG olduğundan, literatürdeki "ilaç kesiminden hemen önce" yapılan EEG değerlendirmelerinden farklı bir zaman penceresini temsil etmektedir. Nitekim birçok çalışma, ilaç kesimini takiben veya hemen öncesinde çekilen EEG kayıtlarında epileptiform aktivite saptanmasını nöks için güçlü bir risk faktörü olarak raporlamıştır. Örneğin Zhao ve arkadaşları (2023), 80 çocukluk çağı epilepsi hastasının incelendiği çalışmalarında, ilacı kestikten sonraki EEG'de anormal bulgu izlenenlerde nöbetlerin tekrar ortaya çıkma olasılığının yaklaşık 4.7 kat arttığını bulmuşlardır (8). Bizim bulgumuz, EEG'nin prognostik değerine işaret etse de zamanlama açısından literatürdeki yaklaşımdan farklıdır. Dolayısıyla, ilk EEG'si anormal olan hastalarda nöks riskinin yüksek bulunması, muhtemelen altta yatan epilepsinin doğası gereği (örneğin yapısal lezyon varlığı veya sendrom tipi) olabilir. Tedaviyle EEG'nin normalleşip normalleşmemesi gibi dinamik bilgilerin eksikliği, çalışmamızdaki EEG bulgusunun literatürde ilaç kesimi öncesi EEG üzerine yapılan çalışmalardan farklı yorumlanmasına neden olmaktadır. Sonuç olarak, literatürde ilaç kesimi öncesi veya sonrası EEG anormalliği sıklıkla nöks riskini artıran bir etmen olarak gösterilirken, tanı anındaki EEG ile ilgili veriler kısıtlıdır. Bizim çalışmamız bu açığı doldurmaya yönelik olup ilk EEG'si anormal olan çocukların, uzun dönemde EEG'si düzelmemiş olsa bile, ilacı kestikten sonra daha yüksek oranda nöks yaşayabileceğini göstermiştir. Ancak bu noktada, ilk EEG'nin anormalliğinin aslında ağır hastalık göstergesi olduğu; dolayısıyla bu çocukların EEG'leri ilaca rağmen düzelmediği için nöks görüldüğü şeklinde de yorum yapılabilir. Bu ayrımı netleştirebilmek için, ilaç kesimi öncesi EEG bulgularının da değerlendirmeye alındığı ileri çalışmalar gereklidir.

Çalışmamızda, manyetik rezonans görüntüleme (MRG) yapısal beyin lezyonu saptanan çocukların yaklaşık %57'sinde ilaç kesimi sonrası nöbetler tekrarlamış; buna karşın MRG'si normal olan çocuklarda bu oran %34 civarında kalmıştır. Bu bulgu, yapısal beyin anormalliğinin nöks riskini anlamlı derecede artırdığını göstermektedir. Literatürde de genel kanı, epilepsiye yol açan yapısal patoloji varlığının anti-nöbet ilaç kesildikten sonra nöbetlerin tekrar ortaya çıkma ihtimalini yükselttiği yönündedir (8). Örneğin, Zhao ve ark. (2023) derlemesinde, konjenital beyin malformasyonu, kalıcı organik beyin hasarı veya beyin tümörü gibi belirgin yapısal lezyonu olan çocuklarda ilaç kesimi sonrası nöbetlerin yinelenme riskinin, belirgin bir neden saptanmayan (idiyopatik) olgulara kıyasla daha yüksek olduğu vurgulanmıştır (8). Bizim bulgumuz bu literatür verileriyle uyumlu olup, yapısal lezyonu olan olgularda tedavi kesilirken çok daha dikkatli olunması gerektiğini desteklemektedir. Bununla birlikte, yapısal lezyon varlığının her çalışmada tutarlı bir risk faktörü olmayabileceği de bildirilmektedir. Örneğin, Choi ve Kim (2021), geniş hasta serilerinde (n=441) MRG'de epilepsiyle ilişkili anormallik saptanan alt grup ile normal MRG'li grup arasında ilaç kesimi sonrası nöks oranlarında istatistiksel fark bulamamışlardır (sırasıyla ~%21.5 ve %22.8) (9). Yazarlar, yapısal lezyonu olan bazı hastaların hiç ilaç kesimine gitmemiş olabileceğini veya bu alt grubun özelliklerinin (ör. daha iyi kontrollü beyin cerrahisi geçirmiş olgular gibi) sonuçları etkileyebileceğini tartışmışlardır. Ayrıca Choi ve Kim'in çalışmasında, beyinde yapısal patoloji bulunan yalnızca 65 hasta varken, geri kalan 320 hastada MRG normaldi; küçük örneklem alt gruplarında istatistiksel güç yetersiz kalmış olabilir (9). Sonuçta, çoğu çalışma yapısal/semptomatik epilepsi grubunda ilaç kesimi sonrası nöbetlerin yinelenme riskinin daha yüksek olduğunu belirtmektedir (12). Bizim sonuçlarımız da özellikle yapısal lezyonu bulunan çocuklarda, muhtemelen altta yatan epileptojenik odaklar tamamen ortadan kalkmadığı için, tedavi kesilince nöbetlerin kolaylıkla yeniden ortaya çıkabildiğini göstermektedir.

Anti-nöbet ilaç kesimi öncesinde hastaların tek ilaç (monoterapi) mı yoksa birden fazla ilaç (politerapi) mı kullandığı, çalışmamızda nöbet nöksünü etkileyen bir diğer önemli değişken olarak saptandı. Özellikle politerapi ile kontrol altında tutulan hastaların yaklaşık üçte ikisinde (%63) ilaç kesimi sonrası nöbetler tekrarlarlarken, monoterapiyle kontrol sağlanan hastaların yalnızca beşte birinde (%20) nöks gözlemlendi. Bu fark istatistiksel olarak anlamlı olup (p=0.01), birden fazla ilaca ihtiyaç duyan, yani daha dirençli epilepsi profili gösteren çocuklarda tedavi kesildiğinde nöbetlerin geri dönme riskinin çok daha yüksek olduğunu ortaya koymaktadır. Literatürde de pek çok çalışma bu bulguyu desteklemektedir. Yuxuan Wang ve arkadaşları (2021), 188 epilepsi hastasını en az 2 yıl nöbetsiz kaldıktan sonra ilacı kademeli keserek izledikleri prospektif çalışmalarında, ilaç kesimi anında politerapi kullanan grubun nöbet nöks riskinin, monoterapi grubuna kıyasla yaklaşık iki kat olduğunu bildirmişlerdir (11). Benzer şekilde, Zhao ve ark. (2023), çocukluk çağı epilepsilerinde iki veya daha fazla ilacın birlikte kullanımı gerektiren olgularda ilaç kesimi sonrası yeniden nöbet geçirme olasılığının anlamlı derecede yüksek olduğunu (OR≈4.78) saptamış ve politerapi ihtiyacını bağımsız bir risk faktörü olarak tanımlamışlardır (9). Bu uyumlu sonuçlar, politerapiye ihtiyaç duyan hastaların epilepsisinin altta yatan nedeninin daha ciddi olabileceğini ya da epileptogenezinin daha yaygın olduğunu düşündürmektedir; dolayısıyla ilaçlar kesildiğinde bu hastalarda nöbetler geri gelmeye daha yatkındır. Bununla birlikte, literatürde monoterapi vs. politerapi konusunda tam bir görüş birliği olmadığını belirtmek gerekir. Özellikle küçük örneklemli bazı çalışmalarda bu fark gözlenemeyebilmektedir. Örneğin, Nicholas Odero ve arkadaşları (2023) Kenya'da 49 çocukla yaptıkları retrospektif incelemede, politerapi kullanımı ile nöks riski arasında istatistiksel bir bağlantı saptamamışlardır (5). Bu çelişkili sonuçlarda, çalışma popülasyonlarındaki farklılıklar önemli rol oynar. Odero ve ark.'nın çalışmasındaki hastalar büyük oranda idiyopatik epilepsi olup ilaca iyi yanıt veren gruptandı; ayrıca tüm hastaların ilaç kesimi öncesi EEG'lerinin normal olması çalışma kriteriydi (10). Dolayısıyla bu seçilmiş grupta politerapi gereksinimi prognostik bir ayrım yaratmamış olabilir. Genel olarak, bizim ve diğer geniş çaplı çalışmaların bulguları, politerapi gereksiniminin bir ciddiyet göstergesi olduğunu ve tedavi kesildiğinde nöks ihtimalini artırdığını göstermektedir. Klinikte, birden fazla ilaca rağmen ancak kontrol altına alınabilen olgularda ilaç kesme kararı verirken bu risk dikkate alınmalıdır.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

Çalışmamızda hastaların epilepsi başlangıç yaşı ile ilaç kesimi sonrası nöbet nüksü arasında bir korelasyon gözlemlendi. Nöbetleri tekrarlayan grupta epilepsinin daha erken yaşta başladığı (ortalama ~4.3 yaş) ve nöbetleri tekrarlamayan grupta ise daha geç başlangıç olduğu (~5.6 yaş) görüldü; aradaki fark istatistiksel olarak anlamlı sınıra yakındı ($p=0.05$). Bu durum, özellikle bebeklik ve erken çocukluk döneminde başlayan epilepsilerin ileride tedavi kesildiğinde nüks etme eğiliminin daha yüksek olabileceğini düşündürmektedir. Nitekim literatürde de epilepsi başlangıç yaşı ile prognoz arasında karmaşık bir ilişki tarif edilmiştir. Choi ve Kim (2021), 441 çocukluk çağı epilepsi hastasını içeren çalışmalarında, epilepsinin başlangıç yaşını gruplar halinde (bebeklik, erken çocukluk, geç çocukluk, adolesan) değerlendirerek nöbet nüks oranlarını karşılaştırmışlardır. Sonuçlar, bebeklik (<1 yaş) ya da adolesan dönemde başlayan epilepsilerde ilaç kesimi sonrası nüks oranlarının en yüksek olduğunu, buna karşın 3-10 yaşlarında (erken/geç çocukluk) başlayan epilepsilerde nüks oranının belirgin şekilde daha düşük olduğunu göstermiştir (9). Özellikle nöbetlerin infantile dönemde veya ergenlikte kontrol altına alındığı olgularda, ilacı kestikten sonra tekrar nöbet görme riski %25-30'lara ulaşırken; 3-10 yaş aralığında hastalığı remisyona girenlerde bu risk %15'in altındaydı (9). Choi ve Kim, başlangıç yaşı ile nüks arasındaki bu "U-şekilli" ilişkiyi vurgulayarak, hayatın ilk yılı gibi çok erken başlangıçlı epilepsilerin genellikle ağır beyin hasarı veya genetik sendromlarla ilişkili olduğunu, adolesan dönemde başlayanların ise örneğin JME (Juvenil Miyoklonik Epilepsi) gibi özel sendromlarda ilaç kesimine kötü yanıt verebildiğini belirtmişlerdir. Orta çocukluk döneminde başlayan benign epilepsi sendromlarında ise (ör. Rolandidi epilepsi) nüks riskinin çok daha düşük olduğu bilinmektedir (3). Bizim serimizde genel olarak erken başlangıçlı olgularda nüksün daha sık görülmesi, literatürdeki bu eğilimle uyumludur. Ancak çalışmamızda başlangıç yaşı bir sürekli değişken olarak analiz edilmiş ve istatistiksel anlamlılık sınırda bulunduğundan, bunu güçlü bir kanıt saymak zor olabilir. Nitekim, Zhao ve ark. (2023) çalışmasında da başlangıç yaşının tek başına istatistiksel olarak anlamlı bir risk faktörü olmadığı raporlanmıştır (8). Zhao ve arkadaşları 80 çocukluk çağı epilepsi olgusunu inceledikleri çalışmada, en yüksek nüks oranlarını 0-3 yaş arası başlangıçlı olan çocuklarda (%27.7) ve 4 yaş sonrası başlayanlarda (%19.2) gözlemlemiş; 3-4 yaş arası başlayanlarda ise nüks oranının en düşük (%14.3) olduğunu belirtmişlerdir (8). Bu dağılım aslında yukarıda bahsedilen U-şekilli paterne benzemekle birlikte, sınırlı örneklem nedeniyle istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır (8). Yine de, kapsamlı meta-analizler başlangıç yaşını prognostik modellerde önemli bir bileşen olarak değerlendirmiştir. Örneğin Lamberink ve ark.'nın bireysel hasta verilerini birleştiren çalışmasında (2017), başlangıç yaşı, epilepsi süresi ve iki yıldan kısa sürede remisyonda olma gibi değişkenler nüks riskini öngörmeye kullanılmıştır (6). Sonuç olarak, erken yaşta başlayan epilepsilerde (özellikle etiyojisi yapısal veya gelişimsel olanlarda) tedavi kesimi sonrası nüks riskinin artabileceği, literatürde de destek bulan bir görüştür. Bizim bulgularımız bu görüşü kısmen teyit etmekte, ancak örneklem boyutumuz sınırlı olduğundan istatistiksel gücümüzün sınırında kalmaktadır. İleride daha geniş kohortlarda, başlangıç yaşı ile nüks arasındaki ilişkinin daha net ortaya konması, hangi yaş grubunda ilacı keserken daha temkinli olunması gerektiğini belirlemek adına değerli olacaktır.

Çalışmamızda hastaların cinsiyeti ile ilaç kesimi sonrası nöbet tekrarı arasında belirgin bir ilişki saptanmadı. Erkek hastalarda nüks oranı %49, kızlarda %35 olarak gerçekleşmiş olsa da, bu fark istatistiksel olarak anlamlı değildi ($p=0.18$). Literatürde de cinsiyetin prognostik etkisi konusunda net bir konsensüs yoktur. Birçok çalışma, bizim bulgumuzla uyumlu şekilde, erkek ve kız çocuklar arasında ilaç kesimi sonrası nüks riskinde anlamlı bir fark olmadığını bildirmiştir (9). Örneğin, Choi ve Kim'in 2021'deki geniş serisinde erkeklerde bir yıllık nüks oranı %22.2, kızlarda %16.7 bulunmuş ve aradaki fark önemsiz kabul edilmiştir ($p=0.542$) (9). Benzer biçimde, Otero ve ark. (2023) çalışmasında da cinsiyetin nüks üzerinde etkili olmadığı görülmüştür (10). Bununla birlikte, bazı araştırmacılar tersine bulgular da rapor etmiştir. Özellikle erişkin veya karma yaş gruplarını içeren kimi serilerde kadın cinsiyetin ilaç kesimi sonrası nüks daha yatkın olduğu öne sürülmüştür (8). Zhao ve ark. (2023), son dönemdeki literatürü gözden geçirdiklerinde, bazı çalışmalarda kadın cinsiyetin erkeklerle kıyasla daha yüksek nüks oranlarıyla seyrettiğini belirttiğini ancak bu sonucun tutarlı olmadığını vurgulamışlardır (8). Bu çelişkili bulguların olası nedenleri arasında, epilepsi sendromlarının cinsiyete göre dağılım farkları sayılabilir. Örneğin, bazı çocukluk çağı epilepsi sendromları (Panayiotopoulos sendromu gibi) erkeklerde biraz daha sık görülürken, juvenil myoklonik epilepsi ergen kızlarda sıkça tanı alır; bu farklı sendromların prognozları da farklılık gösterebilir. Ayrıca hormonal faktörlerin (örn. adolesan kızlarda menarş ile ilişki) nöbet eşliğini etkileyebileceği düşünülse de, mevcut veriler ilaç kesimi sonrası nüks açısından cinsiyetin tek başına belirleyici olmadığını göstermektedir. Bizim çalışmamızda da cinsiyetin istatistiksel olarak anlamlı bir faktör olmaması, literatürdeki çoğu pediatrik çalışma ile uyumludur. Erkek hastalarımızda nüks oranı nispeten daha yüksek olsa da, bu farkın anlam kazanması için daha büyük bir örneklem gerekebileceği söylenebilir. Genel olarak, elde edilen bulgular cinsiyetin klinisyenin ilaç kesme kararını yönlendiren bir faktör olmaması gerektiğini düşündürmektedir. Önem derecesi çok daha yüksek olan faktörler (nöbet kontrol süresi, EEG ve MRG bulguları, politerapi gereksinimi gibi) yanında, cinsiyetin etkisi varsa bile ikincil düzeydedir ve farklı kohortlarda tutarsız sonuçlar vermektedir.

SONUÇ

Bu retrospektif çalışmada, çocukluk çağı epilepsisi tanısı almış ve anti-nöbet ilacı kesilen hastalarda nöbet tekrarı öngörebilecek klinik ve radyolojik faktörler detaylı biçimde analiz edilmiştir. Elde edilen bulgular, tanı anındaki EEG bulgularının, MRG'de yapısal lezyon varlığının ve politerapi gereksiniminin, ilaç kesimi sonrası nöbet tekrarı açısından anlamlı belirteçler olduğunu ortaya koymuştur. Özellikle ilk EEG'si anormal olan hastalarda nüks oranının belirgin biçimde yüksek bulunması, epilepsinin başlangıçtaki elektrofizyolojik şiddetinin uzun dönem prognozla ilişkili olabileceğini düşündürmektedir. Ayrıca politerapi gereksinimi, epilepsinin daha dirençli bir formunu temsil edebileceğinden, bu hastalarda ilaç kesme kararı daha temkinli verilmelidir. MRG'de saptanan yapısal beyin lezyonları da nüks riskini artıran önemli bir faktör olarak öne çıkmaktadır.

Sonuç olarak, bu çalışma; ilaç kesme sürecinde risk değerlendirmesinin çok boyutlu yapılması gerektiğini ve tanı anındaki EEG gibi erken dönem verilerin klinik kararlarda göz önünde bulundurulmasının önemli olabileceğini göstermektedir. Elde edilen veriler, epilepsi tedavisinin bireyselleştirilmesine katkı sağlayabilecek niteliktedir. Ancak, ilaç kesimi öncesi EEG değişiklikleri gibi dinamik parametrelerin de dahil edileceği ileriye dönük ve çok merkezli çalışmalara ihtiyaç duyulmaktadır.

Kaynaklar

1. Aaberg KM, Gunnes N, Bakken IJ, et al. Incidence and Prevalence of Childhood Epilepsy: A Nationwide Cohort Study. *Pediatrics*. 2017;139(5):e20163908.
2. Berg AT, Shinnar S. Risk of recurrence after first unprovoked seizure in children. *Neurology*. 1991;41(7):965-972.
3. Lamberink HJ, et al. Individualized prediction model of seizure recurrence after withdrawal of antiepileptic drugs. *Lancet Neurol*. 2017;16(7):523-531.
4. Camfield P, Camfield C. When is it safe to discontinue AED treatment in children with epilepsy? *Epilepsia*. 2008 Dec;49 Suppl 9:25-8.



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

5. Contento M, et al. Prediction of seizure recurrence risk following discontinuation of antiepileptic drugs. *Epilepsia*. 2021;62(9):2159–2170.
6. Lin LC, et al. Prediction of seizure recurrence using EEG analysis before withdrawal of antiepileptic drugs. *Pediatr Neonatol*. 2022;63(3):283–290.
7. Bonett LJ, et al. Seizure recurrence after antiepileptic drug withdrawal and the implications for driving: further results from the MRC Antiepileptic Drug Withdrawal Study and a systematic review. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2011 Dec;82(12):1328-33
8. Zhao Y, et al. Risk factors of recurrence after drug withdrawal in children with epilepsy. *Front Neurol*. 2023;14:1122827.
9. Choi JH, Kim SJ. Recurrence of epilepsy and related risk factors after AED discontinuation in children. *Ann Child Neurol*. 2021;29(1):17–23.
10. Odero N, et al. Risk factors for seizure recurrence after withdrawal of anti-seizure medications in children. *Epilepsy Behav Rep*. 2023;22:100596.
11. Wang Y, et al. Monotherapy vs polytherapy and seizure outcomes in drug withdrawal. *Front Neurol*. 2021;12:669703.
12. Yang, W., Zhang, X., Long, J., Wu, Q., & Han, Y.(2020). Prediction of the recurrence risk in patients with epilepsy after the withdrawal of antiepileptic drugs. *Epilepsy&Behavior*, 110, 107156.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-07 İnfantil Epileptik Spazm Sendromunda Oral Prednizolon ve ACTH Tedavilerinin Karşılaştırılması: Burden of Amplitudes and Epileptiform Discharges ve Early Childhood Epilepsy Severity Scale Skorlarının Kullanımı

İrem Şahan Şeref¹, Zeynep Öztürk¹, Tuğba Hırfanoğlu¹, Ebru Arhan¹, Ercan Demir¹, Esra Serdaroğlu¹, Cansu Özbaş²

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji

²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Halk Sağlığı

Amaç: Çalışmamızda, infantil epileptik spazm sendromu (IESS) tedavisinde adrenokortikotropik hormon (ACTH) ve oral prednizolonun etkinliğinin, Burden of Amplitudes and Epileptiform Discharges (BASED) skoru ve Early Childhood Epilepsy Severity Scale (E-Chess) kullanılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmaya, elektroensefalografi (EEG) bulgularında hipsaritmi veya hipsaritmi varyantları bulunan ve ACTH veya oral prednizolon tedavisi alan, 1 ay ile 6 ay arasındaki 40 pediatrik hasta dahil edilmiştir. Hastaların klinik özellikleri; spazm başlangıç yaşı, cinsiyet, perinatal anormalliklerin varlığı, altta yatan nedenler, nöbet türleri, antinöbet ilaç kullanımı ve sayısı gibi değişkenler dikkate alınarak retrospektif olarak analiz edilmiştir. EEG kayıtları, tedavi öncesinde ve tedavinin 28.gününde BASED skoru kullanılarak değerlendirilmiştir. Nöbet yanıtı, tedavinin 6. ayında E-Chess skoru kullanılarak değerlendirilmiş ve hastalar, iyi yanıt verenler (E-Chess≤9) ve yetersiz yanıt verenler (E-Chess>9) olarak sınıflandırılmıştır.

Bulgular: 23 hasta ACTH tedavisi, 17 hasta ise oral prednizolon tedavisi almıştır. Her iki tedavi grubunda (oral prednizolon + ACTH tedavisi alan) tedavi öncesi ve sonrası BASED skorlarında anlamlı bir azalma görülmüştür ($p<0.001$). ACTH ve oral prednizolon tedavi grupları arasında tedavi sonrası BASED skoru ($p=0.05$) ve E-Chess skorları ($p=0.3$) açısından istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır. ACTH tedavisi alan hastalarda BASED skoru anlamlı şekilde azalmıştır ($p<0.001$). Oral prednizolon tedavisi alan hastalarda da BASED skorunda belirgin bir azalma tespit edilmiştir ($p=0.007$). E-Chess skoruna göre nöbet yanıtı değerlendirildiğinde, cinsiyet ($p=0.907$), spazm başlangıç yaşı ($p=0.179$), MRG bulguları ($p=0.739$) ve etiyoloji ($p=0.503$) açısından yanıt veren ve yetersiz yanıt veren arasında anlamlı fark saptanmamıştır. Öte yandan, tedavi sonrası BASED skorları ($p=0.007$) ve BASED skorundaki azalma ($p=0.017$) yanıt veren grupta, yanıt vermeyen gruba kıyasla anlamlı olarak daha düşük bulunmuştur. E-chess skoru ile ilişkili faktörler univariate analiz ile incelendiğinde antinöbet ilaç sayısının klinik olarak anlamlı olduğu görülmüştür (0,027). ACTH veya Prednisolon tedavisi öncesinde daha fazla antinöbet ilaç kullanan hastalarda e-chess skorunun yüksek olma olasılığı, daha az sayıda kullananlara göre 2.02 kat daha fazla saptanmıştır.

Sonuç: Kantitatif EEG yanıtı ve nöbet sonuçlarına dayalı analizimiz, EEG bulgularını düzeltmekte oral prednizolonun, ACTH tedavisi kadar etkili olduğunu objektif olarak göstermektedir. Buna ek olarak, elektroensefalografik iyileşmenin, klinik nöbet yanıtı ile ilişkili olduğu da gösterilmiştir.

Anahtar Kelimeler: ACTH, İnfantil Epileptik Spazm Sendromu, Prednizolon

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-08 Aicardi-Goutières sendromu tanısıyla izlenen 16 hastanın tedavi deneyimleri

Cengiz Havalı¹, Gülcan Yavuz¹, Koza Çubukçu², Habibe Koç Uçar³, Ayşe Aysima Özçelik⁴, Hülya Köse⁵, Havva Hasret Demir⁶, Sara Şebnem Kılıç⁵

¹Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi Çocuk Nöroloji Bölümü

²Dr. Ayten Bozkaya Spastik Çocuklar Hastanesi ve Rehabilitasyon Merkezi Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Bölümü

³Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Bölümü

⁴Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Nöroloji Bölümü

⁵Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk İmmünoloji ve Romatoloji Bölümü

⁶Bursa Yüksek İhtisas Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Allerji ve İmmünoloji Bölümü

Giriş

Aicardi-Goutières sendromu (AGS) trombositopeni, anemi, karaciğer disfonksiyonu gibi hematolojik bozukluklar, chilblain lezyonlar, glokom, anormal diş yapısı, eklem deformitesi gibi patolojilerle diğer sistemlerin yanı sıra ağırlıklı olarak merkezi sinir sisteminde hasara neden olan bir interferonopatidir.1 Merkezi sinir sistemi tutulumu. lökoensefalopati, bazal ganglionlar, beyaz cevher kalsifikasyonları ve büyük damar hastalığının yanı sıra beyin omurilik sıvısı (BOS) lenfositozu ve artmış BOS alfa-interferon aktivitesi ile ortaya çıkar.2,3 İritabilite, beslenme zorlukları, mikrosefali, spastisite ve distoninin değişken bir kombinasyonu ve epileptik nöbetler AGS'nin en sık karşılaşılan bulgularıdır. AGS'ye neden olduğu belirlenen gen mutasyonları TREX1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, ADAR1 ve IFIH1'dir ve hastalar arasında, hem aileler içinde hem de genotipler arasında spesifik klinik farklılıklar ortaya çıkabilir. 1

Ters transkriptaz inhibitörleri, azatioprin, steroidler, intravenöz immünoglobulin (IVIG), dahil olmak üzere immün modüle edici tedaviler sınırlı sayıda AGS hastasında ampirik olarak denenmiştir ve nörolojik iyileşme değişken olmuştur.4 AGS ile ilişkili genler, nükleik asit (DNA; RNA) metabolizması ile ilişkili proteinleri kodlar. Bu gen mutasyonları, AGS patogeneğinde önemli olduğu öne sürülen tip I interferonun indüksiyonunu başlatır. Bu durum anti-interferon tedavisinin temelini oluşturur.5

Son zamanlarda, hastalığın varsayımsal patogeneğine dayalı yeni bir tedavi yöntemi AGS hastalarında denenmeye başlandı. TREX1 ile ilişkili cilt hastalığı ve IFIH1 ile belirlenen sistemik inflamasyon dahil olmak üzere sınırlı sayıda hastaya dayalı birkaç deneyim, JAK1/2 inhibitörü ruxolitinib ile tip I interferon reseptör kompleksinin temel bir bileşenini içeren Janus kinaz (JAK) inhibisyonunun kullanımıyla cesaret verici sonuçlar bildirmiş ve duyurmuştur. 6-8 Bu bağlamda, genetik olarak doğrulanmış Aicardi-Goutières sendromu olan ve bir başka oral JAK1 ve JAK2 inhibitörü olan baricitinib ile tedavi edilen 35 hastadan oluşan son veriler duyurulmuş ve ilacın faydasına ilişkin önemli verileri destekleyen bilgiler verilmiştir. 9

Amaç ve Yöntem

Çalışmamızda genetik olarak doğrulanmış Aicardi-Goutières sendromu olan on altı hastayı klinik ve genetik verilerle birlikte tanımlamayı ve on iki hastada oral JAK1 ve JAK2 inhibitörü baricitinib ve ruxolitinib-den oluşan tedavi denemesinin sonucunu sunmayı amaçladık.

Genetik olarak doğrulanmış Aicardi-Goutières sendromu tanısı almış hastaların nöbetleri ve farklı hareket bozuklukları için çeşitli immünomodülatör ve hedefli ilaçlarla tedavi edilen 16 hastayı içeren çok merkezli bir retrospektif çalışma yürüttük.

Hastaların ebeveynlerine, uyku bozuklukları, iritabilite, nöbetler, tekrarlayan ateş, gövde, kollar ve bacaklarda deri döküntüsü gibi çocukların Aicardi-Goutières sendromuyla ilişkili semptomları ve bulguları soruldu. Hastaların motor ve bilişsel gelişim aşamaları da not edildi. Baş kontrolü, oturma, yuvarlanma, destekli ve bağımsız yürüme, kavrama, gülümseme, heceleme, tek kelime ve kelime kombinasyonlarını kullanma gibi temel kilometre taşlarına ilişkin bilgileri çıkardık. Hastaların motor fonksiyonu ve gelişimsel profili, başlangıçta ve ruxolitinib'in başlangıcından itibaren 6 ve 12 ay sonra, Kaba Motor Fonksiyon Ölçümü (GMFM), Pediatrik Engellilik Değerlendirme Envanteri (PEDI) kullanılarak fizik tedavi ve rehabilitasyon alanında uzman bir hekim tarafından değerlendirildi. Spastisite şiddeti, tedavi öncesi ve sırasında modifiye edilmiş bir Ashworth ölçeği kullanılarak spastisite derecesi olarak sınıflandırıldı.

Sonuçlar

Demografik

Tablo 1: Demografik veriler ve klinik bulgular

Hastalar	Yaş	Semptomların başlangıcı (ay)	Nörolojik semptomlar	Cilt tutulumu/dikkat çekici laboratuvar bulguları	Beyin MRI/CT	Genetik Mutasyon
1 AFD	5 yaş 2 ay	3 ay	Motor ve bilişsel gelişim gecikmesi, niştagmus, spastisite	Yok	PV ve BG kalsifikasyon, PV dismiyelinizasyon	TREX1 c.341 G>A (p. Arg114His) Homozigot
2 HKY	6 yaş	4 ay	Motor ve bilişsel gelişim gecikmesi, nöbet, spastisite	Var	PV dismiyelinizasyon	RNASEH2B c.529G>A (p. Ala-177Thr) Homozigot
3 BU	9 yaş 6 ay	3 ay	Motor ve bilişsel gelişim gecikmesi, nöbet, spastisite	Yok	Bilateral parietal ve oksipitalde çok sayıda milimetrik boyutlarda kalsifikasyonlar	TREX1 c.341G>A (p.Arg114His) Homozigot



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

4 ND	17 yaş	7 ay	Motor ve bilişsel gelişim gecikmesi, spastisite/tekrarlayan ateş	Var/ANA: 1/10.000	PV dismiyelinizasyonu Frontotemporal atrofi, ventrikülomegali	SAMDH1 c.868 C>T (p.Arg290Cys) Homozigot
5 AA	6 yaş	3 ay	Motor ve bilişsel gelişim gecikmesi, spastisite, infantil spazm	Yok	Bilateral BG multiple milimetrik boyutlarda kalsifikasyonlar	RNASEH2B c.554 T>G (p.V185G) c.529G>A (p.A177T) Compound heterozigot
6 AE	10 yaş	4 ay	Motor ve bilişsel gelişim gecikmesi, nöbet, spastisite	Yok	Bilateral BG multiple milimetrik boyutlarda kalsifikasyonlar	RNASEH2B c.529G>A (p.Ala-177Thr) Homozigot
7 DE	2.5 yaş	8 ay	Motor ve bilişsel gelişim gecikmesi, spastisite, infantil spazm	Yok	Normal	RNASEH2B c.529G>A (p.Ala177Thr) Homozigot
8 ED	6 yaş 8 ay	6 ay	Motor ve bilişsel gelişim gecikmesi, spastisite,	Yok	PV dismiyelinizasyon	RNASEH2A c.899A>G p.*300Trp Homozigot
9 EYE	16 yaş 5 ay	1 ay	Motor ve bilişsel gelişim gecikmesi, nöbet, spastisite	Yok	Normal	RNASEH2B c.529G>A (p.Ala177Thr) Homozigot
10 ME	6 yaş 6 ay	8 ay	Motor ve bilişsel gelişimde gecikme ve gerileme, spastisite	Yok	Bilateral BG multiple milimetrik boyutlarda kalsifikasyonlar	RNASEH2B c.529G>A (p.Ala-177Thr) Homozigot
11 MK	8 yaş	6 ay	Motor ve bilişsel gelişimde gecikme ve gerileme, spastisite	Yok	Bilateral BG multiple milimetrik boyutlarda kalsifikasyonlar	IFIH1 c.2336G>A (p.Arg779His) Heterozigot
12 RT	15 yaş 8 ay	3 ay	Motor ve bilişsel gelişimde gecikme ve gerileme, spastisite	Yok	Normal	IFIH1 c.2019_2020delTA (p.Asp673Gluufs*9) Heterozigot
13 KAT	16 yaş	3 yaş	Motor ve bilişsel gelişim gerilemesi, spastisite	Yok	Bilateral BG multiple milimetrik boyutlarda kalsifikasyonlar	ADAR c.3019G>A (p.G1007R) Heterozigot
14 YET	2.5 yaş	18 ay	Motor ve bilişsel gelişimde gecikme ve gerileme, spastisite	Yok	Bilateral BG multiple milimetrik boyutlarda kalsifikasyonlar	ADAR c.3019G>A (p.G1007R) Heterozigot
15 ÇÇ	3 yaş	6 ay	Motor ve bilişsel gelişimde gecikme ve gerileme, nöbet, spastisite	Yok	PV dismiyelinizasyon Frontotemporal atrofi, ventrikülomegali	RNASEH2C: c.478C>T (p.Gln160Ter) Homozigot
16 EA	6 yaş	3 ay	Motor ve bilişsel gelişimde gecikme ve gerileme, nöbet, spastisite	Yok	PV hipomiyelinizasyon ve dismiyelinizasyon, Bilateral BG multiple milimetrik boyutlarda kalsifikasyonlar	RNASEH2C p.pro76leu (c.227 c>T) Homozigot

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

Tablo 2: Tedaviler ve gelişimsel ölçeklerin izlemi

Hastalar	Tanı yaşı/ Kayıt yaşı	JAK1/2 inhibitör/tedavi süresi	Diğer immüno-modülatör tedaviler/ tedavi süresi	Ebeveynler tarafından Belirtilerdeki iyileşmelerin değerlendirilmesi	GMFM			PEDI (fonksiyonel/sosyal)			Modified Ashworth Üst/alt ekstremité		
					0	6	12	0	6	12	0	6	12
					18	24	30	18	24	30	18	24	30
1 AFD	11 ay/13 ay	Ruxolitinib/15 ay	Hayır	Hafif motor iyileşme	4	4	4	N.A	N.A	N.A	5/5	4/4	4/4
2 HKY	2 yaş/2yaş	Ruxolitinib/24 ay	Metilprednizolon/6 ay	Hafif motor iyileşme/cilt lezyonlarının tamamen kaybolması	5	4	4	N.A	N.A	N.A	4/4	3/3	3/3
3 BU	6 yaş/7yaş	Baricitinib/6 ay	Hayır	Hayır	5	5	5	N.A	N.A	N.A	5/5	5/5	5/5
4 ND	15yaş/17yaş	Baricitinib/12 ay	Prednisolon, Hidrok-siklorokin	Cilt lezyon-larının ve ateş ataklarının tamamen ortadan kalkması	5	5	5	N.A	N.A	N.A	5/5	5/5	5/5
5 AA	20 ay/23 ay	Ruxolitinib/24 ay	Prednisolon/ 2 ay	Hafif motor iyileşme/ateş ataklarının kaybolması	4	4	4	13/8	13/8	13/9	1-3	1-3	1-2
					4	4	4	13/9	13/12	13/12	1-2	1-2	1-2
6 AE	10 yaş/11 yaş	Ruxolitinib/6 ay	Hayır	Hayır	5	5		N.A			4	4	
7 DE	16 yaş/19 yaş	Ruxolitinib/6 ay	Hayır	Hayır	3	3		N.A			2	2	
8 ED	3 yaş/3yaş	Hayır	Hayır	Hayır	5	5		N.A			4	4	
9 EYE	10 yaş/13 yaş	Ruxolitinib/6 ay	IVIG, azatioprin	Hafif motor iyileşme/ateş ataklarının kaybolması	5	5		N.A			4	4	
10 ME	2 yaş/2,5 yaş	Ruxolitinib/24 ay	Hayır	Hafif motor iyileşme	4	4	3	19	26	26	1-3	1-3	1-3
					3	3	3	28	28	28	1-3	1-3	1-3
11MK	2 yaş/3,5 yaş	Ruxolitinib/6 ay	Prednisolon / 3 ay	Distonide hafif iyileşme	5	5	5	18	18	18	1-3	1-3	1-3
12 RT	10 yaş/10 yaş	Hayır	Prednisolon / 6 ay	Distonide hafif iyileşme	5	5	5	N.A	N.A	N.A	2-4	2-3	2-3
13 KAT	11 yaş	Hayır	Hayır	Hayır	5	5	5	N.A	N.A	N.A	3-4	3-4	3-4
14YET	18 yaş	Hayır	Hayır	Hayır	5	5	5	N.A	N.A	N.A	3-4	3-4	3-4
15 ÇÇ	6 ay/2 yaş	Ruxolitinib/6 ay	Hayır	Distonide hafif iyileşme	5	5		N.A	N.A		2-3	2-3	
16 EA	6yaş/6 yaş	Hayır	Hayır	Hayır	5			N.A			2-3		

Genetik olarak doğrulanmış Aicardi-Goutières sendromu tanısı ile izlenen 16 hastanın tedavi yanıtlarının değerlendirildiği çok merkezli çalışmamızda hastaların yaş ortalaması 8 yaş 6 ay (2 yaş 6 ay - 17 yaş), hastalığa ilişkin semptomların başlangıç zamanı ortalama 7.4 ay (1 ay - 18 ay) idi. Tüm hastaların nörolojik muayenesinde motor ve bilişsel gelişim geriliği ve spastisite mevcuttu, TREX1 mutasyonu saptanan bir hastada göz muayene bulgularında nistagmus gözlemlendi. RNASEH2B mutasyonu olan 2 hastada infantil spazm şeklinde olmak üzere 8 hastada nöbet gözlemlendi. 3 hastanın kraniyal mr bulguları normal olmakla birlikte sıklıkla gözlenen kraniyal mr bulgusu bilateral bazal ganglionlarda multiple milimetrik kalsifikasyonlar, periventriküler hipomiyelinizasyon ve dismiyelinizasyon idi. İki hastada frontotemporal atrofi ve ventriküloomegali bulguları görüldü. SAMDH1 mutasyonu saptanan bir hastada ek olarak laboratuvar tetkiklerinde 1/10.000 ANA pozitifliği mevcuttu ve tekrarlayan ateş kliniği belirgindi.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

On bir hastaya oral JAK1 ve JAK2 inhibitörü ruxolitinib (dokuz hasta) ve baricitinib (iki hasta) verildi. Altı hastaya 6 ay, bir hastaya 15 ay ve iki hastaya 2 yıl süre ile ruxolitinib tedavisi verilirken, baricitinib tedavisi bir hastaya 6 ay ve bir hastaya 12 ay devam edildi. Bazı hastalara kortikosteroidler (beş hasta), intravenöz immünoglobulin (IVIG) ve azatioprin (bir hasta) gibi diğer immünomodülatör tedaviler de verildi.

Ebeveynlerin değerlendirmelerine göre hastaların distonilerinde ve motor becerilerde hafif düzelme olduğu, 4 hastanın cilt bulgularında ve tekrarlayan ateş semptomunda tama yakın gerileme olduğu kaydedildi. Hastaların motor fonksiyonu ve gelişimsel profili alanında aileden alınan geri bildirim ve yapılan objektif testlerde elde edilen verilerde 5 yaş üstü olan hastalarda anlamlı pozitif bir yanıt gözlenmedi. Beş yaş üstü hastaların ikisinde nörolojik olmayan cilt ve eklem bulguları ve tekrarlayan ateşlerde olumlu yanıt elde edildi. Beş yaş altı olan hastalarda ise ilaç alan grupta hafif ılımlı olumlu gelişmeler gözlemlendi.

Tartışma ve sonuç

Literatürde genetik olarak doğrulanmış Aicardi-Goutières sendromu olan 35 hastaya oral JAK1 ve JAK2 inhibitörü olan baricitinib tedavisi verilen tek merkezli bir çalışmanın sonuçları değerlendirildiğinde hastaların semptomlarının başlangıç yaşı ortalama 6 ay, baricitinib tedavisinin başlama yaşı ortalama 2,9 yıl (aralık: 0,2–21,8 yıl) olarak belirtilmişti. Hastalar çalışmada en az 12 ay (aralık: 11,8–43,8 ay) boyunca yer almış ve baricitinib dozu (günlük vücut ağırlığına göre 0,1–0,6 mg/kg, 2-4 doza bölünerek) hastaların yaşına, böbrek fonksiyonuna ve semptomlarına göre belirlenmiş idi.

JAK inhibitörlerinin bilinen yan etkileri arasında enfeksiyon, anemi, lenfopeni ve tromboz yer almakta olup bu çalışma sırasında iki hastadan birinin çoklu organ yetmezliği ve fırsatçı enfeksiyon nedeniyle, diğerinin pulmoner hipertansiyon ve trombotik mikroanjiyopati nedeniyle hayatını kaybettiği veriler arasında kaydedilmiştir. Çalışmamızda tedaviye sekonder gelişen ciddi bir yan etki gözlenmemiştir.

Hastaların ailelerine, çocuklardaki AGS'ye ilişkin belirtiler (nörolojik bozukluk, ağlama, uyku bozukluğu, huzursuzluk, nöbet, ateş, kol ve bacaklarda cilt lezyonları) sorulup skorlama sistemi oluşturularak kaydedilmiş ve tedavi sonrası skorların düştüğü görülmüştür. Bir aylık tedaviden sonra genel semptom skorunun anlamlı şekilde azaldığı ve bu azalmanın kalıcı olduğu belirtilmiştir.

Tedavi öncesi hastaların büyük çoğunluğunun nörolojik açıdan sabit ya da gerileme gösterdiği, tedavi sırasında 20 hasta yeni gelişimsel basamaklara ulaştığı, 12 hastanın iki ila yedi yeni beceri kazandığı, daha yüksek doz baricitinib kullanan çocuklarda daha fazla gelişimsel ilerleme gösterildiği çalışma sonuçları arasındadır. Baricitinib tedavisiyle ilişkili başlıca riskler trombositoz, lökopeni ve enfeksiyon olduğu vurgulanarak özellikle sistemik glukokortikoid veya immünsüpresif tedavi alan hastaların yakın takip edilmesi gerekliliği ifade edilip, ciddi ve uzun süredir hastalığı olan bireylerde bile nörolojik işlevlerde iyileşme olduğunu gösterdikleri şeklinde çalışma sonuçları yayınlamıştır.

Bizim çalışmamızda ebeveynlerin değerlendirmelerine göre hastaların distonilerinde ve motor becerilerde hafif düzelme olduğu, 4 hastanın cilt bulgularında ve tekrarlayan ateş semptomunda tama yakın gerileme olduğu kaydedildi. Hastaların motor fonksiyonu ve gelişimsel profili alanında aileden alınan geri bildirim ve yapılan objektif testlerde elde edilen verilerde 5 yaş üstü olan hastalarda anlamlı pozitif bir yanıt gözlenmedi. Beş yaş üstü hastaların ikisinde nörolojik olmayan cilt ve eklem bulguları ve tekrarlayan ateşlerde olumlu yanıt elde edildi. Beş yaş altı olan hastalarda ise ilaç alan grupta hafif ılımlı olumlu gelişmeler gözlemlendi.

Biz de çalışmamızın sonucunda hastalığın patogenezi doğrultusunda son yıllarda kullanılmaya başlanmış olan Janus kinaz inhibitörü tedavilerinin daha erken yaşlarda kullanımıyla hastaların klinik seyrinde olumlu sonuçlar alınabileceğine değinerek daha geniş vaka serileri ile yeni klinik çalışmalara gereklilik olduğunu vurguluyoruz.

1. Crow YJ, Shetty J, Livingston JH. Treatments in Aicardi-Goutières syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2020;62(1):42-47.
2. Goutières F, Aicardi J, Barth PG, Lebon P. Aicardi-Goutières syndrome: an update and results of interferon-alpha studies. *Ann Neurol*. 1998;44(6):900-907.
3. Ramesh V, Bernardi B, Stafa A, et al. Intracerebral large artery disease in Aicardi-Goutières syndrome implicates SAMHD1 in vascular homeostasis. *Dev Med Child Neurol*. 2010;52(8):725-732.
4. Crow YJ, Vanderver A, Orcesi S, Kuijpers TW, Rice GI. Therapies in Aicardi-Goutières syndrome. *Clin Exp Immunol*. 2014;175(1):1-8.
5. Rodero MP, Crow YJ. Type I interferon-mediated monogenic autoinflammation: The type I interferonopathies, a conceptual overview. *J Exp Med*. 2016;213(12):2527-2538.
6. Briand C, Frémond ML, Bessis D, et al. Efficacy of JAK1/2 inhibition in the treatment of chilblain lupus due to TREX1 deficiency. *Ann Rheum Dis*. 2019;78(3):431-433.
7. Kothur K, Bhandodkar S, Chu S, et al. An open-label trial of JAK 1/2 blockade in progressive IFIH1-associated neuroinflammation. *Neurology*. 2018;90(6):289-291.
8. McLellan KE, Martin N, Davidson JE, et al. JAK 1/2 Blockade in MDA5 Gain-of-Function. *J Clin Immunol*. 2018;38(8):844-846.
9. Vanderver A, Adang L, Gavazzi F, et al. Janus Kinase Inhibition in the Aicardi-Goutières Syndrome. *N Engl J Med*. 2020;383(10):986-989.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-09 Serebral Palsi Hastalarında Osteopontin Gen Polimorfizminin Değerlendirilmesi

Kürşat Bora Çarman¹, Bilge Akman², Arife Derda Yücel Şen¹, Özlem Uğur¹, Coşkun Yazar¹, Çağrı Doğan³

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji BD

²SBÜ, Dr Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi BD

³Ordu Üniversitesi EAH, Tıbbi Genetik BD

ÖZET:

Giriş/Amaç:

Pediyatrik serebral palsi (SP); kalıcı, ilerleyici olmayan, hareket, postür ve dengeyi etkileyen heterojen bir hastalıktır. Serebral palsi etiolojisinde çevresel, genetik veya çok faktörlü nedenlerin rol oynadığı gösterilmiştir. Bu çalışmada, Osteopontinin (OPN) nöroinflamatuvar sitokin görevinden yola çıkarak, OPN geni tek nükleotid polimorfizmleri (SNP'ler) ile CP arasındaki genetik ilişki araştırıldı.

Yöntem:

Çalışmaya Osmangazi Üniversitesi Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği'nde SP tanısıyla izlenen 104 çocuk hasta, kontrol grubuna sağlıklı 102 çocuk dahil edilmiş ve prospektif olarak 'OPN gen tek nükleotid polimorfizmleri (SNPs): rs2853744, rs2853749, rs11728697, rs4754 ve rs1126616' çalışılmıştır.

Bulgular:

Osteopontin (OPN) genindeki 5 farklı SNP için SP'li çocuklar ve sağlıklı kontroller arasında allel ve genotip frekansları karşılaştırıldı ve incelenen SNP'lerin hiçbirinde gruplar arasında anlamlı fark saptanmadı ($p > 0.05$). Ayrıca periventriküler lökomalazi (PVL)+SP ve hipoksik iskemik ensefalopati (HİE)+SP grupları arasında da SNP dağılımlarında anlamlı bir fark gözlenmedi ($p > 0.05$). Yapılan Linkage Disequilibrium (LD) analizi sonuçları, belirli SNP çiftleri arasında güçlü genetik bağlantılar olduğunu gösterdi. Özellikle rs1126616 ve rs4754 ile rs11728697 ve rs2853744 SNP çiftleri arasında çok güçlü LD bulundu. Ancak gruplar ayrı analiz edildiğinde, bu güçlü LD ilişkilerinin özellikle kontrol grubunda daha belirgin olduğu saptandı. Osteopontin (OPN) geni üzerinde beş farklı SNP için haplotip analizi yapıldı. En sık görülen haplotip G-G-G-C-C (frekansı=%41), en düşük frekanslı haplotip olarak ise G-A-A-T-C ($f = \% 0.02$) saptandı. Fakat CP hastaları ile sağlıklı kontroller arasında haplotiplerin dağılımında anlamlı bir fark bulunamadı ($p > 0.05$).

Sonuç ve Tartışma:

Çalışmamızda, incelenen SNP'lerin, SP gelişimine doğrudan etkili olduğunu gösteren anlamlı bir ilişki tespit edilemedi. Ancak belirli SNP'ler arasında güçlü LD ilişkilerinin mevcut olduğu görüldü. OPN genetik varyasyonlarının SP ile ilişkisini daha iyi anlaşılması için geniş merkezi merkezli çalışmaların yapılmasına ihtiyaç vardır.

Anahtar kelimeler: Serebral palsi, Osteopontin, tek gen polimorfizmi (SNP).

GİRİŞ

Pediyatrik serebral palsi (SP); kalıcı, ilerleyici olmayan, hareket, postür ve dengeyi etkileyen heterojen bir hastalıktır. Çocuklarda motor geriliğin en yaygın nedeni olup, prevalansı 1.000 canlı doğumda 1,5-3,4 arasındadır. Patogenezi hala net anlaşılamamıştır, fakat çalışmalar intrauterin dönemde başlayıp aylarca devam edebilen inflamasyonun SP gelişiminde rol oynadığını göstermektedir. Genetik testlerin daha geniş uygulanmasıyla birlikte yapılan son çalışmalar, SP olgularda, çoğunluğunu tek nükleotid varyantların oluşturduğu, %28-31 arası genetik tanı oranı belirlemiştir (1,2).

Bu çalışmada, osteopontin (OPN)'in nöroinflamatuvar sitokin görevinden yola çıkarak, Türk çocuk popülasyonunda 5 farklı gen tek nükleotid polimorfizmleri (SNPs) ile SP arasındaki ilişki incelendi.

GEREÇ ve YÖNTEMLER

Çalışmamıza, Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği'nde SP tanısıyla izlenen 104 çocuk hasta, kontrol grubuna ise sağlıklı 102 çocuk dahil edildi. Olguların demografik verileri, klinik özellikleri ve radyolojik bulguları değerlendirildi. Hepsinden prospektif olarak 'OPN gen tek nükleotid polimorfizmleri (SNPs): rs2853744, rs2853749, rs11728697, rs4754 ve rs1126616' çalışıldı.

BULGULAR

Çalışmaya toplam 104 SP tanılı olgu ve 102 sağlıklı kontrol bireyi dâhil edilmiştir. SP grubunun %47,1'i erkek (n=49), %52,9'u kız (n=55); kontrol grubunun ise %52,9'u erkek (n=54), %47,1'i kızdır. SP olgularının alt tiplerine bakıldığında, en sık görülen formun %47,1 (n=49) ile spastik kuadripleji olduğu belirlenmiştir. Bunu %31,7 (n=33) ile spastik hemipleji ve %19,2 (n=20) ile spastik dipleji izlemektedir. Diskinetik tip ise %1,9 (n=2) oranında saptanmıştır. SP olgularının etiyojenik incelemesinde, %85,5'inde (n=89) periventriküler lökomalazi (PVL), %15,3'ünde (n=16) hipoksik iskemik ensefalopati (HİE) öyküsü saptanmıştır (Tablo 1).

Tablo-1: Demografik veriler

	Total (%)	K/E (n)
CP olguları	104 (100)	49/55
Kontrol grubu	102 (100)	54/48

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

CP tipi		
Spastik		
dipleji	20 (19,2)	8/12
quadripleji	49 (47,1)	28/21
hemipleji	33 (31,7)	11/22
Diskinetik	2 (1,9)	2/0
Pvl	89 (85,5)	37/52
Hie	16 (15,3)	8/8

Osteopontin genindeki 5 farklı SNP için SP' li çocuklar ve sağlıklı kontroller arasında allel ve genotip frekansları karşılaştırıldı ve incelenen SNP' lerin hiçbirinde gruplar arasında anlamlı fark saptanmadı ($p > 0.05$) (Tablo-2).

Ayrıca PVL+SP ve HIE+SP grupları arasında ve ve doğum haftasına göre, term ve preterm olgular arasında genotip ve allel frekansları açısından fark gözlenmedi ($p > 0.05$). Serebral palsi olgularının %54,8'ine (n:57) epilepsi eşlik ediyordu. Epilepsisi olan çocuklarla olmayanlar arasında yapılan karşılaştırmalarda, genotip düzeyinde hiçbir SNP için anlamlı fark bulunmamıştır ($p > 0.05$). Allel düzeyinde yapılan analizlerde rs11728697 ($p = 0.0659$) için istatistiksel anlamlılık sınırına yakın sonuçlar elde edilmiştir; bu durum bu varyantların serebral palside epilepsi ile ilişkili olabileceğini düşündürmekle birlikte, istatistiksel anlamlılık eşiğini geçememiştir.

Tablo-2: OPN tek gen nükleotid polimorfizminin total allel ve genotip frekansı

Grup	Allel frekansı		p	OR (95% CI)	Genotip frekansı			p
rs1126616	A	G	0.71	0.78(0.34 - 1.80)	AA	GA	GG	0.997
CP	28 (0.135)	180 (0.865)			10 (0.096)	8 (0.077)	86 (0.827)	
Kontrol	22 (0.108)	182 (0.892)			7 (0.069)	8 (0.078)	87 (0.853)	
rs11728697	A	G	0.72	0.82(0.39 - 1.71)	AA	GA	GG	0.96
CP	38 (0.183)	170 (0.817)			9 (0.087)	20 (0.192)	75 (0.721)	
Kontrol	30 (0.147)	174 (0.853)			1(0.01)	28 (0.274)	73 (0.716)	
rs4754	A	G	0.07	0.49(0.24 - 1.00)	AA	GA	GG	0.968
CP	50 (0.240)	158 (0.760)			1 (0.01)	48 (0.461)	55 (0.529)	
Kontrol	31 (0.152)	173 (0.848)			0	31 (0.304)	71 (0.696)	
rs2853749	C	T	0.76	1.00(0.00 - 255.48)	CC	CT	TT	0.997
CP	150 (0.721)	58 (0.279)			56 (0.538)	38 (0.366)	10 (0.096)	
Kontrol	140 (0.686)	64 (0.314)			50 (0.49)	40 (0.392)	12 (0.118)	
rs2853744	A	C			AA	CA	CC	0.985
CP	24 (0.115)	184 (0.885)	0.31	7.00(0.05 - 952.78)	0	24 (0.231)	80 (0.769)	
Kontrol	29 (0.142)	175 (0.859)			3 (0.029)	23 (0.226)	76 (0.745)	

OPN genindeki 5 farklı SNP arasında yapılan Linkage Disequilibrium (LD) analizi sonuçları, belirli SNP çiftleri arasında güçlü genetik bağlantılar olduğunu gösterdi. Özellikle rs1126616 ve rs4754 ($D' = 0.9979$, $p = 0.00019$) ile 11728697 ve rs2853744 ($D' = 0.9974$, $p = 0.0005$) SNP çiftleri arasında çok güçlü LD bulundu. Ayrıca rs2853749 ve rs2853744 ($D' = 0.8701$, $p < 2.22 \times 10^{-16}$) ile rs11728697 ve rs2853749 ($D' = 0.8980$, $p = 1.47 \times 10^{-7}$) arasında da güçlü düzeyde bağlantı saptandı (Tablo-3). Ancak gruplar ayrı analiz edildiğinde, bu güçlü LD ilişkilerinin özellikle kontrol grubunda daha belirgin olduğu saptandı.

Tablo-3: Güçlü Linkage Disequilibrium (LD) gösteren SPN çiftlerinin analizi

SNP1	SNP2	D'	X ²	p
rs1126616	rs4754	0,998	13,87	0,000196
rs11728697	rs2853744	0,997	11,96	0,000543
rs11728697	rs2853749	0,898	27,63	1,47x10 ⁻⁷
rs2853749	rs28537544	0,870	109,48	2,22x10 ⁻¹⁶

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

Osteopontin (OPN) geni üzerinde beş farklı SNP için haplotip analizi yapıldı. En sık görülen haplotip G-G-G-C-C (frekansı=%41), en düşük frekanslı haplotip olarak ise G-A-A-T-C (f =% 0.02) saptandı. Fakat CP hastaları ile sağlıklı kontroller arasında haplotiplerin dağılımında anlamlı bir fark bulunmadı (p>0.05) (Tablo-4).

Tablo-4: En sık görülen haplotiplerin analizi

	rs1126616	rs11728697	rs4754	rs2853749	rs2853744	frekansı
1	G	G	G	C	C	0.41519
2	G	G	G	T	C	0.09119
3	G	G	G	T	A	0.0871
4	G	A	G	C	C	0.07833
5	G	G	A	T	C	0.07895
6	A	G	G	C	C	0.0605

TARTIŞMA

Bu çalışmada, OPN genindeki beş farklı SNP'nin (rs1126616, rs11728697, rs4754, rs2853749 ve rs2853744) SP'li çocuklar ile sağlıklı kontroller arasındaki alel ve genotip frekansları karşılaştırılmış; Ne toplam SP grubunda ne de alt grup analizlerinde (SP'li çocuklarda epilepsi varlığı, periventriküler lökomalazi veya hipoksik-iskemik ensefalopati öyküsü, term/preterm doğum alt grupları) bu polimorfizmler açısından istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulunmamıştır. Sadece rs11728697 varyantının epilepsili SP alt grubunda olası bir ilişki sergilediği dikkatimizi çekmiştir (p = 0.0659, alel-frekans farkı istatistiksel anlamlılık sınırında kalmıştır).

Çeşitli nörolojik hastalıklarda, OPN gen polimorfizmlerinin hastalık riskine etkisini araştıran çalışmalar literatürde mevcuttur. Serebral palsy üzerindeki etkisini inceleyen tek çalışma Shang ve ark.'nın, Çinli bir popülasyonda 715 CP olgusu ve 658 kontrol üzerinde yaptığı klinik çalışmadır. Bu çalışmada, rs1126616 polimorfizminin SP ile ilişkisi anlamlı bulunmuştur. SNP'ler arası LD analizinde, tek başına rs1126616'nın etkisi dışında ek bir haplotip katkısı saptanmamıştır; vakalar ve kontroller arasında LD paternlerinde belirgin bir farklılık rapor edilmemiştir (3). Bizim çalışmamızda ise, LD analizleri sonucunda, belirli SNP çiftleri arasında güçlü genetik bağlantılar saptanmıştır. Tüm örneklem grubunda yapılan analizde, rs1126612–rs4754 ve rs11728697–rs2853744 SNP çiftleri arasında çok güçlü düzeyde LD gözlenmiştir. Ancak gruplar ayrı analiz edildiğinde, bu güçlü LD ilişkilerinin özellikle kontrol grubunda daha belirgin olduğu görülmüştür. rs1126612 ve rs4754 SNP'leri arasındaki LD, hasta grubunda istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır. Bu durum, bazı LD ilişkilerinin hasta bireylerde zayıflamış olabileceğini veya genetik bağlantının sağlıklı bireylerde daha iyi korunduğunu düşündürmektedir. Bulgular, hastalık patogenezinde yalnızca tekil SNP'lerin değil, aynı zamanda bu SNP'ler arasındaki genetik bağlantıların da rol oynayabileceğini ortaya koymaktadır. Ayrıca LD desenlerinin grup bazlı farklılık göstermesi, OPN gen bölgesindeki kalıtsal varyasyonların hastalık duyarlılığı üzerindeki etkisini daha iyi anlamak için önemli bir ipucu sunmaktadır.

MS hastalarında yapılan bir diğer araştırma (4) ise dört farklı OPN polimorfizminin oluşturduğu haplotipleri incelemiş; sonuçta belirli haplotiplerinin serum OPN düzeylerini etkilediğini ve böylece MS gelişimi ve progresyonunda rol oynayabileceğini öne sürmüşlerdir. Jing ve ark.'nın (5) Çinli iskemik inme hastalarında yaptığı bir çalışmada ise, OPN gen promotöründeki –443 bölgesinde CC genotipine sahip bireylerin yaklaşık iki kat yüksek inme riskine sahip oldukları bildirilmiştir. Bizim çalışmamızda ise, Shang ve ark. (3)'ninkine benzer şekilde haplotip kombinasyonları SP riski açısından anlamlı bir katkı göstermemiştir.

Epilepsi açısından literatürde OPN gen varyantlarına dair kısıtlı veri mevcuttur; sınırlı sayıda çalışmada temporal lob epilepsili hastalarda, hipokampal sklerozu olanlarda olmayanlara kıyasla OPN düzeyinin yüksek olduğunu ve fare modellerinde status epileptikus sonrası OPN'nin arttığını ve uzun süre yüksek kaldığını göstermiştir (6,7). Bizim çalışmamızda ise epilepsili SP alt grubunda rs11728697 varyantı için; anlamlılık sınırına yakın bir p değeri (p = 0.0659) saptanmıştır; Bu zayıf sinyal, tek başına kesin bir sonuç olmamakla birlikte, OPN'nin nöroenflamatuvar süreçlerdeki rolü göz önüne alındığında epilepsi komorbiditesinin gelişiminde küçük bir etkisi olabileceğini akla getirmektedir. Bununla birlikte, bu bulgu istatistiksel anlamlılık düzeyine ulaşmadığından, daha büyük örneklemli çalışmalarla desteklenmesi gerekmektedir.

SONUÇ

Bu çalışma, OPN gen polimorfizmlerinin çocukluk çağı SP'sinde, MS veya inme gibi hastalıklarda bildirilen etkiler kadar belirgin bir rol oynamadığını, ancak epilepsi gibi eşlik eden nörolojik durumlarla potansiyel ilişkilerinin araştırılmaya değer olduğunu göstermektedir. Bulguların doğrulanması için daha geniş kohortlarda yapılan, gen-çevre etkileşimini de dikkate alan ileri çalışmalara ihtiyaç vardır.

Kaynaklar:

- 1-Olaf Dammann. Persistent neuro-inflammation in cerebral palsy: a therapeutic window of opportunity? Acta Pædiatrica 2007, pp. 6–7.
- 2-Srivastava S, Lewis SA, Cohen JS, Zhang B, Aravamuthan BR, Chopra M, et al. Molecular diagnostic yield of exome sequencing and chromosomal microarray in cerebral palsy: a systematic review and meta-analysis. JAMA Neurol 2022;79: 1287.
- 3-Shang Q, et al. Association Between Osteopontin Gene Polymorphisms and Cerebral Palsy in a Chinese Population. Neuromolecular Med. 2016;18(2):232-238
- 4-Chiocchetti A, et al. Cerebral palsy and related neuromotor disorders: Overview of genetic and genomic studies. J Neuroimmunol. 2005;163(1-2):172-178
- 5-Jing M, et al. OPN Gene Polymorphism and the Serum OPN Levels Confer the Susceptibility and Prognosis of Ischemic Stroke in Chinese Patients. Cell Physiol Biochem. 2013;32(6):1798-1807
- 6-Xiang-Qian Che et al. Altered immune pathways in patients of temporal lobe epilepsy with and without hippocampal sclerosis. Scientific Reports, 2024.
- 7-Borges K. Et al. Characterization of osteopontin expression and function after status epilepticus. Epilepsia, 2008.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-10 Epileptik Ensefalopati Hedeflenmiş Gen Paneli ile Tanı Almış Hastaların Demografik, Klinik, Elektroensefalografik ve Nörogörüntüleme Bulgularının Değerlendirilmesi

Özlem Ateş Yaman¹, Mehmet Semiz¹, Taha Reşid Özdemir³, Berk Özyılmaz³, Nihal Olgaç Dünder², Pınar Gençpınar²

¹İzmir Şehir Hastanesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

²İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

³İzmir Şehir Hastanesi Tıbbi Genetik Bilim Dalı

Amaç: Hedeflenmiş gen panelleri günümüzde gelişimsel epileptik ensefalopati etyolojik araştırmasında önemli bir tanı aracı haline gelmiştir. Bu çalışmada hedeflenmiş gen panelleri ile genetik tanı almış hastaların demografik, klinik, elektroensefalografik ve nörogörüntüleme bulgularını ortaya koyarak literatüre katkı sağlamayı amaçladık.

Yöntem: Çocuk Nöroloji Kliniklerine 01.01.2017-15.08.2022 tarihleri arasında epilepsi tanısı ile izlenen ve hedeflenmiş gen paneli ile genetik etiyoloji saptanmış olan hastalar çalışma kapsamına alındı.

Bulgular: Çalışmamızdaki hastaların 44'ü (%55,7) erkek, 35'i (%44,3) kızdı. Yaşları 10-231 ay aralığındaydı ve medyan yaş 107 aydı. Tanı yaşları 7-213 ay aralığında olup medyan yaşı 83 aydı. Nöbet başlama zamanı 1-208 ay aralığında ve medyan nöbet başlama zamanı 39 aydı. Nöbet geçiren 79 hastanın 64'ü (%81) jeneralize 15'i fokal (%19) nöbet semiyolojisindeydi. Baskın nöbet semiyolojisi motor olan 68 (%86,1), non-motor olan 11 (%13,9) hasta bulunmaktaydı. Motor semiyolojiye sahip 68 hastanın 39'u (%56,5) tonik klonik, 17'si (%24,6) tonik, 5'i (%7,2) miyoklonik ve 5'i (%7,2) atonikti. Non-motor semiyolojiye sahip hastaların 9'u (%90) absans, 1'i (%10) otonomikti. Hastaların 14'ünde (%17,7) birden fazla nöbet tipi görülmekteydi. Dokuz (%11,4) hastada status epileptikus mevcuttu. Hastaların hepsinde eş zamanlı EEG bulunmaktaydı. EEG normal olan hasta sayısı 24 (%30,4), anormal olan hasta sayısı 55'ti (%69,6). Genetik sonucu SCN1A olan 21 (%26,6), CACNA1A olan 17 (%21,5), SCN9A olan 11 (%1,9), KCNT1 olan 6 (%7,6), SCN8A olan 5 (%6,3), KCNQ2 olan 5 (%6,3), SCN2A olan 4 (%5,1), KCNMA1 olan 4 (%5,1), HCN1 olan 4 (%5,1), KCNA2 olan 1 (%1,3) ve KCNB1 olan 1 (%1,3) hasta bulunmaktaydı. Baskın gen homozigot olan hasta sayısı 1 (%1,3) ve heterozigot olan hasta sayısı 78'di (%98,7). Kalıtım dağılımı 65 (%82,3) hasta OD, 13 (%16,5) hasta OD/OR, 1 hasta (%5,1) XLR'ydı. Varyant patojenite dağılımları VUS 48 (%60,8), olası patojen 11 (%13,9), patojen 16 (%20,3) ve olası benin 4 (%5,1) dü. Aile segragasyonu 20 (%25,3) hastada bulunmaktaydı. Tedavi şekli 37 (%46,8) hastada monoterapi, 19 (%24,1) hastada duoterapi ve 16 (%20,3) hastada politerapidir. Tedavide en çok kullanılan ilaç Levetirasetamdır. Genetik test sonucuna göre 4 hastaya Stiripentol, 2 hastaya Asetazolamid, 1 hastaya Rufinamid ilaçları eklenmiştir. Motor mental retardasyon 22 (%27,8) hastada, eşlik eden komorbidite 14 (%11,7) hastada mevcuttur.

Sonuç: Hedeflenmiş gen panelleri özellikle gelişimsel epileptik ensefalopati kliniği ile başvuran hastaların etyolojik tanısında oldukça faydalıdır. Bireyselleştirilmiş tıp uygulamaları gereği gelişimsel geriliği olan epilepsi hastalarının tümü genetik etiyoloji açısından ileri tetkik edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: hedeflenmiş gen paneli, epilepsi



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-11 Çocuklarda Non-Spesifik Beyaz Cevher Lezyonları: Sessiz İzler mi, Nörolojik Belirleyiciler mi?

Ahmet Taşkın¹, Mehmet Palaz¹, Esra Özpinar¹, Betül Kılıç¹, Yasemin Topçu¹, Kürşad Aydın¹

¹Medipol Üniversitesi Çocuk Nöroloji Kliniği

Giriş: Beyaz cevher lezyonları (NSGL), pediatrik hastalarda manyetik rezonans görüntülemeye (MRG) sıklıkla rastlanan bulgular olup, epilepsi ve baş ağrısı gibi nörolojik semptomlarla ilişkili olabileceği düşünülmektedir. Ancak, bu lezyonların klinik önemi ve nörolojik hastalıklardaki rolü hala tartışmalıdır. Bu çalışmanın amacı, pediatrik hastalarda NSGL'nin nöbet varlığı, EEG bozuklukları ve baş ağrısı ile ilişkisini incelemektir.

Materyal ve Metot: Temmuz 2017-Ocak 2025 tarihleri arasında Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi Medipol Mega Hastanesi Çocuk Nöroloji Polikliniğine başvuran baş ağrısı veya NSGL'a sahip 3896 hasta verisi tarandı. Kriterlerimize uyan 527 hastanın verileri retrospektif olarak incelendi. Hastalar, baş ağrısı olanlar ve olmayan kontrol grubu olarak ikiye ayrıldı. Baş ağrısı olan grup migren, gerilim tipi ve sınıflandırılmayan baş ağrısı olarak alt gruplara ayrıldı. Hastaların demografik bilgileri, nörolojik muayene bulguları, EEG verileri ve NSGL lokalizasyonları kaydedildi. Verilerin istatistiksel analizinde Ki-kare testi kullanıldı ve $p < 0.05$ anlamlı kabul edildi.

Bulgular: NSGL sayısı ile baş ağrısı arasında anlamlı bir ilişki bulunmadı ($p=0,127$). Migren ve gerilim tipi baş ağrılarında NSGL dağılımının farklılık göstermediği saptandı ($p=0,976$ ve $p=0,333$). NSGL sayısı artışı ile nöbet geçirme olasılığındaki artış istatistiksel olarak anlamlı bulundu ($p=0,042$). NSGL'nin EEG'de epileptiform aktivite varlığı ile ilişkili olduğu görüldü ($p=0,048$). Sol temporal lobdaki NSGL'lerin nöbet geçirme ile güçlü bir ilişki gösterdiği belirlendi ($p=0,007$).

Sonuç: Pediatrik hastalarda NSGL'ler, nöbet varlığı ve epileptiform EEG bulguları ile ilişkili bulunmuştur. Özellikle sol temporal lobdaki NSGL'lerin epilepsi patogeneğinde önemli bir rol oynayabileceği görülmüştür. Ancak, baş ağrısı ile ilişki bulunmamış olup, beyaz cevher lezyonlarının klinik önemi hala tartışmalıdır.

Anahtar Kelimeler : EEG , Epilepsi , Nonspesifik glial lezyon

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-12 Başlangıçta Nörolojik Semptomlarla Ortaya Çıkan Pediatric Romatolojik Hastalıklar: Çok Merkezli Bir Çalışma

Safa Mete Dağdaş¹, Hande Ilgaz Tüzen², Duygu Aydın³, Leman Tekin Orgun⁴, Bülent Kara⁴, İlyas Aydın⁵, Erdem Şimşek⁶, Sevgin Taner⁷, Sanem Yılmaz⁶, Güzide Aksu⁵, Hasan Tekgöl⁶, Şeyda Besen⁸, İlknur Erol⁸, Ezgi Çağlar⁹, Meltem Çobanoğulları Direk⁹, Çetin Okuyaz⁹, Derda Yücel Şen¹⁰, Kürşat Bora Çarman¹⁰, Mehpere Sarı Yanartaş¹¹, Özlem Yayıcı Köken¹¹, Şenay Haspolat¹¹, Rojan İpek¹², Ceyda Bayraktar Elitutan¹³, Edibe Pembegül Yıldız¹³, Hilal Altaş¹⁴, Ayşegül Neşe Çıtak Kurt¹⁴, Ece Önel¹⁵, Ünsal Yılmaz¹⁵, Aycan Ünalp¹⁵, Arzu Ekici¹⁶, Zeynep Balık¹⁷, Fatma Hancı¹⁸, Dilek Çavuşoğlu¹⁹, Pınar Gençpınar²¹, Belde Kasap Demir²⁰, Nihal Olgaç Dünder²¹

¹İzmir Şehir Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği

²İzmir Şehir Hastanesi Çocuk Romatoloji Kliniği

³Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

⁴Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

⁵Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

⁶Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

⁷Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

⁸Başkent Üniversitesi Adana Hastanesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

⁹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

¹⁰Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

¹¹Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

¹²Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

¹³İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi-Çapa Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

¹⁴Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği

¹⁵S.B.Ü Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği

¹⁶Özel Çocuk Nöroloji Kliniği

¹⁷Trabzon Kanuni Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Romatoloji Kliniği

¹⁸Trabzon Kanuni Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği

¹⁹Afyon Kocatepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²⁰İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

²¹İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Giriş

Romatolojik hastalıklar birçok organ ve sistemi etkileyebilen otoimmün ve inflamatuvar bir hastalık grubudur. Romatolojik hastalıklarda nörolojik sistem tutulumu psikiyatrik semptomlar, baş ağrısı, ensefalopati, kraniyal sinir semptomları, miyelopati, radikülopati veya periferik nöropati olarak görülebilir. Romatolojik hastalıklardaki görülebilen nörolojik bulgular tanımlanmış olmasına rağmen; hastalar nörolojik şikayet ile başvurduklarında romatolojik tanılar ilk planda akla gelmeyebilmektedir. Bu çalışmada nörolojik bulgularla gelerek romatolojik tanı alan hastalar incelenerek bu duruma dikkat çekmek amaçlanmıştır.

Yöntem

Çocuk nöroloji veya çocuk acil polikliniğine nörolojik bulgu ile başvuru romatolojik hastalık tanısı alan 0-18 yaş aralığındaki hastaların demografik ve klinik verileri retrospektif olarak incelenmiştir. Laboratuvar tetkikleri, görüntüleme yöntemleri, hastaların şikayetlerine göre yapılan diğer incelemeler kayıt altına alınmıştır.

Bulgular

Çalışmaya 15 farklı merkezden 68 hasta dahil edilmiştir. Hastaların 26'sı erkek(%38) 42'si kızdır. Hastalardan 15 tanesi Sistemik Lupus Erimatozus, 12 tanesi Sjögren sendromu, 11 tanesi primer santral sinir sistemi vaskülit, 11 tanesi polimiyozit/dermatomyozit, 9 tanesi Behçet hastalığı, 5 tanesi Aicardi Gouiteres Sendromu, 3 tanesi IGG4 ilişkili hastalık, 1 tanesi Henoch Schönlein purpurası tanısı almıştır. Tanı yaşları 6ay-18 yaş arasında değişmektedir. Hastaların başlangıç nörolojik semptomları arasında baş ağrısı, parezi/pleji, ensefalopati, ataksi, bulanık görme-çift görme sık olarak görülenlerdir.

Sonuç

Nörolojik bulgularla başvuran hastalara tanı aşamasında laboratuvar tetkikleri, görüntüleme yöntemleri ve şikayetlerine bağlı olarak farklı tetkikler uygulanmaktadır. Bazen laboratuvar tetkiklerindeki bazen görüntüleme yöntemlerindeki bir bulgu klinisyeni romatolojik hastalık tanısına yönlendirmektedir. Nörolojik bulgular ile başvuran hastalarda romatolojik tanılar akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: romatolojik hastalık, nörolojik semptom, çocuk

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-13 Kalori Kısıtlaması ve Ketojenik Diyetin mTOR ve GATOR Sinyal Yolakları Üzerindeki Etkileri

Aslı CAN ARABACI¹, Dilşad TÜRKDOĞAN¹, Şeyda KARABULUT¹, Elif Damla ARISAN², Eren YÜKSELOĞLU², İlayda SÖNMEZ², Azize Simay TÜRÜTOĞLU²

¹Marmara Üniversitesi

²Gebze Teknik Üniversitesi

Amaç: Kalori kısıtlaması(KK) ve ketojenik diyetin (KD), memeli rapamisinin hedefi (mTOR) modülasyonu yoluyla nöbet kontrolünde etkili olduğunu gösteren çalışmalar mevcuttur. Amacımız, farklı yağ asidi modifikasyonlarına sahip KD ve KK'nın, PI3K/AKT/mTOR sinyal yolunun ifadesi ile bu yolun alt hedefi olan, AMPK ve mTOR üzerinde inhibitör etkisi olan, Rag1'e yönelik GAP aktivitesi (GATOR) protein kompleksine etkilerini incelemektir. Bu kompleks, özellikle Rag 1'e yönelik bir inhibe edici etkiye sahiptir.

Yöntem: 50 Wistar dişi sıçan (6 haftalık) 5 alt gruba ayrıldı ve farklı diyet yağ asitleri ile kalori modifikasyonlarına, bunlar arasında KD, KK veya normal kalori standart diyeti (SD) olmak üzere 7 hafta boyunca maruz bırakıldı. 7 haftanın sonunda karaciğer dokusundan toplam protein miktarının izolasyonu yapıldı ve mTOR ile ilişkili proteinlerin (mTOR, AMPK, Rag C ve pACC) ve GATOR1 (NPRL2) ve GATOR2 (Mios ve WDR59) yollarıyla ilişkili proteinlerin değerlendirilmesi için immunoblotlama testi yapıldı.

Bulgular: KD, mTOR ifadesinde azalmaya ve p-mTOR ile p-AMPK ifadesinde artışa neden oldu. SD'e kıyasla NPRL2 ifadesinde belirgin bir artış gözlemlendi. KK, p-mTOR ifadesini, p-AMPK düzeylerini, RagC fosforilasyonunu ve pACC ifadesini artırdı. SD haricindeki tüm diyet modifikasyonları, mTOR üzerinde aktive edici etkisi olan ve GATOR2 belirteci olarak kullanılan WDR59 ve Mios proteinlerinin ifadesini artırdı.

mTOR sinyal yolağında AMPK ve GATOR1 kompleks proteinlerinin karşılaştırılmalı olarak irdelenmesi

Sonuç: KD ve KK, pAMPK düzeylerini artırarak ve GATOR-1 yolağı ifadesini artırarak mTOR ifadesi üzerinde iki şekilde inhibitör etki gösterir. KK'nın pACC'yi artırması, AMPK ifadesindeki artışa bağlanabilir, çünkü AMPK, ACC'yi fosforilasyon yoluyla inhibe eder. KD veya KK'nın GATOR2 proteinlerinin ifadesini artırması mTOR yolunun baskılanmasının dengelemesiyle ilgili olabilir.

Anahtar Kelimeler: mTOR, GATOR, AMPK

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

Yayın No: SS-14 Lennox Gastaut Sendromunda Multimodal Tedavi Yaklaşımları ve Elektroklinik Sonuçlar

Betül Diler Durgut¹, Ali Cansu², Dilek Türkmen³, Tuğba Hirfanoğlu⁴, Esra Serdaroğlu⁴, Hakan Gümüş³, Neslihan Çelikoğlu³, Pervane Amrahova⁴, Fatma Kuşgöz⁵, Pınar Özkan Kart⁶, Tülay Kamaşak², Beril Dilber², Yavuz Atas⁷, Seda Kanmaz⁷, Erdem Şimşek⁷, Mehpere Sarı Yanartaş⁸, Nur Çalışkan⁹, Meryem Hilal Altaş¹⁰, Esra Özpınar¹¹, Ezgi Çağlar¹², Betül Kılıç¹¹, Yasemin Topçu¹¹, Sevim Şahin², Çetin Okuyaz¹², Kürşad Aydın¹¹, Ayşegül Neşe Çıtlak¹⁰, Deniz Yılmaz¹⁰, Aycan Ünalp⁹, Şenay Haspolat⁸, Ebru Arhan⁴, Nihal Olgaç Dünder⁶, Pınar Gençpınar⁶, Sanem Yılmaz⁷, Hüseyin Per³, Mehmet Canpolat³, Sefer Kumandaş³, Ayşe Serdaroğlu⁴, Hasan Tekgöl⁷

¹Giresun Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi

²Karadeniz Teknik Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi

³Erciyes Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi

⁴Gazi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi

⁵İzmir Katip Çelebi Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi

⁶Kanuni Eğitim Araştırma Hastanesi

⁷Ege Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi

⁸Akdeniz Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi

⁹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi

¹⁰Ankara Bilkent Şehir Hastanesi

¹¹İstanbul Medipol Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi

¹²Mersin Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi

Amaç: Bu çalışmada Lennox-Gastaut Sendromu multimodal tedavi yaklaşımlarının elektroklinik sonuçlar üzerindeki etkilerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Bu retrospektif çalışmada, 2024 Ocak-Kasım ayları arasında on iki merkezin hasta verileri incelendi. Lennox-Gastaut Sendromu tanısı alan hastaların klinik özellikleri genetik sonuçları, uygulanan tedavi yaklaşımları ve tedavi sonrası nöbet durumu ile EEG bulguları değerlendirildi. Hastalar, etyoloji, etiopatogenez ve epileptogenez temelli sınıflandırıldı. Multimodal tedavi yaklaşımlarının etkinliği, nöbet kontrolü ve EEG değişiklikleri temel alınarak değerlendirildi. Hastalar, nöbet sıklığı açısından dört grup ve EEG bulguları grade 1-4 olarak derecelendirilerek değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya 356 hasta dahil edildi; 223'ü(%62,6) erkek, 133'ü(%37,4) kızdı. İlk nöbet yaş ortalaması 17,44±23,54; LGS tanı yaşı ortalaması 65,13±43,93 idi. Hastaların %29,2'sinde status epileptikus vardı. ILAE sınıflamasına göre etyoloji 198 hastada yapısal, 33 hastada genetik, 19 hastada immün-enfeksiyöz, 9 hastada metabolikti; 97 hastada belirlenemedi. Genetik bozukluğu olan 17 hastada, immün-enfeksiyöz bozukluğu olan 19 hastada ve metabolik bozukluğu olan 9 hastada aynı zamanda beyin MR bulgusu vardı. MR bulgularına göre 243 hastada yapısal bozukluk saptandı. Genetik hastaların 9'unda selüler, 17'sinde yapısal, 7'sinde nonyapısal genetik bozukluk vardı. Hastaların 152'sinde(%42,7) LGS başka bir elektroklinik sendromdan evrildi. Bunlardan 113'ü(%31,7) infantil spazm sendromu, 25'inde(%7) Ohtahara sendromu, 5'inde(%1,4) CSWS, 4'ünde(%1,1) atipik benign parsiyel epilepsi sonrası gelişti. Tedavide farmakoterapi(n=356), immünoterapi(n=97), ketojenik diyet(n=50), nöromodülasyon(n=63), cerrahi girişimler(n=18) ve gen ilişkili tedavi(n=10) uygulandı. On hastada gen ilişkili tedavi (presicion therapy) düzenlenmişti. Nörogelişimsel sorunlar 193 hastada görüldü; 131'inde agresyon, 88'inde obsesif kompulsif bozukluk, 80'inde dikkat eksikliği/hiperaktivite, 45'inde anksiyete, 2'sinde psikozdu.

Sonuç: Bu çok merkezli hasta örneklemli çalışmada, sekonder epileptik ağlar oluşumu ile gelişen LGS olgularında etyoloji özgül yaklaşımlar ve multimodal tedavi yaklaşımları elektroklinik prognozda etkili bulunmuştur.

Anahtar Kelimeler: Epilepsi, Lennox-Gastaut Sendromu, Multimodal Tedavi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SÖZLÜ BİLDİRİLER

SS-15 Epilepsi Cerrahisinde FDG-PET'in Tanısal Katkısı: İktal EEG ve Beyin MR ile Karşılaştırma

Burcu Karakayalı¹, Tanju Yusuf Erdil², Özge Yapıcı⁴, Rabia Lebriz Uslu Beşli³, İsmail Hakkı Akbeyaz¹, Eda Almus⁴, Gülten Öztürk¹, Süheyla Bozkurt⁶, Adnan Dağçınar⁵, Dilşad Türkdoğan¹

¹Marmara Üniversitesi Çocuk Nörolojisi BD

²Marmara Üniversitesi Nükleer Tıp ABD

³İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Nükleer Tıp ABD

⁴Marmara Üniversitesi Çocuk Radyolojisi BD

⁵Marmara Üniversitesi Beyin Cerrahisi ABD

⁶Marmara Üniversitesi Tıbbi Patoloji ABD

Amaç: Epilepsi cerrahisinde başarı epileptojenik zonun tamamen çıkarılması ile ilişkilidir; cerrahi öncesi epileptojenik zon tanımlayabilmek için nöbet semiyolojisi, elektroensefalografi(EEG) ve nörogörüntülemeye ek olarak 18F-fluorodeoksi-glukoz-positron emisyon-tomografi(FDG-PET) gibi nükleer tıp çalışmaları kullanılmaktadır. Bu çalışmada nöbetsizlik(Engel1) sağlanmış ve cerrahi sonrası en az bir yıllık izlemi tamamlamış olgularda PET'in epileptojenik zon tanımlanmasında iktal EEG ve beyin manyetik rezonans(MR) ile tanısal uyumu ve katkısı araştırılmıştır.

Yöntem: Çalışmaya dahil edilen 15 olguya (8 erkek) dair iktal EEG kayıtları, beyin MR ve PET bulguları incelendi.

Bulgular: Ortalama epilepsi başlangıç yaşı 48.03 ay, cerrahi yaşı 104.46 ay ve cerrahi sonrası takip süresi 50.5 ay saptandı. En sık tanılar fokal kortikal displazi(FKD) tip 2b (5/15) ve kranial tümörlerdi (4/15). Çalışmada iktal EEG bulguları 13/15 olguda ve beyin MR 13/15 olguda lokalize edici özellikteydi. İktal EEG ile lokalizasyon sağlanamayan iki olguda (glionöronal tümör, gliosis olguları) ve MR'da lezyon ayırt edilemeyen iki olguda (TSC-FKD3a, gliosis olguları) PET ile lokalizasyon gösterilebilirdi. PET, iki olgu dışında lokalize edici özellik göstermiştir (13/15). İlk olgu MR'da parietal FKD saptanan, iktal EEG ve intraoperatif intrakranial monitörizasyon ile lokalizasyonu sağlanan olgudur (FKD2a). Diğer tuberoskleroz (TSC) tanılı, başka lokalizasyonlara dair azalmış FDG tutulumu saptanan, epileptojenik zon PET ile tanımlanamayan TSC-FKD2b olgusudur. Serideki tüm temporal lob epilepsilerinde (TLE) PET ile lokalizasyon sağlandı (%100); temporal lob dışı epilepsi olgularında ise bu oran %50 idi. Dokuz FKD (5/8 temporal) olgusunun sekizinde PET lokalize edici özellikteydi.

Sonuç: PET incelemesinde özellikle TLE'de yüksek tanısal fayda bildirilmiştir, bulgularımız benzerdir. Çalışmamızın kısıtlılığı olgu sayısının azlığı olmakla birlikte uzun takip süresi çalışmayı değerli kılmaktadır. Bulgularımız epileptojenik zon tanımlamada PET çekiminin, sadece iktal EEG ve beyin MR bulgularının birbirini desteklemediği durumlarda tanısal değer taşıdığı; iktal EEG ve beyin MR uyumlu olgularda ise ek fayda getirmediği yönündedir.

Anahtar Kelimeler : epilepsi cerrahi , epileptojenik zon , PET

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-16 GRIN2A ile ilişkili Epilepsi ve Nörolojik Bozukluklar: Çok merkez Deneyimi

Hakan Erçelebi¹, Elif Perihan Öncel², Ayfer Sakarya Güneş³, Serkan Kırık⁴, Arzu Eroğlu⁵, Pınar Gençpınar⁶, Tuğçe Aksu Uzunhan⁷, Günce Başarır⁸, Orkide Güzel⁹, Erdem Şimşek¹⁰, Şeyda Beşen¹¹, Serdar Ceylaner¹², İlknur Erol¹¹

¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi, Ankara

²Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi, Ankara

³Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

⁴Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi Çocuk Nörolojisi

⁵Balıkesir Atatürk Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi

⁶İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, İzmir

⁷İstanbul Atlas Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji BD

⁸İstanbul Haseki Sağlık Uygulama ve Araştırma Hastanesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi

⁹Özel Muayene, İzmir

¹⁰Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

¹¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Dr.Turgut Noyan Araştırma ve Uygulama Merkezi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, Adana

¹²İntergen Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi, Ankara

Amaç: N-metil-d-aspartat reseptörü (NMDAR) iyonotropik bir glutamat reseptörüdür ve glutamat merkezi sinir sisteminin başlıca eksitator nörotransmitteridir. GRIN2A geni, iki GluN1 alt birimi ve iki GluN2 alt biriminden oluşan bir heterotetramer olan NMDAR'ın GluN2A alt birimini kodlar. GRIN2A ile ilişkili bozukluklar, gelişimsel/epileptik ensefalopati, epilepsi, konuşma ile dil bozuklukları ve nöropsikiyatrik bozuklukları içeren geniş bir klinik spektrumu içerir.

Yöntem: GRIN2A mutasyonu olan 17 hastanın (altısı kız) demografik, klinik, EEG bulgularını, genetik sonuçlarını ve tedavilerini retrospektif olarak değerlendirdik.

Bulgular: Hastaların ortalama yaşı 11,5 yıl (min: 4-max: 17) ve ortalama başvuru yaşı 4,9 (min: 2-max: 11) idi. En sık kliniğe başvuru semptomu nöbettir (14/17). Diğer semptomlar uyku ve davranış problemleri, DEHB ve konuşma geriliği idi. Klinikte karşılaştığımız en sık fenotip uykuda diken dalga aktivasyonu olan gelişimsel/epileptik ensefalopati (D-EE/SWAS) idi (10/17). Bunu sırasıyla fokal nöbetleri olan hastalar (4/17), SeLECTs, LKS, ve idiyopatik jeneralize epilepsi izledi. Fokal epilepsi, zihinsel engellilik ve cafe au lait lekeleri olan hastada c.2497_2499delinsG p.(Ile833AspfsTer44) (yeni varyant) çerçeve kayması mutasyonu vardı. Ketojenik diyet uygulanan iki hastanın da nöbetlerinde anlamlı derecede azalma gözlemlendi. Memantin tedavisi alan yedi hastanın bir tanesinde ilaçla davranışlarda düzelme gözlemlendi, biri kısmi fayda gördü ve beş hasta Memantin tedavisinden fayda görmedi. İki hastanın mevcut tedavilerine benzodiazepin eklenmesi ile EEG bulgularında ve nöbetlerde iyileşme izlenirken, immunoterapi alan iki hasta steroidden, bir hasta İVİG tedavisinden anlamlı fayda görmüştür.

Sonuç: GRIN2A varyantlarının tanınması hassas tıp (precision medicine) tedavi seçeneklerini arttıracaktır. Patojenik varyantların fonksiyonel çalışmaları hassas tıp yaklaşımlarını daha da geliştirecektir. İmmünoterapi, ketojenik diyet ve memantin tedavileri hastalığın yıkıcı etkilerini önlemeye yardımcı olabilir.

Anahtar Kelimeler: Epilepsi, GRIN2A, NMDARs

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-17 Pediatrik Migren Hastalarında Serum mikroRNA Değişiklikleri: Potansiyel Biyobelirteçler ve Patofizyolojisinin Değerlendirilmesi

Arife Derda Yücel Şen¹, Kürşat Bora Çarman¹, Coşkun Yazar¹, Emrah Atay², Özlem Uğur Aydın¹, Ahmet Baysal¹, Mustafa Şen³

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

²Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Halk Sağlığı Anabilim Dalı

³Eskişehir Şehir Hastanesi Algoloji Bilim Dalı

Amaç: Migren, dünya genelinde yaygın görülen bir nörolojik hastalık olup, tekrarlayıcı baş ağrıları ve sıklıkla eşlik eden ciddi nörolojik semptomlarla karakterizedir. Şiddetli baş ağrısı atakları, bulantı, kusma, ışık ve sese karşı artmış hassasiyet gibi belirtiler, hastaların günlük yaşamını önemli ölçüde etkilemektedir. Yüksek prevalansa rağmen, migrenin patofizyolojisi hâlâ tam olarak açıklığa kavuşturulamamıştır ve bu durum altta yatan mekanizmaların daha derinlemesine araştırılmasını gerekli kılmaktadır (1). Yapılan çalışmalar, migrenin çocukluk ve erişkin dönemlerinde genetik yatkınlık, çevresel etmenler ve nörolojik mekanizmaların karmaşık etkileşimi sonucu ortaya çıktığını öne sürmektedir (2). Mikrobiyolojik düzeyde rol oynayan mikroRNA'lar (miRNA), bu süreçte etkili olan yapılar arasında yer almakta olup, inflamatuvar yanıtı düzenleyici rolleri nedeniyle araştırmaların odağında yer almaktadır. Son yıllarda yapılan çalışmalar mikroRNA'ların (miRNA) nöroinflamasyon, sinaptik plastisite ve ağrı duyarlılığı gibi süreçlerde önemli roller oynayabileceğini göstermektedir. Bu çalışmada, pediatrik migren hastalarında belirli miRNA'ların (miR-34a, miR-342, miR-375, miR-758 ve miR-532) ekspresyon seviyelerini değerlendirilerek, migrenin moleküler mekanizmalarına dair yeni veriler elde etmeyi ve potansiyel biyobelirteçler olup olmadıklarını araştırmayı amaçladık.

Materyaller ve Yöntemler: Çalışmaya, Uluslararası Baş Ağrısı Derneği (IHS) kriterlerine göre migren tanısı alan 30 çocuk hasta ile 30 sağlıklı kontrol dahil edildi. Tüm olgulardan periferik venöz kan örnekleri alındı ve RNA izolasyonu gerçekleştirildi. Belirlenen miRNA'ların (miR-34a, miR-375, miR-342, miR-532 ve miR-758) ekspresyon seviyeleri kantitatif revers transkriptaz polimeraz zincir reaksiyonu (qRT-PCR) yöntemiyle analiz edildi. miRNA düzeyleri ile klinik özellikler (atak sıklığı, süresi, şiddeti ve eşlik eden semptomlar) arasındaki ilişkiler istatistiksel olarak değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya 30 migren tanılı çocuk (15 kız, 15 erkek) ve 30 sağlıklı çocuk (17 kız, 13 erkek) olmak üzere toplam 60 birey dâhil edilmiştir. Migren grubunun medyan yaşı 160,5 ay (114–223 ay), sağlıklı grubun medyan yaşı ise 171,5 ay (90–214 ay) olarak saptanmıştır. Migren grubunun tanı aldığı yaşın medyanı 142 ay (94–204 ay) olarak belirlenmiştir. Gruplar arasında yaş ve cinsiyet dağılımı açısından anlamlı bir fark saptanmamıştır ($p > 0.05$). Migren grubundaki bireylerin aylık ortalama baş ağrısı sıklığı 4 (1–15) ve ortalama baş ağrısı süresi 5,5 saat (2–48 saat) olarak kaydedilmiştir. Migrenli çocukların %26,6'sında (8/30) ailede migren öyküsü mevcuttur.

miR-34a, miR-342, miR-375 ve miR-758 düzeyleri migren grubunda sağlıklı kontrol grubuna kıyasla anlamlı düzeyde daha düşük saptanmıştır (tümü için $p < 0.001$). miR-532 düzeyleri ise gruplar arasında anlamlı bir fark göstermemiştir ($p = 0.631$) (Tablo 1).

Tablo 1. miR 34a, 375, 342, 532 ve 758 ekspresyonları

	Migren Grubu						Sağlıklı Grup						
	Sayı	Ort.	St. Sapma	Medyan	Min	Maks.	Sayı	Ort.	St. Sapma	Medyan	Min	Maks.	p
miR-34a	30	-6,2760000	3,99768	-6,02333	-12,4483	1,90166	30	-,3296667	3,46400	,61166	-7,86833	4,871666	<.001 ^a
miR-375	30	-2,7213333	2,35294	-2,11000	-7,45000	,81000	30	-2,1858E ⁻¹⁷	1,62767	,38500	-4,01000	4,290000	<.001 ^a
miR-342	30	-3,9706667	2,65222	-4,16466	-8,19466	,72533	30	-3,3333E ⁻¹⁰	2,84675	,43033	-5,40466	5,915333	<.001 ^a
miR-532	30	,2030000	2,16093	-,151666	-3,56666	10,09333	30	-3,3333E ⁻¹⁰	1,28767	-,24166	-1,36666	4,033333	0.631 ^b
miR-758	30	-5,0033333	3,71830	-4,65300	-10,8680	,84200	30	1,3693E ⁻¹⁶	3,07568	1,11200	-7,50800	4,402000	<.001 ^b

a: Parametresel dağılım, bağımsız örnekler t-testi anlamlılık değeri

b: Parametresel dağılım, Mann Whitney U Testi anlamlılık değeri

Ayrıca, miR-375 düzeyi ile migren tanısı arasında negatif korelasyon belirlenmiştir ($r = -0.299$, $p = 0.037$). Benzer şekilde, miR-34a ve miR-342 düzeyleri ile yaş arasında da negatif korelasyon gözlenmiştir. miRNA düzeyleri ile baş ağrısı sıklığı ya da süresi arasında anlamlı bir ilişki saptanmamıştır (Tablo 2). miRNA'lar arasındaki korelasyonlar incelendiğinde; miR-34a ile miR-375 arasında ve miR-342 ile miR-758 arasında çok güçlü pozitif korelasyonlar tespit edilmiştir (sırasıyla $r = 0.916$, $r = 0.909$ ve $r = 0.968$; $p < 0.001$). Ayrıca, miR-34a ile miR-532 arasında zayıf bir negatif korelasyon saptanmıştır ($r = -0.302$, $p = 0.019$). miR-375'in, miR-342 ve miR-758 düzeyleri ile çok güçlü pozitif korelasyonlar gösterdiği bulunmuştur (sırasıyla $r = 0.896$; $p < 0.001$ ve $r = 0.939$; $p < 0.001$). miR-375 ile miR-532 düzeyleri arasında ise anlamlı bir ilişki saptanmamıştır ($r = -0.219$, $p > 0.05$). miR-342 ile miR-758 arasında çok güçlü pozitif korelasyon gözlenirken ($r = 0.902$, $p < 0.001$), miR-342 ile miR-532 arasında zayıf bir negatif korelasyon belirlenmiştir ($r = -0.263$, $p = 0.042$). Ayrıca, miR-532 ile miR-758 arasında da zayıf bir negatif korelasyon saptanmıştır ($r = -0.267$, $p = 0.039$) (Tablo 2).

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

Tablo 2. miRNA'lar arasındaki korelasyonlar; miRNA'lar ve vakaların özellikleri						
		miR-34a	miR-375	miR-342	miR-532	miR-758
Yaş (ay)	r	-0.250	-0.279	-0.264	0.094	-0.223
	p	0.054	0.031	0.042	0.475	0.087
Tanı yaşı (ay)	r	-0.247	-0.299	-0.161	-0.135	-0.226
	p	0.188	0.108	0.395	0.476	0.229
miR-34a	r		0.935	0.904	-0.302	0.958
	p		0.000	0.000	0.019	0.000
miR-375	r			0.907	-0.219	0.949
	p			0.000	0.093	0.000
miR-342	r				-0.263	0.903
	p				0.042	0.000
miR-532	r					-0.267
	p					0.039

Tartışma: Bu çalışmada, çocukluk çağı migreninde belirli miRNA'ların (miR-34a, miR-375, miR-342, miR-532, miR-758) ekspresyon düzeyleri değerlendirilmiş ve klinik değişkenlerle ilişkileri incelenmiştir. Bulgularımız, literatürde yer alan verilerle paralel olarak, miRNA'ların nörolojik hastalıkların patofizyolojisinde önemli roller üstlendiğini desteklemektedir (3). Migren grubunda miR-34a, miR-375, miR-342 ve miR-758 düzeylerinin anlamlı şekilde düşük bulunması, bu miRNA'ların migren patogenezinde etkili olabileceğini göstermektedir. Bu sonuçlar, miRNA ekspresyonundaki değişikliklerin nöroenflamasyon ve nöronal aşırı uyarılabilirlik gibi migrenle ilişkili mekanizmalara katkıda bulunduğunu ortaya koyan önceki çalışmalarla uyumludur (4,5). Güçlü pozitif korelasyon gösteren miRNA'lar (miR-34a–miR-375 ve miR-342–miR-758) ortak moleküler yollar üzerinde birlikte rol alıyor olabilir. Bu durum, miRNA'ların nöroenflamasyon, ağrının algılanması ve nöronal aşırı uyarılabilirlik gibi süreçleri birlikte düzenleyebileceğini düşündürmektedir. Ters yöndeki ilişkiler ise daha karmaşık bir regülasyon düzenine işaret etmektedir. Çocukluk çağı migreninde miRNA düzeylerini değerlendiren çalışmaların azlığı göz önüne alındığında, bu çalışma literatüre önemli katkılar sağlamaktadır. Ancak, periferik kandan elde edilen örneklerle sınırlı olması ve örneklem büyüklüğünün görece küçük olması gibi kısıtlılıkları da bulunmaktadır. Bulguların doğrulanması ve biyobelirteç potansiyelinin netleştirilmesi için daha büyük ve uzunlamasına tasarlanmış çalışmalara ihtiyaç vardır.

Sonuç: Bulgularımız, belirli miRNA'ların pediatrik migren patofizyolojisinde rol oynayabileceğini ve potansiyel biyobelirteçler olarak değerlendirilebileceğini göstermektedir. Özellikle miR-34a, miR-375, miR-342, miR-758 migrenin tanısı biyobelirteçleri olarak değerlendirilebilir ve hastalığın şiddetiyle ilişkili olabilir. Bu sonuçlar, gelecekte migrenin erken tanısında ve kişiselleştirilmiş tedavi yaklaşımlarında miRNA'ların kullanılabileceğine işaret etmektedir.

Anahtar kelimeler: çocukluk çağı migreni, mikroRNA, biyobelirteç

Kaynaklar

- Goadsby PJ, Holland PR, Martins-Oliveira M, Hoffmann J, Schankin C, Akerman S. Pathophysiology of Migraine: A Disorder of Sensory Processing. *Physiol Rev.* 2017;97:553-622.
- Puleda F, Silva EM, Suwanlaong K, Goadsby PJ. Migraine: from pathophysiology to treatment. *J Neurol.* 2023;270:3654-66.
- Çarman KB, Karal Y, Gül Mert G, Ekici A, Perk P, Arslantaş D, et al. Expression of MicroRNA 146a, 155, 181 and 223 in febrile seizure. *Turk J Pediatr.* 2021;63:594-601.
- Grodzka O, Słyk S, Domitrz I. The Role of MicroRNA in Migraine: A Systemic Literature Review. *Cell Mol Neurobiol.* 2023;43:3315-27.
- Gallardo VJ, Gómez-Galván JB, Asskour L, Torres-Ferrús M, Alpuente A, Caronna E, et al. A study of differential microRNA expression profile in migraine: the microMIG exploratory study. *J Headache Pain.* 2023;24(1):11.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-18 PIEZ02 ilişkili Hastalıkların Genetik ve Klinik Spektrumu: Çok Merkezli Bir Çalışma

Gülçin Akıncı¹, Berk Özyılmaz², Gülten Öztürk³, Mustafa Kömür⁴, Ece Önel¹, Didem Ardıçlı⁵, Hamide Betül Gerik Çelebi⁶, Aysima Özçelik⁷, Sanem Yılmaz⁸, İpek Dokurel Çetin⁹, Çağatay Günay¹⁰, Gökçen Öz Tuncer¹¹, Hilal Aydın⁹, Ayfer Sakarya Güneş¹², Özlem Yayıcı Köken¹³, İpek Polat¹⁴, Aydan Değerliyurt⁵, Tamer Çelik¹⁵, Yusuf Kenan Çetinoğlu¹⁶, Ömer Kartı¹⁷, Sonay Şahan⁴, Burcu Karakayalı³, Esra Işık¹⁸, Muhsin Elmas¹⁹, Bahtiyar Şahinoğlu²⁰, Hilmi Bolat Cem Karadeniz²¹, Cem Karadeniz²², Ahmet Cevdet Ceylan²³, Uluç Yiş¹⁴, Dilsad Turkoğan³, Ayşe Aksoy¹¹, Şehime Gülsün Temel^{24,25}, Haluk Topaloğlu²⁶

¹SBÜ, İzmir Tıp Fakültesi, Dr.Behçet Uz Çocuk Hastanesi, Çocuk Nörolojisi BD, İzmir, ²SBÜ, İzmir Tıp Fakültesi, Genetik Tanı Merkezi, İzmir, ³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD, İstanbul, ⁴Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD, Mersin, ⁵Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi BD, Ankara, ⁶Balıkesir Atatürk Şehir Hastanesi, Medikal Genetik AD, Balıkesir, ⁷Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD, Gaziantep, ⁸Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD, İzmir, ⁹Balıkesir Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD, Balıkesir, ¹⁰Siirt Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi BD, Siirt, ¹¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD, Samsun, ¹²Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD, Kocaeli, ¹³Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD, Antalya, ¹⁴Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD, İzmir, ¹⁵SBÜ, Adana Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD, Adana, ¹⁶SBÜ, İzmir Tıp Fakültesi, Dr.Behçet Uz Çocuk Hastanesi, Radyoloji AD, İzmir, ¹⁷Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları AD, İzmir, ¹⁸Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Genetik BD, İzmir, ¹⁹Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Medikal Genetik AD, İstanbul, ²⁰Gaziantep Şehir Hastanesi, Medikal Genetik AD, Gaziantep, ²¹Balıkesir Üniversitesi Tıp Fakültesi, Medikal Genetik AD, Balıkesir, ²²Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyolojisi BD, İzmir, ²³Bilkent Şehir Hastanesi, Medikal Genetik AD, Ankara, ²⁴Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Medikal Genetik AD, Bursa, ²⁵Yeditepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İstanbul

Giriş

PIEZ02, propriozeysiyon, dokunma ve interosepsiyonu içeren somatosensasyon için gerekli mekanosensitif bir iyon kanalıdır. *PIEZ02*deki patojenik varyantlar, distal artrogripozisin ortak bir bulgu olarak görüldüğü, ağırlıklı olarak kas-iskelet sistemini etkileyen mekanosensitivite bozukluklarına neden olur.

Bu çalışmada, geniş bir *PIEZ02* ilişkili hasta kohortunda klinik ve genetik özellikleri ayrıntılı bir şekilde değerlendirilerek, bu nadir hastalık spektrumu hakkındaki genel anlayışımızı iyileştirmeyi ve tanı ile hastalık yönetim süreçlerine katkı sağlamayı hedefledik.

Materyal

Bu ulusal ölçekli çok merkezli çalışmada 26 hastaya (23 aile) ait ayrıntılı genotip ve fenotip verileri sistematik bir şekilde değerlendirildi. Hastalar katılan merkezlerde çalışma viziti için görüldü. Standardize medikal bilgi ve öykü formları dolduruldu. Hastaların ayrıntılı nörolojik muayeneleri yapıldı. Elektrofizyolojik ve radyolojik bulguları değerlendirildi.

Bulgular

Çalışma kapsamında değerlendirilen 26 hastadan (14 kız, yaş aralığı: 1–51), 21’inde biallelik fonksiyon kaybı varyantları, 5’inde ise heterozigot fonksiyon kazanımı varyantları mevcuttu. Toplamda, 14’ü yeni varyant olmak üzere, 20 farklı *PIEZ02* varyantı tanımlandı. Yeni tanımlanan c.744del varyantı, kohortumuzda dört farklı ailede tespit edildi.

Biallelik *PIEZ02* fonksiyon kaybı varyantlarına sahip hastalar hipotoni, eklem kontraktürleri, beslenme ve solunum güçlüğü ile prezente olmuş, ilerleyen süreçte motor gelişim basamaklarında gecikme görülmüştü. Eklem kontraktürleri genellikle daha küçük yaşta hastalarda daha hafif seyredirken (örneğin yumruk şeklinde eller, klinodaktili gibi), yaş ilerledikçe daha belirgin hale gelmekteydi. Ek bulgular arasında pes ekinovarus (%86), eklem hipermobilitesi (%81), umbilikal herni (%62), kalça displazisi (%52) ve boy kısalığı (%52) yer almaktaydı. İlerleyici skolyoz, büyümeyle birlikte artış gösterme eğiliminde olan belirgin bir özellikti. Bozulmuş propriozeysiyon ve arefleks, belirgin nörolojik bulgular arasında yer alırken, elektrofizyolojik incelemelerde duysal nöropati ve H refleksinin yokluğu saptandı. Vibrasyon, eklem pozisyonu, iki nokta ayrımı duyularında kayıplar saptanırken, ağrı ve sıcaklık duyuları korunmuştu. Bir hastada zihinsel yetersizlik, bir diğer hastada konuşmada gecikme gözlenirken, bilişsel işlevler diğer tüm hastalarda normaldi (%90). Değerlendirilen hastaların %52’sinde hafif dizartri mevcuttu. Klinik özellikler bu grupta tutarlı olsa da, hastalık şiddeti önemli ölçüde değişkenlik göstermekteydi.

PIEZ02 fonksiyon kazanımı varyantları üç hastada *de novo* gelişmiş olup, bu üç hasta distal artrogripozis tip 5 (DA5), diğer iki hasta ise Gordon sendromu (GS) tanısı almıştı. Bu varyantlar, hastalarda motor gecikme olmaksızın distal eklem kontraktürlerine ve çoklu sistem tutulumuna yol açmıştı. Sık görülen bulgular arasında ayırt edici yüz özellikleri, konjenital distal eklem kontraktürler, boy kısalığı, skolyoz, ellerde falanks fleksiyon çizgilerinin olmaması ve metakarpal/metatarsal sinostoz yer almaktaydı. DA5 tanılı hastalarda hafif pitoz ve gözlerde yukarı bakış kısıtlılığı mevcuttu. Hastalardan birinde göz içi basıncı üst sınırdı ve optik disk başında çukurlaşma gözlenirken, bir diğer hastada keratokonus saptandı. DA5 tanılı iki hastada yapılan akciğer fonksiyon testleri hafif restriktif akciğer hastalığını düşündürmekteydi. GS tanılı hastalarda ince göz kapakları, hafif pitoz mevcuttu ve hastalardan birinde yarı damak bulunmaktaydı. Her iki hastada da izlemde glokom gelişti. Hastaların nörolojik muayeneleri normaldi ve tümünde bilişsel işlevler doğaldı.

Sonuç

Bugüne kadar yapılmış en geniş kapsamlı bu çalışma ile, *PIEZ02* ilişkili hastalıkların geniş semptom yelpazesini ortaya koyarak bu hastalıkların daha iyi anlaşılmasına katkı sağlamaktayız. Bulgularımız, fonksiyon kaybı varyantlarında bozulmuş propriozeysiyonun, fonksiyon kazanımı varyantlarında ise kanakopatinin rolünü vurgulayarak farklı klinik tabloların oluşumuna ışık tutmaktadır. Erken tanı, genetik ve fenotipik değerlendirme, komplikasyonlar için düzenli izlem ve zamanında müdahale, tedavi yönetiminin en iyi şekilde sağlanması açısından kritik öneme sahiptir ve multidisipliner bir yaklaşımın gerekliliğini ortaya koymaktadır.

Anahtar Kelimeler: *PIEZ02*, distal artrogripozis, propriozeysiyon, skolyoz, nöropati

SS-19 Çocukluk Çağının Kendini Sınırlayan Fokal Epilepsisinde İlaça Dirençli Epilepsi Gelişimi: Risk Faktörleri ve Belirteçler

Mustafa Halk¹, Hüseyin Bahadır Şenol¹, Çağatay Günay², Ayşe İpek Polat¹, Adem Aydın¹, Ayşe Semra Hız¹, Uluç Yiş¹

¹Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

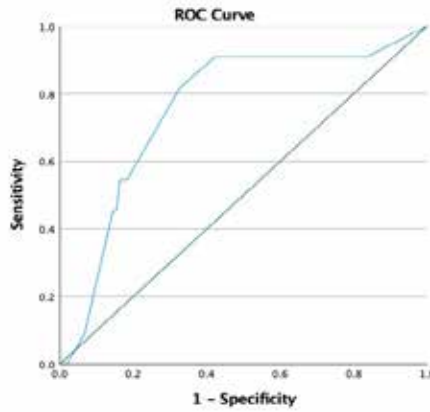
²Siirt Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: Bu çalışmada, çocukluk çağının kendini sınırlayan fokal epilepsisi (ÇÇKSFE) tanılı hastalarda ilaça dirençli epilepsi (İDE) gelişimi için risk faktörlerinin belirlenmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Bu retrospektif çalışmada, en az iki yıl süreyle izlenen ÇÇKSFE tanılı hastaların klinik özellikleri analiz edilmiştir. Hastalar, ilaçla kontrol altına alınan ve İDE gelişen grup olarak iki alt gruba ayrılmıştır.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 115 hastanın medyan yaşı 8 (1,17) idi. Hastaların %9,5'i (n = 11) İDE tanısı aldı. İlaça dirençli epilepsi tanısı alan hastaların %72,7'sinde (n = 8) status epileptikus öyküsü mevcutken, İDE gelişmeyen grupta bu oran %24 (n=25) olarak saptandı (p <0,01). Nöbet esnasında gözlerde zorlu versiyon, İDE gelişen 11 hastanın 10'unda (%90,9) görülürken, ilaça duyarlı 104 hastanın 41'inde (%39,4) gözlemlendi (p=0,002). İlk nöbet süresi, İDE gelişen grupta, ilaçla kontrol altına alınan gruba kıyasla anlamlı derecede daha uzun bulundu (p = 0,005). Psikiyatrik hastalık varlığı (p <0,001), Todd paralizisi (p = 0,024) ve non-konvulsif status epileptikus gelişimi (p <0,001), İDE gelişen grupta anlamlı olarak daha yüksek oranda saptandı (Tablo 1). Nöbet süresi ile İDE gelişim riski açısından yapılan ROC analizinde, testin ayırt edici gücü istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur. Beş dakikalık nöbet süresinin negatif prediktif değeri %97,2 olarak saptanmıştır (Resim 1).

Şekil 1: ROC Eğrisi



Nöbet süresi ile İDE gelişim riski açısından yapılan ROC analizinde eğri altında kalan değeri 0.756 olup, testin ayırt edici gücü istatistiksel olarak anlamlıdır (p = 0.005). Optimal cut-off değeri 5,00 olarak belirlenmiş olup, bu noktada duyarlılık %81,8 ve özgüllük %81,7 olarak hesaplanmıştır.

Tablo 1: İlaça Dirençli Epilepsi Gelişen ve Gelişmeyen Grupların Klinik, Demografik ve Nörofizyolojik Özelliklerinin Karşılaştırılması

	İlaça dirençli epilepsi gelişen n=11 (%)	İlaçla kontrol altına alınan n=104 (%)	p değeri
Tanı yaşı	8 (3,15)	8 (1,17)	0,841
Erkek cinsiyet	6 (%55)	66 (%63)	0,530
Farkındalık bozukluğu	10 (%91)	87 (%83,6)	1,000
Orofasiyal tutulum	10 (%91)	69 (%66,3)	0,169
Boyunda zorlu versiyon	1 (%9,1)	4 (%3,8)	0,401
Tonik klonik aktivite	10 (%91)	85 (%81)	0,686
Uykuda nöbet varlığı	10 (%91)	75 (%72,1)	0,284
Status Epileptikus	8 (%72,7)	25 (%24)	<0,001
Postiktal baş ağrısı	1(%9,1)	3 (%2,9)	0,335
Gözlerde zorlu versiyon	10 (%91)	41 (%39,4)	0,002
Todd paralizisi	2 (%18,2)	1 (%0,9)	0,024
Tek taraflı tonik aktivite	3 (%27,2)	9 (%8,7)	0,089
Uyanıklıkta nöbet	7 (%63,6)	36 (%34,6)	0,098
Non-konvulsif status	3 (%27,2)	0	<0,001
İlk nöbet süresi	7 (1,15)	3 (1,30)	0,005
Ailede epilepsi varlığı	4 (%36,4)	24 (%23,1)	0,458



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SÖZLÜ BİLDİRİLER

İlk nöbeti provoke eden sebep varlığı	0	13 (%12,5)	0,360
FK öyküsü	0	9 (%8,7)	0,597
Ailede FK öyküsü	4 (%36,4)	20 (%19,2)	0,237
Tedavi öncesi kaç tip nöbet geçirdiği	1 (1,4)	1 (1,4)	0,061
Tedavi öncesi kaç nöbet geçirdiği	2 (1,6)	2 (1,5)	0,305
KSSTDE varlığı	8 (%72,7)	80 (%76,9)	0,718
İnteriktal EEG bulgusu varlığı	11 (%100)	97 (%93,2)	1,000
Sağ hemisfer EEG bulgusu	4 (%36,4)	35 (%33,7)	1,000
Sol hemisfer EEG bulgusu	3 (%27,2)	33 (%31,7)	1,000
Psikiyatrik ek hastalık varlığı	8 (%72,7)	13 (%12,5)	<0,001
Levetirasetam dışı NÖİ kullanımı	5 (%45,5)	54 (%51,9)	0,755

*FK: Febril Konvülsiyon NÖİ: Nöbet Önleyici ilaç KSSTDE: Kendini Sınırlayan Sentrotemporal Dikenli Epilepsi
(Değerler normal dağılım göstermediği için medyan (aralık) şeklinde belirtilmiştir.)*

Sonuç: Bu çalışmada, status epileptikus varlığı, nöbet sırasında gözlerde zorlu versiyon, nöbet sonrası Todd paralizisi ve psikiyatrik hastalık öyküsünün, İDE gelişme riskini artırdığı saptanmıştır. Ayrıca, ilk nöbet süresinin 5 dakikanın üzerinde olması, ilaca direnç gelişimi açısından risk faktörü olarak bulunmuştur.

Anahtar Kelimeler : İlaça dirençli epilepsi , Kendini sınırlayan fokal epilepsi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-20 Nadir ve Tanı Konulamayan Hastalıklarda Genetik Tanı Yaklaşımları: Zorluklar, Yeniden Analiz ve Gelecek Yönelimleri

Hüseyin Bahadır Şenol¹, Ayça Yiğit², Ravza Nur Yıldırım², Mustafa Halk¹, Didem Soydemir³, Emre Özzeybek², Ayşe İpek Polat^{1,2}, Adem Aydın¹, Ahmet Okay Çağlayan², Uluç Yiş¹, Uğur Özbek², Ayşe Semra Hız^{1,2}

¹:Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir, Türkiye

²: Nadir ve Tanı Konulamayan Hastalıklar Platformu (RUDiP), IBG-İzmir Biyotıp ve Genom Merkezi, İzmir, Türkiye

³: Bursa Şehir Hastanesi, Bursa, Türkiye

Amaç: Bu çalışma, pediatrik nöroloji ve klinik/temel genetik bölümlerini içeren disiplinler arası hasta konseylerinde değerlendirilen vakalar için genetik testlerin tanınabilirliğini ve planlanan tanınabilir yaklaşımları belirlemeyi amaçlamaktadır. Ayrıca, bu iş birliğinin tanı sürecindeki rolü değerlendirilecektir.

Yöntem: 2019-2024 yılları arasında, mevcut testlerle tanı konulamayan ve tüm ekzom dizileme (Whole Exome Sequencing, WES) uygulanan 61 hastanın sonuçları retrospektif olarak incelendi. Ayrıca, WES yeniden analizleri ve düzenli takip ve hasta tartışılmasının tanıya katkısı değerlendirildi.

Sonuçlar: Çalışmaya dahil edilen WES yapılan 61 hastanın medyan yaşı 5 yıl olup, 44'ü(%72,1) erkekti. Çalışma grubunda en yaygın nörolojik durum bilişsel gecikme (n=40, %65,5) olup, bunu epilepsi (n=36, %59,0) izledi. Hastalığın seyri 37 hastada (%60,6) stabil veya yavaş ilerleyici, 22 hastada(%36,0) ilerleyici olarak değerlendirildi. Karyotip analizi, 43 hastada gerçekleştirildi ve patoloji saptanmadı. Mikrodizi analizi, 17 hastaya uygulandı ve 2 hastada (%11,7) tanı sağladı. Yeni nesil dizileme (NGS) gen panelleri, 32 hastada (%54,2) kullanıldı ve 4 hastada (%12,5) tanıya ulaşıldı. WES analizi, 40 hastada (%67,8) gerçekleştirildi ve 15 hastada (%25,4) tanı sağlandı.

Toplamda 22 hasta yeniden değerlendirildi. Yeniden analiz, 11 hastada gerçekleştirildi ve dört hastada (%36,3) yeni bir varyant tanımlandı, iki hastada (%18,1) daha önce tespit edilen varyantların ileri değerlendirmesi yapıldı, beş hastada (%45,4) ise tüm genom dizileme (Whole Genome Sequencing, WGS) planlandı. Bu hastalardan üçü, WES yeniden analizi ile daha önce tespit edilmemiş yeni varyantların tanımlanması sayesinde teşhis edildi. Bir hastada ise WGS uygulanarak tanıya ulaşıldı (Tablo 1).

Tablo 1: Yeniden Değerlendirilen Olguların Özellikleri

Sıra	Yaş	Klinik	Konsey Kararı	Yeni Bulgu	Ek İnceleme	Tanı
1	8	İnfanıl başlangıçlı, progresif dirençli epilepsi Bilişsel gerilik	Re-analiz WGS	-	-	
2	16	Ataksi İşitme Kaybı İlerleyici Kas Güçsüzlüğü	Re-analiz	BECN2 (Aday gen)	Aday gene yönelik fonksiyonel çalışma	
3	4	Serebellar Hipoplazi Mikrosefali	Re-analiz	CASK varyantı (Düşük okuma kalitesi)	Sanger	CASK ilişkili serebellopontin hipoplazi
4	1	Mikrosefali Koloboma Serebellar Atrofi	Re-analiz	POLR3A geninde BH 3 varyant	Aile segregasyonu Fonksiyonel çalışma	-
5	10	Otizm Stereotipik hareketler Bilişsel gerilik	Re-analiz	-	WGS	-
6	17	Otizm Stereotipik hareketler Bilişsel gerilik	Re-analiz	-	WGS	-
7	6	İnfanıl başlangıçlı, progresif dirençli epilepsi Bilişsel gerilik	Re-analiz	-	WGS	-

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

8	5	Ataksi Serebellar testlerde bozukluk Dismorfolojik Bulgular	Re-analiz	<i>CAMTA1</i> ho-mozigot varyant	Fenotiple uyumlu, kalıtımı farklı RNAseq ve fonksiyonel çalışma	<i>CAMTA1</i> ilişkili serebellar bozukluk
9	11	Ataksi Serebellar testlerde bozukluk Dismorfolojik Bulgular	Re-analiz	<i>CAMTA1</i> ho-mozigot varyant	Fenotiple uyumlu, kalıtımı farklı RNAseq ve fonksiyonel çalışma	<i>CAMTA1</i> ilişkili serebellar bozukluk
10	2	Epilepsi Bilişsel Gerilik Hipotoni Dilate Kardiyomiyopati Dismorfolojik bulgular	Kardiyomiyopati genlerine detaylı bakmak açısından Re-analiz	-	-	HERC2 ilişkili nörogelişimsel bozukluk (kardiyomiyopati yeni tanımlanan bulgu)
11	16	Bilateral görme Kaybı Kafa içi basınç artışı Area postrema sendromu	Literatür araştırılması	-	Aile segregasyonu	Yeni bir varyanta bağlı <i>DNAJC30</i> ilişkili OR geçişli Leber Herediter Optik Nöropati
12	2	İnfanitil başlangıçlı, progresif dirençli epilepsi Bilişsel gerilik	Re-analiz	<i>NBEA</i> varyantı	Aile segregasyonu	-
13	6	Epilepsi Bilişsel gerilik Ateşli enfeksiyon sonrası bilişsel ve motor regresyon		<i>ADPRHL2</i> varyantı	-	<i>ADPRHL2</i> ilişkili nörodejenerasyon
14	17	Epilepsi Ataksi Koloboma Serebellar Atrofi	Re-analiz WGS	<i>NAXE</i> varyantı	-	-
15	5	Hareket bozuklukları Bilişsel gerilik	Re-analiz	<i>WDFY3</i> varyantı	Aile segregasyonu	-
16	11	Progresif dirençli epilepsi Bilişsel gerilik	Re-analiz	<i>FGF22</i> varyantı	Aday gen Fonksiyonel çalışma	
17	10	Epilepsi Bilişsel gerilik İskelet bozuklukları Dismorfolojik bulgular	Re-analiz	<i>GTPB2</i> varyantı	İnframe varyant fonksiyonel çalışma	<i>GTPB2</i> ilişkili Nörogelişimsel hastalık
18	10	Hipotoni Güçsüzlük Arefleksi	Re-analiz	-	RNAseq	
19	12	Hipotoni Güçsüzlük Arefleksi	Re-analiz	-	RNAseq	



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

20	2	Hipotoni Motor Gerilik Epilepsi	Re-analiz	Yeni varyant	Aday gene yönelik fonksi- yonel çalışma	
21	10	Hipotoni Güçsüzlük Arefleksi	WGS	-		
22	9	Distoni Motor Gerilik Mikrosefali	Re-analiz	-		

Kısaltmalar; BH: Birleşik Heterozigot, OR: Otozomal Resesif, WGS: Tüm Genom Sekanslama

Sonuç: Bu çalışmada WES'in tanısasal başarısının literatürle uyumlu olduğu bulunmuş ve doğru endikasyonlarla talep edilmesinin tanı koymadaki önemini ortaya koymuştur. Ayrıca, yeniden analizle belirlenen varyantlar sadece doğrudan tanıya ulaşmayı sağlamakla kalmamış, aynı zamanda ileri araştırmalara da yön vermiştir. Bu durum, çözilememiş/tanı konulamamış hastaların disiplinler arası bir yaklaşımla düzenli olarak yeniden değerlendirilmesinin önemini vurgulamaktadır.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-21 Ataksi Telenjektazi Tanılı Hastaların Retrospektif ve Çok Merkezli Klinik-Genetik İncelemesi

Hüseyin Bahadır Şenol¹, Bilge Akman², Tutku Parlar², Gizem Doğan³, Yiğithan Güzin³, Çağatay Günay⁴, Pınar Gençpınar⁵, Nihal Olgaç Dündar⁵, Aycan Ünalp², Ayşe İpek Polat¹, Adem Aydın¹, Uluç Yiş¹, Ayşe Semra Hız¹

¹: Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

²: Sağlık Bilimleri Üniversitesi İzmir Tıp Fakültesi Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

³: Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

⁴: Siirt Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Siirt

⁵: Katip Çelebi Üniversitesi İzmir Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

Amaç: Bu çalışmada, moleküler olarak doğrulanmış Ataksi-Telenjektazi (AT) tanılı hastalardaki klinik, radyolojik bulguların tanımlanması ve bu bulguların belirlenen genotip ile olan ilişkisinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Metot: Bu retrospektif çalışmada, dört merkezde son 10 yıl içinde AT tanısı alan 21 hastanın ilk ve son başvurularındaki klinik bulguları ile ilk başvurularındaki radyolojik ve laboratuvar verileri incelenmiştir. Karşılaştırmalar için varyant sınıflamaları; ekzon-intron, ekzonda bulunanlar missense veya fonksiyon kaybına neden olan varyantlar ve yine ekzonda yer alanların fonksiyonel protein domaini üzerinde olup olmamasına göre yapılmıştır.

Bulgular: Hastaların 18'inde(%86) akraba evliliği mevcuttu. İlk semptom başlama yaşı medyan değeri 26 ay (15-80) olarak saptandı. Dokuz hastada (%43) başlangıç bulgusu ataksik yürüyüş iken, yedi hastada (%33) gelişim basamaklarında gecikme mevcuttu. Telenjektazi, hastaların tamamında gözlemlendi. Mikrosefali sekiz hastada (%38) vardı. On iki hastanın (%57) beyin manyetik rezonans görüntülemesinde serebellar atrofi saptandı (Tablo 1). Ailede kanser öyküsü, on iki hasta (%57) gibi yüksek bir oranda mevcuttu. Son başvuruda 18 hastada (%86) nöromotor gerilik, 20 hastada (%95,3) yürüyüş ataksisi ve 17 hastada (%81) okulomotor apraksi mevcuttu. Bir hastada (%4,7) trakeostomi ve gastrostomi bulunurken, iki hasta (%9,5) solunum yolu enfeksiyonu sonrası kaybedilmişti. Moleküler analiz sonucunda, 17 aileden elde edilen 16 varyantın altısı (%37,5) ATM geninin splicing bölgesinde, onu (%62,5) ise ekzonunda yerleşim göstermekteydi. Ekzonda yerleşim gösteren varyantların yedisi (%43,7) önemli domainler üzerinde bulunmaktaydı (Şekil 1). Bir hasta ise microarray analizinde ATM geninde delesyon ile tanı almıştı. Fizik muayenede, istemsiz hareketlerin missense varyantlarda, fonksiyon kaybı yaratan varyantlara göre daha fazla gözlemlendiği saptandı (p = 0,04).

Sonuçlar: Telenjektazi ve erken başlangıçlı serebellar ataksi vakalarında, AT'nin moleküler testlerle doğrulanması gerekmektedir. Bu nadir hastalığa yönelik farkındalığın artırılması, daha geniş hasta gruplarının incelenmesini sağlayarak varyantların karakterizasyonunu ve hastalığın prevalansının belirlenmesini kolaylaştıracaktır.

Tablo 1: Moleküler Tanısı Olan Ataksi-Telenjektazi Hastalarının Özellikleri

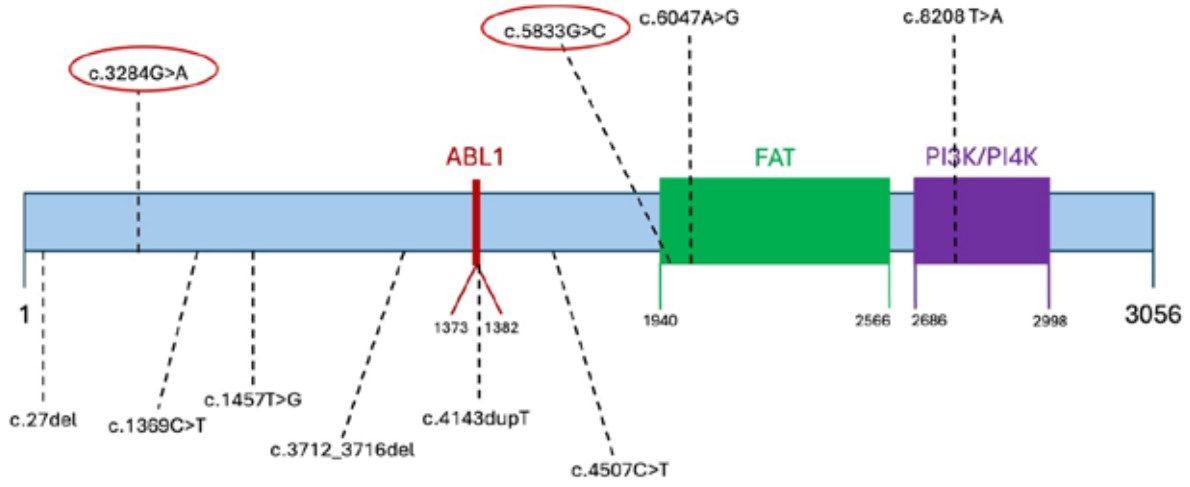
Vaka	Yaş (Ay)	Başvuru Klinik Özellikleri	Görüntüleme	ATM Varyantı
1	55	Ataksi, OM apraksi	Normal	c.27 del (p.Ile10SerfsTer6)
2	51	Ataksi, OM apraksi	Serebellar atrofi	c.6047A>G (p.Asp2016Gly)
3	90	Gelişimsel gecikme, OM apraksi	Serebellar atrofi	c.6047A>G (p.Asp2016Gly)
4	40	OM apraksi	Normal	c.6047A>G (p.Asp2016Gly)
5	26	Sık enfeksiyon, OM apraksi	Serebellar atrofi	c.3712_3716del(p.Leu1238Lysfs*6)
6	96	Gelişimsel gerilik, OM apraksi	Serebellar atrofi	ATM delesyonu
7	48	Ataksi, OM apraksi	Serebellar atrofi	c.4507C>T (p.Gln1503Ter)
8	60	Ataksi, OM apraksi	Serebellar atrofi	c.1369C>T (p.Arg457Ter)
9	50	Ataksi, OM apraksi	Serebellar atrofi	c.6047A>G (p.Asp2016Gly)
10	72	Ataksi, OM apraksi	Serebellar atrofi	c.1457T>G (p.Leu516Ter)
11	156	Ataksi, Gelişimsel gecikme, OM apraksi	Serebellar atrofi	c.2639-384A>G
12	74	Ataksi, Gelişimsel gecikme, OM apraksi	Serebellar atrofi	c.2639-384A>G
13	57	Ataksi, Gelişimsel gecikme, OM apraksi	Normal	c.2639-384A>G
14	84	Ataksi, OM apraksi	Normal	c.5833G>C p.Ala1945Pro
15	36	Gelişimsel gerilik, OM apraksi	Serebellar atrofi	c.8208 T>A p.Asn2736Lys, c.6047 A>G p.Asp2016Gly (BH)
16	84	Gelişimsel gecikme	Normal	c.27delT, p.I10SfsX6
17	84	Gelişimsel gecikme	Normal	c.4611+1G>A
18	96	Gelişimsel gerilik, OM apraksi	Serebellar atrofi	c.4611+1G>A
19	85	Ataksi, OM apraksi	Normal	c.4143dupT p.Pro1382fs, c.6047A>G p.Asp2016Gly (BH)
20	36	Ataksi	Normal	c.2828+1G>A
21	24	Gelişimsel gecikme	Normal	c.3284G>A p.Arg1095Lys, c.7517_7520del (BH)

BH: Birleşik heterozigot, OM: Okulomotor



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya



Şekil 1: Hastalarda Ekzondaki Varyantların Dağılımı

Üst kısımda yer alan varyantlar missense, alt kısımda bulunanlar ise fonksiyon kaybına neden olan varyantlardır. Kırmızı ile işaretlenen varyantlar, yeni tanımlanan mutasyonlar olarak dikkat çekmektedir.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-22 Çocukluk Çağı Dirençli Epilepsilerinde Rezektif Cerrahi Sonuçlarının Değerlendirilmesi

Ülkühan Öztoprak¹, Ceren Günbey¹, Aykut Demir¹, Rahşan Göçmen², Bilge Volkan Salancı³, Eser Lay Ergün³, Figen Söylemezoğlu⁴, İlkey Işıkyay⁵, Burçak Bilginer⁵, Dilek Yalnızoğlu¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Bilim Dalı

³Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nükleer Tıp Bilim Dalı

⁴Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Bilim Dalı

⁵Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beyin Cerrahisi Bilim Dalı

Amaç: İlaça dirençli epilepside seçilmiş vakalarda rezektif veya fonksiyonel epilepsi cerrahisi, nörostimülasyon etkinliği gösterilmiş tedavi seçeneklerinden-
dir. Bu çalışmada epilepsi cerrahisi yapılan çocuk hastalarda nöbet sonuçları ve etkileyen faktörler incelendi

Yöntem: 2015-2025 yılları arasında bilim dalımızda epilepsi cerrahisi yapılan hastalar retrospektif değerlendirildi. Demografik bulgular, nöbet başlangıç/
cerrahi yaşı, etiyoloji, cerrahi tipi, postoperatif sonuçlar değerlendirildi. Postoperatif nöbet prognozu, nöbetsiz olan hastalar ve nöbetleri devam eden hastalar
olarak 2 gruba ayrıldı

Bulgular: 63 hastada rezektif cerrahi, 2 korpus kallozotomi ve 19 vagal sinir stümülasyonu uygulandı. Çalışmaya 35'i (%55,6) erkek, ortalanca yaşı 180 ay
(46-384 ay) olan, rezektif cerrahi yapılmış 63 hasta dahil edildi. Epilepsi tanı yaşı ortalanca 58,1 ay (1-183 ay), epilepsi cerrahisi yaşı ortalanca 108,94 ay (11-
216 ay) idi. Postoperatif takip süresi ortalanca 51,08 ay (1-240 ay) idi. Etiyoloji hastaların %46'sında (n=29) epilepsi ilişkili gelişimsel tümörler, %38,1'inde
(n=24) kortikal gelişimsel malformasyonlar, 12,7'sinde (n=8) edinsel nedenler, %3.17'sinde (n=2) Rasmussen sendromu idi. Temporal lob cerrahisi 38
(%73) hastada (28 lobektomi, 10 lezyonektomi), ekstraparotal cerrahi 20 hastada (14 frontal, 2 parietal, 2 oksipital, 2 multilober) uygulandı. Hemisferik
cerrahide etiyoloji 3 hastada hemimegalensefali, 2 hasta Rasmussen sendromu idi. Hastaların %25'inde (n=16) postoperatif EEG'de interiktal epileptiform
bulgular saptandı. Postoperatif görüntülemelerde hastaların %14,2'sinde (n=9) hastada rezidü vardı. Postoperatif 2. yılda hastaların %71,4'ü (n=45) nöbetsiz-
di. Temporal lob cerrahilerin %71'i, ekstraparotal cerrahilerin %65'i, hemisferik cerrahilerin tamamında nöbetsizlik sağlandı. Postoperatif MRG'de rezidü
olması nöbet rekürrensi açısından istatistiksel olarak anlamlı idi. Son kontrolde hastaların %20,6'sı (n=13) nöbetsiz ve ilaçsız idi

Sonuç: Dirençli epilepsisi olan çocuk hastaların uygun zamanlama ile epilepsi cerrahisi açısından değerlendirilmesi önemlidir.

Anahtar Kelimeler:Çocuk; Epilepsi Cerrahisi, Rezektif Cerrahi , Uzun Dönem Nöbet Sonuçları

SS-23 Distrofinopatilerde Kardiyak Fonksiyonların Değerlendirilmesi: Strain Ekokardiyografi ve Kardiyak MRG Bulgularının Değerlendirilmesi

Mustafa Mertkan Bilen¹, Nur Çalışkan², Ece Önel², Aycan Ünalp², Pakize Karaoğlu², Timur Meşe¹, Gülçin Akıncı²

¹SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları EAH, Çocuk Kardiyolojisi BD

²SBÜ Dr. Behçet Uz Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları EAH, Çocuk Nörolojisi BD

Giriş

Distrofinopatiler grubu altında yer alan Duchenne Musküler Distrofi (DMD) ve Becker Musküler Distrofi (BMD), X'e bağlı resesif hastalıklardır ve her ikisi de Xp21 bölgesinde yer alan distrofin genini etkileyen spesifik mutasyonlarla tanımlanır. Bu mutasyonlar, distrofinin tamamen yokluğuna (DMD fenotipi) veya kısmi eksikliğine (BMD ile ilişkili) yol açabilir. Distrofinopatilerde kardiyomiyopati yaygın bir durumdur ve kalp yetersizliği, malign aritmiler veya ani kardiyak ölüm şeklinde kendini gösterebilir. Kardiyak manyetik rezonans görüntüleme (MRG), miyokardiyal fibrozisin saptanması, ventrikül volümleri ve ejeksiyon fraksiyonunun değerlendirilmesi açısından altın standart yöntem olarak kabul edilmektedir. Sol ventrikül hacimlerinin ve sistolik fonksiyonunun transtorasik ekokardiyografi ile değerlendirilmesi ve erken sol ventrikül sistolik disfonksiyonunun (LVSD) tanısı için speckle tracking tekniği kullanılarak miyokardiyal strain ölçümü, çeşitli kalp hastalıklarının incelenmesinde kullanılmaktadır. Bu yöntemle, global longitudinal strain (GLS) değerleri üzerinden subklinik kardiyak disfonksiyon erken dönemde tespit edilebilmektedir.

DMD ve BMD hastalarında transtorasik ekokardiyografi ile elde edilen sol ventrikül ejeksiyon fraksiyonu, LV sistolik ve diyastolik duvar kalınlıkları, interventriküler septum kalınlığı, varsa patolojik ekokardiyografik bulgular değerlendirilmiştir. Erken sol ventrikül sistolik disfonksiyonunun (LVSD) tespitinde speckle tracking tekniği ile yapılan miyokardiyal strain analizinin DMD ve BMD hastalarında, kardiyak MR ile uyumluluğunun araştırılması amaçlanmıştır.

Bu çalışmada, distrofinopati hastalarda global longitudinal strain ekokardiyografi (GLSE), transtorasik ekokardiyografik ekokardiyografik ölçülen LVEF, kardiyak MR ile değerlendirilmiş; kardiyak fonksiyon değişikliklerinin nörolojik klinik durum ile olan ilişkisi de araştırılmıştır.

Gereç ve Yöntem

Bu çalışmaya, SBÜ İzmir Tıp Fakültesi Dr. Behçet Uz Çocuk Hastanesi'nde izlenen 27 distrofinopati hastası dahil edilmiştir. Dahil edilme kriterleri, DMD veya BMD ile uyumlu klinik seyirle doğrulanmış hastalık tanısını ve aşağıdaki kriterlerden en az birini içermektedir: (1) DMD geninde MLPA analizi veya Sanger dizilemesi ile saptanmış patojenik varyant ya da (2) kas biyopsisi (immünohistokimya) ile belirlenmiş distrofin eksikliği. Tüm hastalara transtorasik ekokardiyografi ile sol ventrikül duvar kalınlıkları, ejeksiyon fraksiyonu, fraksiyone kısalma, global longitudinal strain ölçümü yapılmıştır. Tüm hastaların elektrokardiyografik (EKG) değerlendirmeleri çalışma kapsamına alınmıştır. Transtorasik ekokardiyografi aynı pediatrik kardiyolog tarafından tek cihazla uygulanmıştır. Global longitudinal strain ekokardiyografik ölçümü -%18 ve üzeri ölçülen hastalar normal, - % 16-18 arasında olanlar gri zon, -% 16 altında olanlar düşük ve patolojik tutulum olarak değerlendirilmiştir. Strain ekokardiyografik ölçümü patolojik bulunan ve bu nedenle kardiyak MR çekimi yapılan hastaların kayıtları incelenmiştir.

Transtorasik ekokardiyografik LV EF ölçümü % 55 altında, fraksiyone kısalması (FS) % 28 altında ölçülen hastalar sistolik disfonksiyon kabul edildi. Sol ventrikül ve interventriküler septum kalınlıkları hastaların boy ve kilo ile ölçülen z skoru +2 ve üzerindeyse artmış kalınlık olarak kabul edildi.

Tüm hastaların EKG parametreleri değerlendirildi. Hastaların genetik analizleri DMD geninde tanımlanan izoformlara göre gruplandırılmıştır (Dp427, Dp260, Dp140, Dp116 ve Dp71). Bu sınıflandırma, bireysel kardiyak risk profillerinin belirlenmesi ve izlem stratejilerinin kişiselleştirilmesine olanak sağlamaktadır.

DMD ile ilişkili kardiyomiyopati, Faysoil ve ark. tarafından 2017 yılında klinik, ekokardiyografik ve kardiyak manyetik rezonans görüntüleme (CMRI) bulgularına dayalı olarak önerilen sınıflamaya göre değerlendirilmiştir (1).

Evre 1: Belirti yoktur, ejeksiyon fraksiyonu (EF) > %55 ve CMRI'da geç gadolinyum tutulumu (LGE) negatiftir.

Evre 2: Taşikardi vardır, EF %45–55 arasındadır.

Evre 3: Periferik ekstremitte ödemi mevcuttur, EF %35–45 arasındadır.

Evre 4: Klinik olarak semptomatik durum (anasarka), EF <%35 ve CMRI'da yaygın LGE tutulumu görülür

Sol ventrikül EF değerleri hem ekokardiyografi hem de kardiyak MR ile değerlendirilmiş; elde edilen strain değerleriyle korelasyon analizleri gerçekleştirilmiştir. Ayrıca EF değerleri ve kardiyak tutulum, genetik gruplar ile karşılaştırılmıştır.

Ambulasyon durumlarına göre hastalar, DMD Care Considerations Working Group tarafından tanımlanan Pediatrik DMD Evreleme Sistemi'ne göre dört evreye ayrılmıştır:

- Evre 1 (Ambulatuvar Faz)(<7 yaş): Tanıdan itibaren bağımsız yürüyebilen hastalar,
- Evre 2 (Erken Ambulasyon Kaybı) (7-10 yaş): Yürüme yetisini kaybetmiş ancak üst ekstremitte fonksiyonlarını koruyan hastalar,
- Evre 3 (Geç Ambulasyon Kaybı)(10-14 yaş): Yürüme ve kol kullanımı belirgin şekilde azalmış, genellikle ventilasyon desteğine ihtiyaç duyan hastalar,
- Evre 4 (Non-Ambulatuvar Faz) (>14 yaş): Tüm motor fonksiyonlarını kaybetmiş ve ventilatöre bağımlı hastalar.

Demografik ve Klinik Özellikler

Çalışmaya dahil edilen 27 hastanın 22'si Duchenne Musküler Distrofi (DMD) ve 5'i Becker Musküler Distrofi (BMD) tanısı almıştır. Tüm hastalara strain ekokardiyografi uygulanmış, 20 hastada ise kardiyak manyetik rezonans (MR) görüntülemesi yapılmıştır. Hastaların ortalama yaşı 9.6'dır. DMD hastaları için ortalama yaş 9.2, BMD hastaları için ise 11.2 olarak hesaplanmıştır. 18 hasta (%66) hâlâ yürüyebilmekteydi ve 21 hasta (%77.8) kortikosteroid kullanmaktaydı. 11 hasta (%40) anjiyotensin dönüştürücü enzim inhibitörü kullanırken, 6 hasta (%22) beta bloker kullanmaktaydı.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

EKG

Tüm hastaların elektrokardiyografik (EKG) değerlendirmeleri çalışma kapsamına alınmıştır. Elde edilen EKG verileri incelendiğinde, hastalarda aritmi, iletim bloğu veya diğer anlamlı elektrokardiyografik patolojilere rastlanmamıştır. Bu bulgu, erken evrede kardiyak elektriksel aktivitenin genellikle korunmuş olabileceğini düşündürmektedir.

Transtoraksik Ekokardiyografi Bulguları

Transtoraksik ekokardiyografi (TTE) toplam 27 (%100) hastada gerçekleştirildi. DMD'li erkek çocuklarda TTE ile ölçülen ortalama ejeksiyon fraksiyonu (EF) %66.1 saptandı. 2 (%6) hastada EF değeri $\leq$ %55 idi. Ortalama fraksiyonel kısalma (FS) %37.8 olarak ölçülürken, FS değeri $\leq$ %28 altında olan hasta yoktu. 2 hastada sistolik disfonksiyon, 2 hastada mitral yetersizlik, 1 hastada septum hipertrofisi saptandı.

SPECT Ekokardiyografi Bulguları

1 hasta (%3) global strain bozukluğu göstermedi. Ortalama GLS değeri 11.4 ± 3.1 olarak hesaplanmıştır. GLS değeri %16'nın altında olan 26 hasta (%96,3) bulunmuştur.

Kardiyak MRG Bulguları

Kardiyak MR yapılan 20 hastanın 7'sinde (%35) ejeksiyon fraksiyonu %55'in altında saptanmıştır. Distrofinopati 20 (%74) çocukta Kardiyak MRG uygulanmıştır. Kardiyak MRG ile elde edilen ejeksiyon fraksiyonu (EF) $>$ %55 olan hastalar grup I olarak sınıflandırılmış ve normal miyokardiyal kontraktilete olarak değerlendirilmiştir. EF $\leq$ %55 olan hastalar ise grup II olarak tanımlanmış ve bu değerler anormal kabul edilmiştir (Tablo1). 7 (%35) hastada CMRI ile EF değeri $\leq$ %55 olarak saptanmış olup, grup II'de ortalama EF %50.7 idi.

Grup	H a s t a Sayısı (n)	Yüzde (%)	Ortalama EF (%)
Grup I (EF $>$ %55)	13	65	-
Grup II (EF $\leq$ %55)	7	35	50.7

Ekokardiyografik özellikler aşağıda tanımlanmıştır:

EKO Parametresi	Ortalama Değer	Birim
Ejeksiyon Fraksiyonu (EF)	66.1	%
Global Longitudinal Strain (GLS)	11.4	%
Sol Ventrikül Diyastol Sonu Çapı (LVEDd)	3.6	cm
Fraksiyonel Kısalma (FS)	37.8	%
Sol Ventrikül Sistol Sonu Çapı (LVESd)	2.2	cm
İnterventriküler Septum Kalınlığı (IVSd)	0.7	cm

Ekokardiyografi yapılan 27 hastadan, 1 hastada (%3) global hipokinezi, 2 hastada (%7) anteroseptal tutulum, 3 hastada (%11) miyokardiyal fibrozis saptanmıştır.

Korelasyon analizlerinde:

- Strain MR EF arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptanmamıştır,
- Strain EKO EF arasında orta düzeyde pozitif korelasyon gözlenmiştir,
- MR EF EKO EF arasında düşük düzeyde pozitif korelasyon belirlenmiştir.

EKO EF değerleri, hastalık evreleri ilerledikçe anlamlı şekilde azalmaktadır.

Kardiyak MRG bulgularına göre:

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

- 1 hastada global hipokinezi,
- 2 hastada anteroseptal tutulum,
- 3 hastada miyokardiyal fibrozis saptanmıştır.

Bu bulgular, ileri evre kardiyomiyopati ile ilişkili olabilir.

Ekokardiyografi bulgularına göre:

- 2 hastada sistolik disfonksiyon,
- 2 hastada mitral yetersizlik,
- 1 hastada septum hipertrofisi tespit edilmiştir.

Bulgular

Genetik Bulgular ve Distrofin İzofom Gruplaması

Genetik analiz sonucunda:

- 24 hastada DMD geninde delesyon,
- 2 hastada nokta mutasyonu,
- 1 hastada duplikasyon saptanmıştır.

Hastalar distrofin geninde etkilenmiş olan izoformlara göre Dp427, Dp260, Dp140, Dp116 ve Dp71 izoformları temel alınarak sınıflandırılmıştır. Bu sınıflandırma, her bireyin kardiyak risk profilinin daha doğru değerlendirilmesini ve izlem stratejilerinin kişiselleştirilmesini sağlamaktadır.

Çalışmada değerlendirilen 21 Duchenne Musküler Distrofi (DMD) hastasından 10'unun ekzon atlama tedavisine uygun olduğu belirlenmiştir. Bu hastalardan 2'si kliniğimizde Ekzon 53 atlama tedavisi almaktadır. Hastalar izoform tiplerine göre sınıflandırıldığında, örneklem genişliğinin sınırlı olması nedeniyle kardiyak bulgular ile izoformlar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptanamamıştır.

Tartışma

Çalışma bulgularımız, distrofinopatilerde kardiyak tutulumu değerlendirirken hem fonksiyonel (EF) hem de yapısal (fibrozis) parametrelerin birlikte değerlendirilmesinin önemini ortaya koymaktadır. Bu çalışmada strain ekokardiyografi ve kardiyak manyetik rezonans (MR) görüntüleme yöntemleri kullanılarak distrofinopati hastalarında kardiyak fonksiyonlar değerlendirilmiştir. Strain ekokardiyografi, miyokardiyal deformasyonun kantitatif ölçümünü sağlayarak subklinik kardiyak disfonksiyonun erken tespiti için hassas bir yöntemdir. Kardiyak MR ise ventrikül fonksiyonlarını, yapısal kalp değişikliklerini ve fibrozis varlığını yüksek duyarlılıkla ortaya koyar ve bu nedenle kardiyak izlemede altın standart kabul edilmektedir. Bulgularımız, strain değerlerinin hastalık evresi ilerledikçe azaldığını ve EKO EF değerlerinin de benzer şekilde düştüğünü göstermektedir. Bu, kardiyomiyopati gelişiminin progresif seyrini desteklemektedir. Strain ekokardiyografi, miyokardiyal deformasyonun kantitatif ölçümüne olanak sağlayarak EF normal sınırlarda olsa dahi subklinik sol ventrikül disfonksiyonunun tespitinde oldukça duyarlıdır. Bu çalışmada GLS değeri <%16 olan hasta oranı %96.3 olarak bulunmuştur. Bu yüksek oran, klasik EKO parametrelerinin yetersiz kalabildiği durumlarda strain analizinin sağladığı tanısavantajı ortaya koymaktadır. Buna ek olarak, sistolik disfonksiyon tanısı konulan hastaların sayısı 2 iken, strain bozukluğu saptanan hasta sayısı 26'dır, bu da strain ekokardiyografinin erken evre patolojileri saptamadaki gücünü desteklemektedir.

Literatürde strain ekokardiyografi ve kardiyak MRG'nin karşılaştırıldığı çalışmalarda, hangi yöntemin daha erken disfonksiyon saptayabildiği incelenmiş; strain ekokardiyografinin prognoz açısından kardiyak MRG kadar güvenilir olabileceği öne sürülmüştür. Strain ekokardiyografinin avantajları arasında hızlı sonuç alınması, invaziv olmaması ve tekrarlanabilirliği yer alırken; görüntü kalitesinin subjektifliğe bağlı olarak değişkenlik gösterebilmesi önemli bir sınırlılık olarak belirtilmektedir. MRG'nin doku karakterizasyonundaki üstünlüğü, kalp kasındaki fibrozisi saptamada ve kalbin yapısal durumunu ayrıntılı değerlendirmede avantaj sağlamaktadır. Ayrıca radyasyon içermemesi, pediatrik hastalarda güvenli kullanımına olanak tanır; ancak bebeklerde hareket artefaktları görüntü kalitesini düşürebilir.

Literatürde distrofin izoform eksikliği paternlerine göre kardiyak etkilenim sıklığını inceleyen çalışmalarda, DP116 izoformunun kalp dokusunda ekspresyon göstermediği; dolayısıyla bu izoformun varlığının kardiyak etkilenim üzerinde potansiyel olarak koruyucu rol oynayabileceği ifade edilmiştir. Ancak çalışmamızda örneklem sayısının sınırlı olması nedeniyle kardiyak bulgular ile izoformlar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptanamamıştır. Buna rağmen DP116 izoformunu taşıyan olgularda daha düşük düzeyde kardiyak disfonksiyon gözlenmesi, bu hipotezi destekler niteliktedir.

Bazı çalışmalar, 12, 14–17, 31–42, 45, 48 ve 49. ekzonlardaki mutasyonların kardiyak tutulum riskini artırdığını, 51 ve 52. ekzonlardaki mutasyonların ise koruyucu olabileceğini belirtmiştir. Bununla birlikte, mutasyonlar ile sol ventrikül disfonksiyonu arasında anlamlı bir ilişki bulunmadığını raporlayan yayınlar da mevcuttur. Bu konuda daha net sonuçlara ulaşılabilmesi için geniş örneklem gruplarını içeren, uzun süreli takip çalışmaları gerekmektedir.

Sonuç

Distrofinopatilerde kardiyak izlemin düzenli ve çok yönlü yapılması, komplikasyonların erken tespiti açısından kritik öneme sahiptir. Bu çalışmanın bulguları, strain ekokardiyografi ve kardiyak MR gibi ileri görüntüleme yöntemlerinin birlikte kullanılmasının, kardiyak disfonksiyonun erken saptanması ve izlenmesinde önemli klinik katkılar sağladığını göstermektedir.

Strain ekokardiyografi subklinik disfonksiyonu erken saptamada etkili bir yöntemken, MR yapısal değişikliklerin detaylı analizinde üstünlük sağlamakta-



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

dır. Transtorasik ekokardiyografinin tekrarlanabilirliğinin kardiyak MR' a göre uygulanabilir olması, sedasyon gerektirmemesi, ölçüm zamanının kısa olması avantaj olarak öne çıkmaktadır. Strain ekokardiyografik ölçüm ile subklinik kasılma kusurlarının erken tespiti hastanın klinik izlem planlaması için klinisyene yön gösterici olmaktadır. Ambulasyon evresine bağlı EF düşüşü, kardiyomiyopati progresyonunun izlenmesinde düzenli kardiyak taramaların önemini vurgulamaktadır. Klinik uygulamada, ambulasyon durumu ile ilişkilendirilen bu parametreler, bireyselleştirilmiş izlem ve tedavi planlarının geliştirilmesine katkı sağlayabilir.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-24 Çocukluk çağıının enfeksiyon ile tetiklenen ensefalopati sendromları: Çok merkezli retrospektif çalışma

Mert Altıntaş¹, Miraç Yıldırım¹, Erhan Özel², Meryem Hilal Altaş³, Alper Taşkın¹, Ömer Bektaş¹, Aslı Ercili Erdal⁴, İbrahim Öncel², Ayşegül Neşe Çıtak Kurt³, Serap Teber¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

³Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

⁴Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Giriş

Enfeksiyon ile tetiklenen ensefalopati sendromları, santral sinir sisteminde viral enfeksiyonlara bağlı olarak paraenfeksiyöz süreçte ortaya çıkan, otoimmün ya da immün aracılı, ensefalitin eşlik etmediği akut nörolojik bozukluklar grubunu oluşturur. Bu sendromlar, yakın zamanda tanımlanmış olup, kendini sınırlayan hafif ensefalopatilerden hemorajik şok ve çoklu organ yetmezliğine kadar uzanan geniş ve heterojen bir klinik yelpazeye sahiptir. Patogenezi kesin olarak aydınlatılamamış olmakla birlikte, viral bir enfeksiyonun hücrel infiltrasyon olmaksızın santral sinir sisteminde sitotoksikite ve sitokin fırtınasını tetiklemesi temel mekanizma olarak düşünülmektedir. Güncel literatürde, bu sendromlar klinik ve radyolojik özelliklerine göre beş alt gruba ayrılmaktadır: bifazik nöbetler ve geç difüzyon kısıtlılığı ile seyreden akut ensefalopati (AESD), akut nekrotizan ensefalopati (ANE), geri dönüşümlü splenial lezyon ile birlikte görülen hafif ensefalopati (MERS), akut fulminan serebral ödem (AFCE), ensefalopati ve multiorgan yetmezliğiyle birlikte akut şok (ASEM).

Çalışmamızda, bu hastalık gruplarında yer alan olguların tanı sürecindeki klinik, laboratuvar ve radyolojik bulguları ile tedavi yaklaşımları ve prognozları gözden geçirilerek, çocuk nörolojisi hekimlerinin enfeksiyon ile tetiklenen ensefalopati sendromlarına yönelik farkındalıklarının artırılması amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntem

Çalışmamız, retrospektif çok merkezli bir vaka serisi olarak tasarlanmıştır. Ankara ilinde yer alan dört üçüncü basamak sağlık merkezi (Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara Bilkent Şehir Hastanesi ve Ankara Etik Şehir Hastanesi) çalışmaya dahil edilmiştir. Bu merkezlerin çocuk nörolojisi bilim dallarında, 2017–2024 yılları arasında enfeksiyon ile tetiklenen ensefalopati sendromu tanısı almış ve tanı sırasında 18 yaşından küçük olan hastalar çalışmaya dahil edilmiştir. Dahil edilen olguların demografik verileri, başvuru ve izlem dönemlerindeki klinik bulguları, başvurudaki Glasgow Koma Skorları (GKS), enfeksiyon ile tetiklenen ensefalopati sendromunun alt grupları, laboratuvar ve radyolojik özellikleri, uygulanan tedaviler, tedavi sonrası izlem süreleri, izlem döneminde nöks gelişimi ve son kontrolde saptanan sekel durumları retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Sonuçlar

Çalışmaya 15'i kız (%62,5) olmak üzere toplam 24 hasta dahil edilmiştir. Hastaların tanı anındaki ortalama yaşları $65,4 \pm 48,6$ ay olup, yaş aralığı 9 – 158 ay ve IQR: 20–107,5 ay olarak belirlenmiştir. Olguların 10'u (%41,7) MERS, sekizi (%33,3) ANE, üçü (%12,5) AESD, ikisi (%8,3) ASEM ve biri (%4,2) AFCE tanısı almıştır. Başvuru sırasında hastaların ortalama GKS değeri 11 (IQR: 8 – 14; aralık: 3 – 15) olarak saptanmıştır. GKS dağılımına göre 10 hasta hafif (13 – 15), 8 hasta orta (9 – 12) ve 6 hasta ağır (3 – 8) derecede koma ile başvurmuştur. En sık başvuru semptomları sırasıyla ateş (%70,8) ve nöbet (%54,2) olarak kaydedilmiştir. Laboratuvar incelemelerinde 13 hastada (%54,2) enfeksiyon ile ilişkili olabilecek etkenler saptanmış; en sık tespit edilen patojenler influenza A/B (n = 3), rotavirüs (n = 3) ve adenovirüs (n = 2) olmuştur. Beyin manyetik rezonans görüntülemelerinde 23 hastada (%95,8) difüzyon kısıtlılığı, 9 hastada (%37,5) beyin ödemi ve 8 hastada (%33,3) kontrast madde tutulumu izlenmiştir. Toplam 18 hastaya elektroensefalografi (EEG) uygulanmış, 10 hastada zemin aktivitesinde bozulma, 1 hastada ise epileptiform anormali saptanmıştır. Tedavi yaklaşımları incelendiğinde, 18 hastaya (%75,0) tekli veya çeşitli kombinasyonlar halinde immünoterapi uygulanmış; bu hastalara verilen tedaviler arasında yüksek doz intravenöz metilprednizolon (n = 14), intravenöz immünoglobulin (IVIg; n = 13), terapötik plazma değişimi (n = 5) ve tosilizumab (n = 1) yer almıştır. Bir hastaya (%4,2) ise hızlı progresyon gösteren kontrolsüz beyin ödemi nedeniyle dekompresif kraniyotomi uygulanmıştır. Klinik izlem sonuçlarına göre, 15 hasta (%62,5) tam iyileşme gösterirken, 8 hasta (%33,3) nörolojik sekel ile taburcu edilmiştir. ANE tanısı alan bir hasta (%4,2) ise hastalığın başlamasından sonraki birinci ayda kaybedilmiştir. En iyi prognoz MERS tanısı alan hasta grubunda (%100 tam iyileşme) gözlenmiştir. Hastalık sonrası ortalama takip süresi $20,6 \pm 19,9$ ay olup (IQR: 4,25 – 30; aralık: 0,5 – 84 ay), takip süresince hiçbir hastada nöks izlenmemiştir.

Tartışma

Enfeksiyon ile tetiklenen ensefalopati sendromları, son yıllarda tanımlanmış, patogenezi tam olarak aydınlatılamamış, klinik ve nöroradyolojik açıdan oldukça geniş ve heterojen bir spektruma sahip nörolojik hastalık grubudur. Söz konusu sendromların görülme sıklığı, coğrafi bölgeye ve etnik kökene göre önemli farklılıklar göstermektedir. Örneğin, AESD Japonya'da yıllık 130 – 230 yeni olgu ile en sık görülen ensefalopati sendromlarından biri olarak bildirilmişken, Japonya dışındaki ülkelerde bildirilen vaka sayısı oldukça sınırlıdır. Bu durum, hem genetik yatkınlık hem de tanısal farkındalık düzeylerindeki farklılıklarla ilişkili olabilir.

Tanı süreci esas olarak klinik ve radyolojik bulgulara dayanmaktadır. Genellikle ilk nörolojik belirtiden yaklaşık bir hafta öncesinde bir febril enfeksiyon öyküsü mevcut olup ateşin, nörolojik bulguların başlangıcında devam ettiği sıkça gözlenmektedir. Tanı koydurucu başlıca kriterler; 24 saatten uzun süren bilinç değişikliği, letarji veya davranış/kişilik değişiklikleri, sendroma özgü nöroradyolojik bulguların varlığı ve ayıncı tanıda yer alan diğer nedenlerin dışlanmasıdır. Tedavi yaklaşımları, sendromun alt tipine göre değişiklik göstermektedir. MERS olgularında yalnızca destek tedavisi genellikle yeterli olurken; ANE, AESD, ASEM ve AFCE gibi daha ağır seyirli formlarda IVIg, yüksek doz metilprednizolon, tosilizumab gibi immünoterapötik ajanlar ile terapötik plazma değişimi gibi ek tedavi yaklaşımlarına ihtiyaç duyulmaktadır.

Bu sendromlar, progresif nörolojik kötüleşme potansiyeli taşıyan ve yüksek morbidite ve mortalite ile ilişkili olabilen klinik tablolardır. Bu bağlamda, çocukluk çağıında enfeksiyon sonrası gelişen ensefalopati tablolarına karşı klinik farkındalığın artırılması, erken tanı ve uygun tedavi açısından büyük önem arz etmektedir. Özellikle çocuk nörolojisi uzmanlarının, bu sendromların klinik ve radyolojik özellikleri konusunda bilgi sahibi olmaları ve tanı ve tedavi sürecini doğru şekilde yönetebilmeleri, hasta prognozunu doğrudan etkileyebilecek bir faktördür.



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SÖZLÜ BİLDİRİLER

SS-25 İDİOPATİK İNTRAKRANİYAL HİPERTANSİYON: GERÇEKTEN İDİOPATİK Mİ?

Erdem Şimşek, Kaan Ballı, Özlem Acar, Ahmet Furkan Yavuz, Güliz Çırpanlı Arı, Yavuz Atas, Elif Demirkılıç Biler, Seda Kanmaz, Celal Çınar, Ömer Kitiş, Hasan Tekgül, Sanem Yılmaz

Amaç:

Psödötümör serebri sendromu (PTS), intrakraniyal basınç artışı ile karakterize bir klinik sendromdur. Klinik belirtileri iyi tanımlanmış olsa da patogenezi açık değildir. İntrakraniyal venöz obstrüksiyon patogeneze öne sürülmektedir. Bu çalışmada, PTS tanısı almış olgularda olası venöz obstrüksiyon varlığının retrospektif olarak değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem:

Ege Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bölümü'nde Modifiye Dandy Kriterleri'ne göre PTS tanısı almış, tedavi öncesi yeterli venöz görüntülemesi olan 33 hasta değerlendirildi. Kontrastlı MR venografi, MPRAGE sekansları, TOF venografi ve çift fazlı BT anjiyografi, bir kıdemli nöroradyolog, bir girişimsel radyolog ve bir nöroradyolog olmak üzere üç farklı radyolog tarafından değerlendirildi.

Bulgular:

Hastaların medyan yaşı 10,6 yıl (8 ay–17 yıl) idi. En sık görülen semptomlar baş ağrısı (n=17) ve oküler hareket kısıtlılığı (n=14) olup, altı hasta asemptomatikti. Bilateral venöz obstrüksiyon 24 hastada tespit edildi ve bunlar arasında transvers sinüs stenozu, hipoplazi, dev araknoid granülasyonlar ve juguler venöz kompresyon vardı. Otuz üç hastanın 20'si idiyopatik, 13 hasta sekonder olarak sınıflandırılmıştı. Bilateral venöz stenoz, idiyopatik olgularda daha sık görüldü (13/20; 7/13; $p<0.05$) ve idiyopatik hastalar daha yüksek ICP değerleri eğilimi gösterdi, ancak istatistiksel olarak anlamlı değildi. Göz bulguları (görme kaybı veya oküler hareket bozukluğu) olan hastalarda ICP değerleri daha yüksekti ($p\approx 0.0675$). Göz bulguları ile BOS basıncı arasındaki ilişkinin AUC değeri 0.69 olup, basıncı 49 cmH₂O'yu aşan hastaların daha yüksek risk taşıdığı görüldü. MRG bulgularından, optik sinir tortüozitesi göz bulguları için en güçlü belirleyiciydi (korelasyon ≈ 0.37).

Sonuç:

İdiyopatik olarak kabul edilen PTS vakalarının önemli bir kısmında (%65) venöz obstrüksiyon gözlemlendi. Bu bulgular, özellikle dirençli vakalarda tedavi stratejilerini etkileyebileceği için PTS hastalarında venöz görüntülemenin kapsamlı değerlendirilmesinin önemini vurgulamaktadır.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-26 Seronegatif Otoimmün Ensefalitte Tüm Ekzom Analizi: Tek Merkez Deneyimi

Gökçe Cırdı¹, Tolgahan Özer², Anıl Gök¹, Ayfer Sakarya Güneş¹, Leman Tekin Orgun¹, Deniz Akkoyunlu², Naci Cine², Bülent Kara¹

¹Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

²Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

Giriş

Otoimmün ensefalit (OE), beyin parankiminde inflamasyona yol açarak hızlı başlangıçlı nörolojik bozulmalarla seyreden, heterojen bir hastalık grubudur. Klinik tablo; bilinç değişiklikleri, nöbetler, davranışsal bozukluklar ve motor disfonksiyon gibi bulgularla kendini gösterebilir (1). OE'nin tanısında antinöronal otoantikorların varlığı önemli bir belirteçtir; ancak hastaların yaklaşık %30–50'sinde bilinen antikorlar tespit edilememekte ve bu grup “seronegatif OE” olarak sınıflandırılmaktadır (2). Bu durum, özellikle çocukluk çağında OE tanısını karmaşık hale getirmekte ve ampirik immünoterapi yaklaşımını zorunlu kılmaktadır. Son yıllarda yapılan çalışmalar, seronegatif OE olgularında bağışıklık sistemi regülasyonunu etkileyen genetik yatkınlıkların ve inflamatuvar yanıt modüle eden moleküler mekanizmaların hastalık patogeneze katkıda bulunabileceğini düşündürmektedir (3, 4).

Bu bağlamda, seronegatif OE tanısı almış çocuk hastalarda genetik yatkınlık olasılığını araştırmak amacıyla, tüm ekzom dizileme (WES) yöntemi ile analiz gerçekleştirdiğimiz bu çalışmada, OE'ye eğilim oluşturabilecek aday genetik varyantları ortaya koymayı hedefledik.

Yöntem

Bu çalışmaya, 2010-2024 yılları arasında Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Anabilim Dalı'nda seronegatif OE tanısı almış 20 pediatrik hasta (10 kız, 10 erkek) dahil edilmiştir. Genetik yatkınlığı araştırmak amacıyla tüm ekzom dizileme(WES) analizi gerçekleştirilmiştir. Dahil edilme kriterleri, olası otoimmün ensefalit tanı kriterlerine dayandırılmış ve otoantikor pozitif olgular çalışma dışı bırakılmıştır. Klinik veriler, nörogörüntüleme bulguları, beyin omurilik sıvısı (BOS) analizi ve immünoterapiye yanıt değerlendirilmiştir.

Bulgular

Çalışmaya dahil edilen 20 hastada en sık görülen klinik belirtiler bilinç değişiklikleri, nöbetler ve psikiyatrik semptomlardı. Nörogörüntüleme ve BOS analizlerinde belirgin bir anormallik saptanmadı. Genetik analizi tamamlanan 11 hastada RANBP2(2 hasta),TH(1 hasta, homozigot),CLN8(1 hasta, bileşik heterozigot),RNF213(1 hasta, bileşik heterozigot),NLRP12(1 hasta),MVK (1 hasta, bileşik heterozigot),ADGRV1(1 hasta), ATRX (1 hasta, hemizigot), SCN11A (1 hasta), CPT2 (1 hasta), DNM1L (1 hasta, NUP214 (1 hasta, birleşik heterozigot) ile CAMTA1,CILK1 ve TBP genlerinde varyantlar(1 hasta) tespit edilmiştir. Kalan 6 hastanın genetik analizi ise devam etmektedir.

Tartışma

Bu çalışma, seronegatif otoimmün ensefalit (OE) tanısı almış pediatrik hastalarda tüm ekzom dizileme (WES) ile tespit edilen genetik varyantların, hastalığın patogeneze olası katkılarını ortaya koymayı amaçlamıştır. Seronegatif OE olgularında tanı, otoantikorların saptanamaması nedeniyle güçleşmekte ve sıklıkla tedavide gecikme kaygısıyla ampirik olarak immünoterapi başlanmaktadır. Bu bağlamda, genetik zeminde yer alan immün yanıtı etkileyen varyantların araştırılması, hastalık mekanizmasını anlama ve yeni tedavilerin geliştirilebilmesi için önemli bir basamak olabilir.

Çalışmamızda RANBP2, NLRP12, MVK, DNM1L ve SCN11A gibi daha önce nöroinflamatuvar süreçlerle ilişkilendirilmiş genlerde anlamlı varyantlar saptanmıştır. Özellikle RANBP2, daha önce akut nekrotizan ensefalopati tip 1 (ANE1) ile ilişkilendirilmiş ve viral enfeksiyonlar sonrası sitokin yanıtının disregülasyonuna neden olduğu bildirilmiştir (5,6). NLRP12 ve MVK varyantları ise, inflamatuvar kaskadın kontrolsüz aktivasyonuna yol açan otoinflamatuvar sendromlarla ilişkilidir ve bu durum ensefalit benzeri ataklara yol açabilir (7, 8).

DNM1L ve SCN11A gibi nöronal işlevi ve hücrel stres yanıtını etkileyen genlerde saptanan mutasyonlar da, hem epileptik hem de ensefalopatik süreçleri açıklamak açısından dikkat çekicidir (9, 10). Bu varyantların saptandığı hastalarda nörogörüntüleme ve BOS bulguları normal sınırlarda olsa da, immünoterapilere klinik yanıt alınmış olması, bu genetik arka planın immün modülasyonla etkileşebileceğini düşündürmektedir.

Özellikle CLN8, TH ve CPT2 gibi genlerde saptanan varyantlar, ilk bakışta klasik ensefalit patogeneziyle doğrudan ilişkili görünmese de, mitokondriyal fonksiyon, dopamin metabolizması ve lizozomal işlevler aracılığıyla beyin inflamasyonuna zemin hazırlamış olabileceğini düşünmekteyiz. Bu durum, OE'nin seronegatif olgularda monogenik zeminlerle birleşerek daha kompleks bir klinik spektrumda ortaya çıkabileceğini desteklemektedir (11, 12).

WES analizi, bu çalışmada hem tanısall süreçte katkı sağlamakta hem de genotip-fenotip ilişkisini anlamak açısından değerli bir araç olarak öne çıkmaktadır. Otoimmün ensefalit gibi fenotipik olarak heterojen ancak immün yanıtı duyarlı hastalıklarda, genetik yatkınlıkların tanımlanması kişiselleştirilmiş tedaviye geçiş açısından da önem arz etmektedir (13, 14)

Ancak bu çalışmanın bazı sınırlılıkları mevcuttur. Hasta sayısının görece az olması ve bazı olgularda tespit edilen varyantların fonksiyonel etkilerinin in vitro ya da in vivo olarak doğrulanmaması genotip-fenotip ilişkilerinin daha derinlemesine yorumlanmasını kısıtlamaktadır.

Sonuç

Bu çalışma, seronegatif otoimmün ensefalit (OE) patogenezinde genetik faktörlerin rol oynayabileceğini ortaya koymakta ve WES analizinin bu hasta grubunda tanısall süreçlere önemli katkı sağlayabileceğini göstermektedir. Elde edilen bulgular, seronegatif OE'nin yalnızca antikor-negatif bir durum değil, genetik yatkınlıkla şekillenen heterojen bir tablo olabileceğine işaret etmektedir. Genetik zeminin araştırılması, hem tanı doğruluğunu artırabilir hem de belirli olgularda moleküler hedeflere yönelik kişiselleştirilmiş tedavi yaklaşımlarının geliştirilmesine olanak sağlayabilir. Bu çalışma, WES'in seronegatif OE tanı algoritmalarına entegrasyonu için güçlü bir gerekçe sunmakta ve gelecekte yürütülecek çok merkezli, kapsamlı araştırmalara zemin hazırlamaktadır.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

Kaynaklar

1. Graus, F., Titulaer, M. J., Balu, R., Benseler, S., Bien, C. G., Cellucci, T., ... & Dalmau, J. (2016). A clinical approach to diagnosis of autoimmune encephalitis. *The Lancet Neurology*, 15(4), 391–404. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(15\)00401-9](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(15)00401-9)
2. Dalmau, J., & Graus, F. (2018). Antibody-Mediated Encephalitis. *New England Journal of Medicine*, 378(9), 840–851. <https://doi.org/10.1056/NEJM-ra1708712>
3. León-Cabrera, S., Pérez-Plasencia, C., & Hernández-Pando, R. (2020). Innate immune receptors and genetic susceptibility to autoimmune diseases. *Clinical Immunology*, 210, 108314. <https://doi.org/10.1016/j.clim.2019.108314>
4. Cellucci, T., Van Mater, H., Graus, F., & Armangue, T. (2020). Clinical approach to diagnosis of autoimmune encephalitis in the pediatric patient. *Neurology: Neuroimmunology & Neuroinflammation*, 7(4), e682. <https://doi.org/10.1212/NXI.0000000000000682>
5. Neilson, D. E., Adams, M. D., Orr, C. M., Schelling, D. K., Eiben, R. M., Kerr, D. S., ... & Wagstaff, J. (2009). Infection-triggered familial or recurrent acute necrotizing encephalopathy caused by mutations in a component of the nuclear pore. *American Journal of Human Genetics*, 85(2), 192–203. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2009.07.006>
6. Ishii, M., Shibata, M., Takanashi, J., & Mizuguchi, M. (2020). Genetic and clinical features of acute necrotizing encephalopathy. *Journal of Neurology*, 267(3), 879–890. <https://doi.org/10.1007/s00415-019-09663-7>
7. van der Hilst, J. C., Bodar, E. J., Barron, K. S., et al. (2005). Long-term follow-up, clinical features, and quality of life in a series of 103 patients with Hyper-IgD syndrome. *Medicine*, 84(1), 1–10. <https://doi.org/10.1097/01.md.0000152371.80852.52>
8. Grandemange, S., Sanchez, E., Louis Plence, P., & Miossec, P. (2017). A new role for IL-1 family members in chronic inflammatory autoimmune diseases. *Cytokine & Growth Factor Reviews*, 38, 29–38. <https://doi.org/10.1016/j.cytogfr.2017.02.002>
9. Zhao, Y., Sun, X., Yang, C., et al. (2022). De novo DNM1L variants associated with abnormal mitochondrial fission and fatal encephalopathy. *Neurology Genetics*, 8(2), e659. <https://doi.org/10.1212/NXG.0000000000000659>
10. Faber, C. G., Lauria, G., Merkies, I. S. J., et al. (2012). Gain-of-function Nav1.7 mutations in idiopathic small fiber neuropathy. *Annals of Neurology*, 71(1), 26–39. <https://doi.org/10.1002/ana.22573>
11. Mochel, F., Schiffmann, R., Steenweg, M. E., et al. (2016). The expanding spectrum of neurological disorders associated with mutations in CPT2. *Brain*, 139(3), 772–785. <https://doi.org/10.1093/brain/awv366>
12. Zare-Shahabadi, A., Fattahi, Z., Beheshtian, M., et al. (2021). Novel homozygous mutations in TH gene leading to autosomal recessive dopa-responsive dystonia. *Neuropediatrics*, 52(1), 26–31. <https://doi.org/10.1055/s-0040-1720994>
13. Armangue, T., Leypoldt, F., & Dalmau, J. (2020). Autoimmune encephalitis as differential diagnosis of infectious encephalitis. *Current Opinion in Neurology*, 33(3), 334–344. <https://doi.org/10.1097/WCO.0000000000000797>
14. Lancaster, E. (2022). The diagnosis and treatment of autoimmune encephalitis. *Journal of Clinical Neurology*, 18(1), 1–14. <https://doi.org/10.3988/jcn.2022.18.1.1>

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-27 Koroid pleksus volümü çocukluk çağı MS hastalığında prognozda yol gösterici mi?

Meryem Hilal ALTAŞ¹, Özge DEDEOĞLU¹, Betül AKDAL², Ezgi EREM¹, Ayşegül Neşe ÇITAK KURT¹

1. Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği

2. Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Radyoloji Kliniği

Amaç: Koroid pleksus (KP), 4 serebral ventrikülde bulunan ve BOS üretiminde rol alan yüksek oranda vaskülarize bir dokudur. Son çalışmalar koroid pleksusun multipl sklerozda (MS) inflamatuvar hücrelerin merkezi sinir sistemine girmesi için bir erişim bölgesi olarak işlev görebileceğini düşündürmektedir. Multipl skleroz demiyelinizasyon, inflamasyon, nöron kaybı ve gliosis ile seyreden, erken yetişkinlik döneminde özüllülüğe neden olan en yaygın kronik otoimmün hastalıktır. Pediatrik başlangıçlı MS yüksek nüks oranı ve inflamatuvar cevap ile karakterizedir. Bu çalışmada MS tanısı alan hastalarımızdaki başvuru nörogörüntülemelerinde koroid pleksus volümlerinin total beyin volümüne oranı ölçülerek klinik gidişatla ilişkisinin saptanması amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmaya dahil edilen 12-18 yaş aralığında MS tanısı alan 34 hastanın tedavi öncesi koroid pleksus hacimlerinin total beyin volümlerine oranları ölçülüp ilk ve son EDSS skoru, optik sinir yolağı tutulumu ve toplam atak sayılarıyla arasındaki ilişkisi tespit edilmeye çalışılmıştır. MR Görüntüleme Protokolü: Tüm MR görüntülemeleri 1,5 Tesla GE marka MR cihazında standart baş bobini kullanılarak gerçekleştirildi. Görüntüleme protokolünde üç boyutlu T1 ağırlıklı magnetizasyon hazırlanmış hızlı gradient-eko (3D-T1 BRAVO), T2 ağırlıklı ve FLAIR sekansları kullanıldı. Kesit kalınlığı 2 mm olup kesitler arasında boşluk bırakılmadı. Tüm rutin 3D T1 MR görüntüleri hasta ve kontrol grupları için işlendikten sonra anonimize edilerek Digital Imaging and Communications in Medicine (DICOM) formatında dışa aktararak bilgisayarda ayrı bir klasörde kaydedildi. Görüntü Analizi ve Volümetrik Ölçüm: T1 ağırlıklı görüntüler üzerinden koroid pleksus segmentasyonu ITK-SNAP yazılımı (versiyon 3.8.0) kullanılarak manuel olarak yapıldı. Segmentasyon işlemi koronal, aksiyal ve sagittal planlarda gerçekleştirildi. Koroid pleksusun anatomik sınırları, komşu beyin omurilik sıvısı (BOS) ve beyin parankiminden yoğunluk farklılıkları temel alınarak belirlendi ve tüm planlarda segmentasyon doğruluğu gözden geçirildi. Toplam koroid pleksus volümü (mm³) hesaplandı. İntrakraniyal volüm ölçümleri, volBrain yazılımı kullanılarak otomatik olarak hesaplandı. Koroid pleksus volümü, beyin boyutlarındaki farklılıkları hesaba katmak amacıyla intrakraniyal volüme göre normalize edildi (normalize CPV = CPV / ICV).

Bulgular: Yaş ortalaması 15,4 yaş olan hastaların % 67,6'sını (n=23) kız popülasyon oluştuyordu. Takip süresi ortalama 24 aydı. Başvuru EDSS skorları ortalaması 1,92 (min:1 maksimum: 3), toplam atak sayıları ortalaması ise 1,7 saptandı. Hastaların %77'sinin 2'den az atak geçirdiği tespit edildi. Hastaların koroid pleksus volümlerinin total beyin volümüne oranı: 0,0015 hesaplandı (median değer 0,0014). Bu oranın toplam atak sayısı ve EDSS skorlarıyla korele olmadığı tespit edildi. Kontrol hasta grubunun koroid pleksus volümlerinin total beyin volümüne oranı hasta grubuna göre düşük tespit edildi. IgG indeks yüksekliği ile koroid pleksus volümü, ilk EDSS skoru ve son 1 yıldaki atak sayısı arasında anlamlı fark saptanmadı. Hastaların yaklaşık %44'ünün optik sinir tutulumu tespit edildi.

Sonuç: Beynin ventrikülleri içinde oldukça vaskülarize bir yapı olan koroid pleksus, multipl skleroz patofizyolojisinde potansiyel bir role sahip olduğu için son birkaç yıldır daha fazla araştırılmaya başlanmıştır. Başlangıçta sadece beyin omurilik sıvısının üretiminden sorumlu olduğu düşünülen koroid pleksusun artık immün sürveyans ve immün hücre trafiğinde de rol oynadığı yaygın olarak kabul edilmektedir. MS'li kişilerde MRG kullanılarak yapılan in vivo çalışmalar, koroid pleksus hacminin hastalığın çok erken dönemlerinde artarken, KP'nin inflamasyonunun daha sonraki aşamalarında da rol oynamaya devam ettiğini göstermiştir. Literatürde yüksek koroid pleksus hacminin MS'de inflamasyonun erken bulgusu olabileceğiyle ilişkili farklı yayınlar da mevcuttur. Bizim çalışmamız da literatür ile uyumlu bulundu. Ancak bu genişlemenin santral sinir sistemi inflamasyonu veya başka etiyolojilerle ilişkili olup olmadığı net belirlenmemiştir. Bu çalışmayla MS hastalarının takiplerinde bu değişken oranın rolünü tespit etmek amacıyla yapılacak daha fazla çalışmaya ihtiyaç olduğunu vurgulamak istedik. KP'nin hastalığın evrimini nihai olarak etkileyecek yeni bir terapötik hedefi temsil edip edemeyeceğini daha iyi anlamak için bu tür çalışmaların devamının gerekli olduğunu düşünüyoruz.

Anahtar Kelimeler: multipl skleroz, koroid pleksus hacmi, radyolojik belirteç

KAYNAKLAR:

1. Ramaglia V, Rojas O, Naouar I, Gommerman JL. The Ins and Outs of Central Nervous System Inflammation-Lessons Learned from Multiple Sclerosis. *Annu Rev Immunol.* 2021;39:199-226.
2. Bergsland N, Dwyer MG, Zivadinov R. Imaging the Choroid Plexus. *Mult Scler.* 2024;30(5_suppl):24-29. doi:10.1177/13524585241292965
3. Gong Z, de Rouen A, Zhang N, et al. Age-Related Differences in the Choroid Plexus Structural Integrity Are Associated with Changes in Cognition. *Preprint. medRxiv.* 2025;2025.02.27.25323022.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-28 Distrofinopatiili Çocuklarda Duyusal Profil ve Davranış Sorunları

Bilgihan Bıkmazer¹, Şeyma İyşenyürek¹, Gülten Öztürk¹, Elif Acar Arslan¹, Hakkı Akbeyaz¹, Burcu Karakayalı¹, Kıymet Keçelioğlu Binnetoğlu¹, Zeynep Yılmaz¹, Olcay Ünver¹, Dilşad Türkoğlu¹

¹Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Giriş

Musküler Distrofiler sadece motor bozukluklarla değil aynı zamanda bilişsel, davranışsal ve duysal işlem güçlükleriyle de karakterize ilerleyici nöromusküler bozukluklardır. Davranışsal sorunlar gösterilmiş olsa da, duysal işlem profilleri yeterince araştırılmamıştır. Bu çalışmanın amacı Duchenne Musküler Distrofi (DMD) ve Becker Musküler Distrofi'li (BMD) çocukların duysal işleme profillerini ve bunların davranışsal problemlerle ilişkisini araştırmaktır.

Materyal ve metod

DMD tanılı 34 ve BMD tanılı 15 çocuğun, duysal işleme modellerini değerlendirmek için Duyu Profil (DP), davranış sorunlarını değerlendirmek için Güçler ve Güçlükler Anketi (GGA) kullanılmıştır.

Bulgular

Katılımcıların yaş ortalaması DMD grubunda 8.3 ± 3 ve BMD grubunda 9.1 ± 4.2 yıldır ($p=0.435$). DMD ile BMD grupları arasında GGA puanları açısından fark saptanmadı. Duyu profili testinde ise Vestibüler İşlem ($p<0.001$), Dokunma İşlemi ($p=0.032$), Endurans ve Tonusla İlgili Duysal İşlem ($p<0.001$), Hareket ve Vücut Pozisyonu ile İlgili Düzenlemeler ($p<0.001$), Aktivite Seviyesini Etkileyen Hareket Düzenlemeleri ($p=0.01$), Duygusal Cevaplarını Etkileyen Duyusal Girdilerin Düzenlenmesi ($p=0.013$), Duygusal Cevapları ve Aktivite Seviyesini Etkileyen Görsel Girdilerin Düzenlenmesi ($p=0.012$), Modülasyon ($p<0.001$) ve Davranışsal ve Duygusal Cevaplar ($p=0.035$) puanları DMD grubunda BMD grubuna göre düşüktü. Her iki grubun altı dakikalık yürüme testinde kat edilen mesafe ile duysal işlem ($r=0.436$, $p=0.02$), Modülasyon ($r=0.552$, $p=0.002$), Davranışsal ve Duygusal Cevaplar ($r=0.430$, $p=0.022$) puanları arasında pozitif korelasyon, GGA'nın duygusal zorluklar ölçeği ($r=-0.415$, $p=0.031$) ve akran sorunları ölçeği ($r=-0.440$, $p=0.022$) puanları arasında negatif korelasyon mevcuttu. Ayrıca GGA alt ölçek puanları ile DP puanları arasında da korelasyon mevcuttu.

Sonuç

Bu çalışma DMD'li ve BMD'li çocukların duysal profilini, bunun davranışsal problemlerle ilişkisini araştıran ve bu iki grubu karşılaştıran ilk çalışmadır. Bulgularımız, DMD'li çocuklarda duysal işlem güçlüklerinin BMD'li çocuklardan daha fazla olabileceğini ve her iki grupta duysal işlem güçlüklerinin ve duygusal ve davranışsal zorlukların hastalık şiddeti ile bağlantılı olabileceğini düşündürmektedir. Duyusal işleme güçlükleri ile duygusal/davranışsal zorlukların ve bu duysal-davranışsal etkileşimlerin daha iyi anlaşılması, DMD'li ve BMD'li çocuklarda genel yaşam kalitesini artırmayı amaçlayan müdahalelere yön verebilir.

Anahtar Kelimeler: Musküler Distrofi, Duyusal Profil, Davranış Sorunları, Duyusal İşleme, Çocuk Psikiyatrisi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-29 Çocukluk Çağı Otoimmün Ensefalit Olgularının Değerlendirilmesi: Erciyes Üniversitesi Deneyimi

Mücahid Besnek¹, Ayten Güleç¹, Mehmet Canpolat¹, Ümmügülsüm Özgül Gümüş², Dilek Türkmen¹, Hüseyin Per¹, Zehra Filiz Karaman¹, Hakan Gümüş¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD, Kayseri, TÜRKİYE

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Radyolojisi BD, Kayseri, TÜRKİYE

ÖZET

Otoimmün ensefalit nöral antijenlere karşı gelişen immun reaksiyon sonucunda ortaya çıkan klinik bir tablodur. Enfeksiyöz etkenlerin saptanamadığı ensefalit olguların yaklaşık %60'ını oluşturmaktadır. Otoimmün ensefalitlerde sık görülen ortak bulgular arasında nöbetler, davranış bozukluğu, afazi, dizartri, psikoz, diskineziler, deliryum katatoni, halüsinasyonlar, hafıza sorunları, parkinsonizm, kore, ataksi sayılabilir.

Anahtar Kelimeler: çocukluk çağı, ensefalit, nöroloji, otoimmün, rankin

GİRİŞ VE AMAÇ

Ensefalit, klinik olarak bilinç değişiklikleri ve / veya davranış değişiklikleri ile kendini gösteren beynin herhangi bir enflamatuar hastalık sürecini kapsayan geniş bir terimdir. Otoimmün ensefalit, nörotransmitter reseptörlerine veya nöronal yüzey proteinlerine karşı antikorların aracılık ettiği merkezi sinir sisteminin yeni bir enflamatuar hastalık kategorisini oluşturur. Klinik sendromlar karmaşıktır ve ilişkili antikor tipine bağlı olarak değişen belirtilerle ilişkilidir. Otoimmün yanıt, bir tümör veya viral enfeksiyonun varlığı ile ilişkilendirilebilir, ancak çoğu durumda nedeni bilinmemektedir. Pediatriye en yaygın otoimmün ensefalit, NMDA reseptörüne karşı gelişen antikorlarla ilişkili olmaktadır. Çocuklarda ve adolesanlarda başlangıç semptomları genellikle erişkinlerden farklıdır ve hastalık nadiren tümörlerle ilişkilidir. ¹⁻⁶

Çocukluk çağında otoimmün ensefalit ile sunum genellikle subakuttur ve çeşitli semptom kümeleriyle birlikte görülür. Bilişsel ve davranışsal değişiklikler, bilinç düzeyinde azalma, fokal bozukluklar, epileptik nöbetler ve demans dahil olmak üzere birçok klinik belirtisi mevcuttur. 5 yaşın altındaki hastalarda klinik tablo, anormal hareketler (koreoatetoz), bilinç düzeyinde azalma ve dirençli epileptik nöbetler ile karakterize edilirken, 5 yaşın üzerindeki hastalarda veya yetişkinlerde bilişsel ve psikiyatrik anormallikler baskındır. ⁴⁻⁶

Otoimmün ensefalitlerde bazen erken ve belirgin psikiyatrik belirtiler vardır, bu da bu hastaların çoğunun psikiyatri birimlerine kabul edilmesine, kötü niyetli olduğu düşünülmesine veya madde kullanım bozukluğu gibi tanılar almasına neden olur. Dikkatli inceleme, bu aşamada ince nörolojik eksiklikleri, otoimmün ensefalitin dikkate alınmasına yol açması gereken bulguları ortaya çıkarabilir. ⁴⁻⁵

Tablo 1: Hastalık şiddeti değerlendirme Modifiye Rankin skoru2

Puanlama	Ağır	Standart
Durum		
Güvenlik	Yoğun bakım ihtiyacı Havayolu(airway) ihtiyacı Hayati tehdit eden disotonomi	"Ağır" koşulların yokluğu
Mobilité	Yatağa bağlı Yaralanma potansiyeline neden olan hareket bozukluğu	Yatağa bağlı değil
Hemşirelik bakımı	7/24 güvenlik için destek Güvenlik için bire 1 hemşire veya ebeveyn gerekli	7/24 bakım gerekli değil
Psikiyatri	İntihar düşünceleri Tehlikeli dürtü kontrol sorunları (yaralanma riski) Kendine zarar verme davranışı	Acil güvenlik ihtiyacı olmayan Psikiyatrik semptomlar
Kişisel bakım	Kendi kendine bakamıyor, tam yardıma ihtiyaç duyuyor (tuvalet, giyinme ve beslenme)	Kendine bakabilen (bazılarıyla yardım veya değil)
İletişim	İletişim kuramıyor (kafa karışıklığı ve mutizm/ afazi) veya ihtiyacı anlaşılır değil	İletişim kurabilen ve anlaşılan ihtiyaçları ifade edebilen
Uyanıklık	Yakın çevreye tepkisiz; boş bakan / şiddetli katatoni	Genel olarak yakın çevredeki etkinliklere katılabilecek durumda
Epilepsi	Nöbetleri sonlandırmak için sık kurtarma ilacı gereksinimi	Müdahale gerektirmeyen nöbetler

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SÖZLÜ BİLDİRİLER

Uyarlanmış mRS puanı	Uyarlanmış mRS puanı 4–5	Uyarlanmış mRS puanı 0–3
Uyarlanmış modifiye Rankin Ölçeği (mRS) puanı		
Puan	Açıklama	Yorumlar
0	Semptom yok	—
1	Engellemeyen, engelleyici olmayan semptomlar: günlük aktivite ve oyun/öğrenme alışkanlıkları	Oynama/öğrenme alışkanlıkları şunları içerir: okula veya anaokuluna gitmek
2	Çocuğun günlük aktivitesi ve oyun/öğrenme alışkanlıklarında bazı kısıtlamalara yol açan küçük semptomlar **Ancak yaşa uygun temel fonksiyonları çok bozmaz	*Semptomlar: minör fiziksel, bilişsel ve/veya ilişkili belirtiler içerebilir **Temel fonksiyonlar: içmek, yemek yemek, giyinmek, soyunmak, taramak, yıkanmak ve banyo yapmak
3	Önemli ölçüde müdahale eden orta dereceli semptomlar: Günlük aktivite ve oyun/öğrenme alışkanlıkları veya yaşa uygun temel eğitimde tam bağımsızlığı önleyecek şiddette	Temel fonksiyonlar ve semptomlar için bkz:2
4	Temel işlevlerde bağımsızlığı açıkça önleyen orta derecede şiddetli semptomlar Yaşa uygun olmakla birlikte hasta sürekli ilgiye ihtiyaç duyar	Temel fonksiyonlar ve semptomlar için bkz:2
5	Ağır engelli, tamamen bağımlı ve sürekli dikkat gerektirir	*Yatalak *Bilinç bozulmuş olabilir *Ajitasyon, *Disotonomi ve şiddetli hareket bozukluğu
6	Ölüm	

Otoimmün veya paraneoplastik ensefalit şüphesi olan hastalar, tanıyı doğrulamak ve alternatif etiyolojileri dışlamak için nörogörüntüleme, EEG, lomber ponksiyon ve serolojik test yaptırmalıdır.¹⁻⁶

Beyin omurilik sıvısında (BOS) oligoklonal bantların varlığı, lenfositik pleositoz ve yüksek protein dahil olmak üzere eşzamanlı inflamatuvar bulgular mevcut olabilir, ancak nispeten spesifik değildir.²⁻⁶

SSS'nin manyetik rezonans görüntülemesi (MRG), özellikle FLAIR veya T2 ağırlıklı görüntülerde tanı için ipuçları sağlayan anormallikler gösterebilir. Karakteristik MRG bulguları, etkilenen beyin bölgelerinde (örneğin medial temporal loblar ve/veya beyin sapı) FLAIR veya T2 ağırlıklı görüntülerde sinyal hiperintensitelerini içerir; subkortikal bölgeler ve serebellum da bazen etkilenir. Kontrast artışı değişkendir.¹⁻⁶

Konvülsif olmayan nöbetleri dışlamak için EEG yapılmalıdır. Spesifik olmayan EEG anormallikleri yaygındır ve fokal veya genel yavaşlama, epileptiform aktivite ve periyodik lateralize epileptiform deşarjları içerir. N-metil-D-aspartat (NMDA) reseptör ensefaliti olan hastaların yaklaşık üçte birinde spesifik kabul edilen 'delta brush' bulgusu mevcuttur.¹⁻⁶

Otoimmün ensefaliti olan hastalarda BOS bulguları normal veya anormal olabilir. İlimli protein yükselmesi (<100 mg/dL), hafif ila orta dereceli lenfositik pleositoz, yüksek IgG indeksi ve/veya oligoklonal bantların varlığı bulunur. Aynı zamanda BOS'ta ve serumda nöronal yüzey proteinlerine karşı gelişen antikorların tespiti de yapılabilir.¹⁻⁶

Ayrıca hastanın bilinen bir kanser teşhisi yoksa malignite değerlendirmesi ve taraması da yapılmalıdır.²⁻⁶

Özellikle çocuklarda dikkate alınması gereken bir otoimmün ensefalit formu, herpes simpleks virüs ensefaliti geçirdikten birkaç hafta sonra gelişen klinik tablodur. Bu komplikasyonun otoimmün etiyolojisi, hastaların serumunda ve beyin omurilik sıvısında antinöronal antikorların (esas olarak NMDAR, fakat aynı zamanda GABAR, D2R veya bilinmeyen antijenler) tanımlanması sayesinde anlaşılmıştır.²⁻⁶

Anti-NMDA Reseptör Ensefaliti

Anti-NMDA reseptör ensefaliti, karakteristik bir sendrom oluşturmak üzere birleşen öngörülebilir bir semptom grubunu içerir. Birçok hasta prodromal baş ağrısı, ateş veya viral enfeksiyon benzeri bir süreçle baş vurur ve bunu birkaç gün içinde nöropsikiyatrik semptomların çok aşamalı ilerlemesi izler. 12 yaşın altındaki çocuklarda en sık görülen semptomların anormal davranış, nöbetler ve hareket bozuklukları olduğunu gösterilmiştir. Davranış değişiklikleri arasında yeni başlayan öfke nöbetleri, ajitasyon, saldırganlık ve ruh hali veya kişilik değişiklikleri vardı. Azalmış bilinç seviyesi, katatonik gibi bilinç değişiklikleri

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

ve orofasiyal diskineziler, koreoatetoid hareketler, distoni, opistotonik duruş gibi semptomlarla karşılaşılabılır. Hipertermi, kan basıncındaki dalgalanmalar, taşikardi, bradikardi gibi otonomik dengesizlikler eşlik edebilir. Birçok vakada konuşmada azalma, mutizm, ekolali veya perseverasyon dahil olmak üzere konuşmadaki değişiklikleri bildirilmiştir.²⁻⁶

Beyin omurilik sıvısı (BOS) lenfositik pleositoz veya oligoklonal bantlar çoğunlukla tespit edilebilir.²⁻⁶

Elektroensefalogram (EEG) hemen hemen tüm hastalarda anormaldir. Bazı hastalarda fokal yavaşlama görülebilse de, genellikle delta-teta aralığında arka planda yaygın yavaşlama gösterir. Hastaların bir kısmında 'delta brush' adı verilen özel EEG paterni tespit edilebilir.²⁻⁶

Serum veya beyin omurilik sıvısında NMDA reseptör antikorlarının gösterilmesi ile hastalığın tanısı doğrulanır. BOS IgG antikor testi, anti-NMDA reseptör ensefaliti için oldukça hassastır ve spesifiktir; sadece serum test edilirken yanlış pozitif ve negatif sonuçlar ortaya çıkabilir. Beyin omurilik sıvısındaki antikor seviyeleri, daha güvenilir ve semptom şiddetiyle serumdakinden daha yakın ilişkilidir. Bununla birlikte, antikor testinin sonuçları gecikebilir. Muhtemel anti-NMDA ensefalit şüphesi olan olgularda klinik muayene ve diğer tanı testleri erken dönemde değerlendirilerek tedavide gecikmemek gerekir.²⁻⁶

Çocuklarda altta yatan bir tümör, teratom veya başka bir varlığın varlığı nadirdir. 18 yaşından büyük kadınların yaklaşık %56'sında tek taraflı veya çift taraflı over teratomları olmasına rağmen, bu tümörler 18 yaşından küçük kız çocuklarının %30'unda ve 14 yaşından küçük kızların %9'unda görülür. Erkeklerde testis teratomunun varlığı nadirdir ve bu tümör, anti-NMDA reseptör ensefaliti olan genç erkeklerde bildirilmemiştir. Abdomen ve Pelvik MRG, genç kızlarda over teratomlarını belirlemek için tercih edilen testtir.²⁻⁶

Tanı 3 kriterin tamamını karşılamalıdır:

1- Subakut başlangıçlı yakın dönem hafıza sorunları, mental durum değişiklikleri veya psikiyatrik bulgular (hızlı ilerleme 3 aydan kısa süreli)

2- Aşağıdaki bulgulardan en az biri

-yeni başlangıçlı fokal MSS bulguları

-nöbetler (bilinen bir epilepsi tanısı olmamalı)

-BOS hücre artışı (lökosit>5/mm³)

-ensefalit düşündüren MR bulguları

3- Olası diğer nedenlerin dışlanması

BOS veya serumda antikorların gösterilmesi ile tanı konulabilir.^{2,3}

Henüz bir tedavi standardı belirlenmemiş olmasına rağmen, uygun olduğunda tümörün çıkarılmasının ve hızlı immünoterapinin sonucu iyileştirdiğine dair kanıtlar vardır. Çoğu çocuk, kortikosteroidler, intravenöz immünoterapi veya plazma değişimi dâhil olmak üzere birinci basamak immünoterapi alır. Bununla birlikte, bu tedaviler hastaların %30 ila %40'ında başarısız olduğundan ve rituksimabın etkili olduğunu gösteren artan sayıda rapor olduğundan, bu ilaç intravenöz immünoterapi ve steroidlerle kombinasyon halinde veya birinci basamaktan sonra giderek daha fazla kullanılmaktadır.¹⁻³

Tablo 2: Tedavi rejimleri ve Tedavi Dozları^{2,3}

İmmünoterapiler	Kullanım tipi	Doz/uygulama şekli
IV Metilprednizolon	Birinci basamak immünoterapi	20–30 mg/kg/gün (Maks 1 g/gün) 3–5 gün
	Uzatılmış birinci basamak immünoterapi	20–30 mg/kg/gün (Maks. 1 g/gün), 1–3 gün, aylık
Oral prednizon	Birinci basamak immünoterapi: IV kortikosteroidlere alternatif	1 hafta boyunca 2 mg/kg/gün (en fazla 60 mg/gün), ardından kademeli olarak azaltılır
	Birinci basamak immünoterapide IV kortikosteroidlerden sonra devam	
Oral deksametazon	Uzatılmış birinci basamak immünoterapi	20 mg/m ² /gün (2 veya 3 doza bölünmüş, maks. 12 mg tid) 3 gün
	Birinci basamak immünoterapi: IV kortikosteroidlere alternatif	
Oral deksametazon	IV kortikosteroidlerden sonra birinci basamak immünoterapi devamında	20 mg/m ² /gün (2 veya 3 doza bölünmüş, maks. 12 mg tid) 3 gün, her 3–4 haftada bir
	Uzatılmış birinci basamak immünoterapi	

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

Terapötik plazma değişimi(PLEX)	Birinci basamak immünoterapi	Bir kür, tipik olarak 7-10 günde 5-7 tek veya çift plazma hacim değişimidir
IV immünotoglobulin	Birinci basamak immünoterapi	2-5 günde 2 g/kg
	Uzatılmış birinci basamak immünoterapi	1-2 gün boyunca 1-2 g/kg, aylık
IV rituximab	İkinci basamak immünoterapi	• 2 hafta arayla iki kez verilen 500-1.000 mg (<40 kg için 500 mg, >40 kg için 1.000 mg) veya • 375-750 mg/m² (en fazla 1 g), 2 hafta arayla iki kez verilir veya • 4 hafta boyunca haftalık 375 mg/m² (en fazla 1 g)
	İdame(>6 ay) bağışıklığı Bastırma	Rituximabın yeniden dozlanması (aynı doz ya da azaltılmış doz uygulaması) CD19 yeniden popülasyonu meydana geldiğinde (veya ilk kürden yaklaşık 6 ay sonra)
IV siklofosamid	İkinci basamak immünoterapi	500-1.000 mg/m ² (maks. 1.500 mg) 6 aya kadar aylık uygulamalar ile
Oral mikofenolat mofetil	İdame (>6 ay) bağışıklığı Bastırma	600 mg/m ² /doz (en fazla 1 g/doz) günde iki kez
IV tocilizumab	Yükseltme ikinci basamak immünoterapi	12 mg/kg/doz (<30 kg), 8 mg/kg/doz (≥30 kg) (Ayda maksimum 800 mg) 6 ay süreyle veya daha uzun süre aylık olarak verilir (gerekli bağışıklık bastırma süresi)

Limbik Ensefalit

Bu bozukluk, medial temporal loblar, amigdala ve singulat girus dahil olmak üzere limbik sistemin inflamatuvar bir sürecini ifade eder. Klinik ve radyolojik olarak en iyi karakterize edilen otoimmün ensefalitlerden biri olmasına rağmen, aynı zamanda en sık yanlış teşhis edilenlerden biridir. Ne yazık ki, nöbetlere ve hafıza ve davranış değişikliğine neden olan herhangi bir ensefalopati türü sıklıkla "limbik ensefalit" olarak etiketlenir. Hastaların önemli bir kısmı kortikosteroidler, plazma değişimi veya intravenöz immünotoglobulin ile iyileşir.²⁻⁶

Bu çalışmayla hastanemize başvuran otoimmün ensefalit tanısı ile takip edilen olgularının klinik, laboratuvar, görüntüleme bulgularının değerlendirilmesiyle etiolojide takip ve tedavide bize uyarıcı olabilecek noktaları saptamak, tedavide değişiklik ihtiyacı ve komplikasyonları belirlemek, takip ve tedavi yaklaşımı geliştirilmesi hedeflenmektedir.

YÖNTEM

Bu çalışmayla Erciyes Üniversitesi Çocuk nörolojisi kliniğinde 01.01.2010-01.02.2025 tarihleri arasında tanı alan ve en az 3 ay izlenen Otoimmün Ensefalit tanılı hastalar retrospektif olarak incelenmiştir.

Olguların klinik ve demografik verileri başta olmak üzere tedavi seçenekleri ile tedaviye yanıt süresi, izlemde kognitif ve motor fonksiyonlar açısından komplikasyon ve sekeller yönünden değerlendirildi.

BULGULAR

On altı olgunun retrospektif incelemesinde olguların başvuruda yaş ortalaması 151±52.695(56-213) aydı. Olguların %43,8'i kız, %56,2'si erkekti. Olguların hiçbirinin ailesinde epilepsi veya psikiyatrik bozukluk saptanmadı.

Başvuruda olguların %56,25'i kişilik değişikliği, saldırganlık, kendine zarar verme gibi psikiyatrik semptomlar, %56,25'i nöbet geçirme, %12,5'i baş ağrısı ve kusma semptomları ile başvurdu. Psikiyatrik semptomları olan 2/9 olguda semptomlara konuşma bozukluğu eşlik ediyordu.

Başvuru esnasında çekilen EEG'lerin %81,3'ünde bozukluk saptanırken, çekilen Beyin MRG'ların %31,3'ünde otoimmün ensefalitle uyumlu bulgu, %18,7'sinde diğer bulgular mevcuttu, %50 olgunun Beyin MRG'ı normaldi.

Rankin skorlamasına göre hastaların 1 tanesi haricinde diğer tüm olgularda en az bir ağır kriter bulunmaktaydı. Hastalarda tespit edilen ağır kriter sayısı 2±2.671 aralığındaydı. Modifiye Rankin skoru da 3±1,276 aralığındaydı.

Hastaların tamamından tanısız amaçla lomber ponksiyon yapılarak BOS örneği alındı ve %25'inde otoimmün antikor tespit edildi. 2 hastada anti-NMDA, 1 hastada anti-LGI ve 1 hastada anti-CV2 antikorları pozitif saptandı.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

Hastaların %81,3'üne antiepileptik ilaç tedavisi başlanmıştır. 7 hastaya tekli, 1 hastaya ikili, 2 hastaya dördü ve 3 hastaya beşli antiepileptik tedavi verilmiştir.

Hastaların % 56,3'ü sadece IVIG tedavisi alırken, %12,5'i IVIG+PMP, %18,8'i IVIG+PLEX, %12,5'i PMP+PLEX tedavisini almıştır. Kliniğimizde hastaların %75'inde 6 ay boyunca IVIG verilerek tedavileri tamamlandı. Hastaların %12,5'inde relaps meydana geldi ve bu iki hastanın bir tanesinde ikinci basamak tedavilerden Ritüximab tedavisi uygulandı.

Bizim çalışmamızda relaps açısından verilen tedavi seçenekleri arasında anlamlı bir ilişki yoktu. Yine otoimmün antikor pozitifliği ile relaps gelişmesi arasında anlamlı bir ilişki saptanmadı. Relaps gelişimi ile hastalık şiddeti değerlendirmesindeki ağır kriter sayısı ve Modifiye Rankin skoru arasında bir korelasyon yoktu.

Otoimmün ensefalit şüphesi olan hastalarda erken tanı ve erken tedavi ile birlikte altta yatan etyolojinin de taranması gerekmektedir. Bir olgumuzda over teratomu ilişkili NMDA Ensefaliti gelişmiş ve tümör rezeksiyonu sonrası aylık IVIG tedavi verildi. Birinci ayın sonunda belirgin iyileşme oldu ve takibinde ikinci basamak tedaviler gerekmedi.

Relaps gelişen bir vakamızda ikinci basamak tedavilerden Ritüximab'ı kullandık. Hasta ilk kür Ritüximabı aldıktan sonra semptomlarda dramatik bir düzelme görüldü. 4 hafta boyunca haftalık 375 mg/m² Ritüximab tedavisi sonrası semptomları tamamen düzeldi. Hasta erişkin nörolojide semptomsuz şekilde takibine devam ediliyor.

TARTIŞMA

Otoimmün Ensefalit için erken tanı ve hızlı tedavinin ne kadar önemli olduğunu vurgulamak istedik. Bu hastalık grubunda çocuklar için tanı kriterleri ve modifikasyonu hızlı tanıya yardımcı olabilir. Çocuk psikiyatri, acil servis, genel pediatri ve çocuk nöroloji pratiğinde bildirilenden daha sık olabileceği düşünülmektedir ancak psikiyatrik bozukluklar ve nöbetlerle çok iç içe geçmesi nedeniyle geç tanı almaları veya bir kısmının ise tanı alamaması muhtemeldir.

Hastalığın zaman çizelgesini ve iyileşme hızını anlamak, bu hastalığın en büyük zorluklarından biridir. Tipik olarak ilk haftalarda çok az düzelme veya kliniğin kötüleşmesi ile karakterizedir ve iyileşme aylar ve yıllar boyu devam edebilir.

Birinci basamak immünoterapi ile ilgili olarak kortikosteroidler birçok çalışmada pediatrik otoimmün ensefalitte ilk ajan olarak kullanılmıştır. IV kullanım (yani, IV metilprednizolon) oral kullanıma (yani oral prednizon) göre tercih edilir. Yüksek geliri ülkelerde terapötik plazma değişimi ve immünoglobulin (IVIG) tedavileri sıklıkla kortikosteroidler yerine veya kortikosteroidlerle birlikte kullanılır. Bizim çalışmamızda olguların %87,5'inde IVIG, %25'inde kortikosteroid ve %31,3'ünde terapötik plazma değişimi tedavileri tek başında ya da kombine tedavi olarak kullanılmıştır. Birçok çalışmada daha uzun veya tekrarlanan IVIG kürleri hastalığın şiddetine göre ayda bir olacak şekilde 3-6 ay devam ettirilmiştir. Bizim çalışmamızda da olgularımızın %75'inde tekrarlanan IVIG kürlerine 6 ay boyunca devam edilmişti.

İkinci basamak immünoterapi kullanımının, birinci basamak tedaviden sonra iyileşme göstermeyen hastalarda sonucu iyileştirdiğini ve ikinci basamak tedavinin nüks riskini azalttığını gösteren kanıtlar vardır. Bir olgumuzda ikinci basamak tedavilerden Ritüksimab kullanılmış ve ilk doz tedaviden hemen sonra semptomlarda dramatik düzelme tespit edilmişti.

Prepubertal çocuklarda ve erkeklerde paraneoplastik etyoloji nadir olmakla birlikte, özellikle anti-NMDA reseptör antikor pozitif tüm çocuklarda over teratomu (ve <5 yaş çocuklarda nöral krest tümörleri) için onkolojik araştırmalar zorunludur. Klinik sendromdan şüphenildiğinde vakit kaybetmeden abdomen ve pelvis ultrasonografisi, batın ve toraks tomografisi ve tüm vücut MRG tetkikleri ile onkolojik taramaları yapılmalıdır. Karın şişliği ile birlikte nöropsikiyatrik yakınmalarla başvuran bir olgumuzda over teratomu tespit edilmiş, tümör rezeksiyonu yapıldıktan sonra semptomları şiddetlenen olgumuzda birinci basamak tedavilerden IVIG, kortikosteroid ve terapötik plazma değişimi tedavisi verilmişti.

SONUÇ

Otoimmün ensefalit nadir görülen bir klinik tablo olmasına rağmen tablonun ağır seyredebilmesi ve erken tanı ve tedavi ile yüz güldürücü sonuçlar elde edilmesi nedeniyle klinik şüphe mevcutsa hızlı hareket edilmeli ve tedavide gecikilmemelidir. Otoimmün ensefalit tanısı alan hastalarda tedavi cevabının yakın izlemi çok önemlidir. İkinci basamak tedavi kararı için en önemli kriter hala klinik gözlemlere dayanmaktadır. Bu nedenle izlemde skorlamaların kaydı gelecek çalışmalar ve hasta seçimine yön verecektir.

KAYNAKLAR

1. Brenton, J. Nicholas, and Howard P. Goodkin. "Antibody-mediated autoimmune encephalitis in childhood." *Pediatric Neurology* 60 (2016): 13-23.
2. Nosadini, M., Thomas, T., Eyre, M., Anlar, B., Armangue, T., et al. International consensus recommendations for the treatment of pediatric NMDAR antibody encephalitis. *Neurology-Neuroimmunology Neuroinflammation*, 8(5).
3. Graus, F., Titulaer, M. J., Balu, R., Benseler, S., Bien, C. G., A clinical approach to diagnosis of autoimmune encephalitis. *The Lancet Neurology*, 15(4), 391-404.
4. Armangue, T., Petit-Pedrol, M., & Dalmau, J. (2012). Autoimmune encephalitis in children. *Journal of child neurology*, 27(11), 1460-1469.
5. Brenton, J. N., & Goodkin, H. P. (2016). Antibody-mediated autoimmune encephalitis in childhood. *Pediatric Neurology*, 60, 13-23.
6. Guasp, M., Ariño, H., & Dalmau, J. (2018). Encefalitis autoinmunes. *Rev Neurol*, 66(Supl 2), S1-6.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-30 LAKOZAMİD KRONİK KULLANIMININ ERİTROSİT DEFORMABİLİTESİ ÜZERİNE ETKİSİ

Dilan Yeşiloğlu¹, Pelin Aslan², Hakan Dinç², Meltem Sevgili², Hamit Özyürek³

¹Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Fizyoloji ABD

³Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği

Amaç: Eritrosit deformabilitesi, eritrositlerin hücre zarlarının esnek yapıları sayesinde dış etkenlerle şekil değiştirmesi ve bu etkenler ortadan kalktığında yeniden eski haline dönebilme yeteneğidir. Yaklaşık 8 µm çapındaki eritrositler, bu özellik sayesinde 3 µm çapındaki kılcal damarlardan geçebilirler. Çekirdeksiz yapıları, düşük iç viskoziteleri, yüksek yüzey-hacim oranları ve esnek zarları bu yeteneği destekler. Zar yapısında veya iç viskoziteyi belirleyen proteinlerde meydana gelen bozulmalar deformabilitenin zayıflamasına neden olur. Ortam pH'ındaki düşüş, tuz dengesizlikleri ve mekanik stres gibi faktörler de bu özelliği olumsuz etkiler. Deformabilitesi bozulan hücreler, kanın viskozitesini artırarak dolaşım sorunlarına yol açabilir.

Eritrositlerde karbonik anhidraz (CA) izoenzimlerinden I ve II baskın olarak bulunur ve bu enzimler, hemoglobinin %20'den fazlasını oluşturur. CA I, II ve IV, eritrosit membranındaki HCO₃⁻ taşıyıcılarıyla fiziksel olarak ilişkilidir ve bu taşıyıcıların aktivitelerini düzenler.

Lakozamidin de CA inhibisyonu etkisine sahip olduğu ve bu etkisini enzimin çinko bağlanma bölgesine müdahale ederek gösterdiği kabul edilmektedir. Dolayısıyla bu inhibitör etki nedeni ile lakozamidin eritrosit deformabilitesini olumsuz etkileyebileceği düşünülebilir [7]. Literatürde ulaşabildiğimiz kadarıyla bu konuda deneysel veya klinik bir çalışma bulunamamıştır. Bu çalışmada lakozamid kronik kullanımının, olası eritrosit CA enzim inhibisyonu üzerinden hemoreolojik parametrelere etkisinin belirlenmesi amaçlandı.

Yöntem Çalışma öncesi Gazi Üniversitesi Hayvan Deneyleri Yerel Etik Kurulu'ndan onay alındı (No: G.Ü.ET24.055). Çalışmada ortalama ağırlıkları 60±20 g olan 30 adet prepubertal dişi Sprague Dawley cinsi sıçan kullanıldı. Kontrol grubu ilaçsız şekilde, ilaç grupları ise 3mg/kg/g, 10mg/kg/g, 30mg/kg/g dozlarında ilaç alacak şekilde planlandı. Sıçanlar kontrol grubu 6, ilaç grupları 8'er hayvan olacak şekilde randomize dağıtılarak 4 gruba ayrıldı.

Kontrol (distile su, 21 gün, oral)

3LAC (3 mg/kg/g, 21 gün, oral)

10LAC (10 mg/kg/g, 21 gün, oral)

30LAC (30 mg/kg/g, 21 gün, oral)

Deney protokolü: Lakozamidin distile su içerisinde, oral gavaj yöntemi ile, 21 gün boyunca, her gün aynı saatte, günde tek doz halinde verildi. Tedavi süresinin sonunda sıçanlar ketamin ile anestezi altında intrakardiyak kan alınarak feda edildi. Sonrasında alınan kanda hematokrit, serum proteinleri ve eritrosit deformabilitesini değerlendirmek için tam kan viskozitesi ile plazma viskozitesi tayini, osmotik fragilite testi çalışıldı.

Deneyler sonucu elde edilen veriler Jamovi istatistik programı kullanılarak değerlendirildi. Sonuçlar ortalama ± standart sapma olarak belirtildi. Tüm grupların beraber değerlendirilmesinde non-parametrik tek yönlü ANOVA (Kruskal-Wallis) testi kullanıldı. İkili gruplar Mann-Whitney U testi kullanılarak karşılaştırıldı. Veriler %95 güven düzeyinde incelenecek p değeri 0,05'ten küçük ise testler anlamlı kabul edildi.

Bulgular: Çalışmaya kontrol grubunda 6, ilaç gruplarında 8'er hayvan ile başlanılmıştır. Kontrol grubundaki 1 hayvandan sakrifikasyon sırasında alınan kanın pıhtılı gelmesi nedeniyle viskozite ve osmotik fragilite çalışılamamış ve hayvan çalışma dışı bırakılarak kontrol grubu n=5 sayısı ile devam edilmiştir. 10LAC grubunda 1 hayvandan alınan kanın hemolizli olması sebebiyle ölçümler yapılamamış olup hayvan çalışma dışı bırakılmış ve n:7 ile çalışmaya devam edilmiştir. 30LAC grubunda çalışmanın 16. gününde 1 hayvanın exitus olması, 1 hayvandan da sakrifikasyon sırasında kan alınamaması sebebiyle n=6 sayısı ile çalışmaya devam edilmiştir. Çalışma grubunun bazı tanımlayıcı parametreleri Tablo 1'de gösterilmiştir.

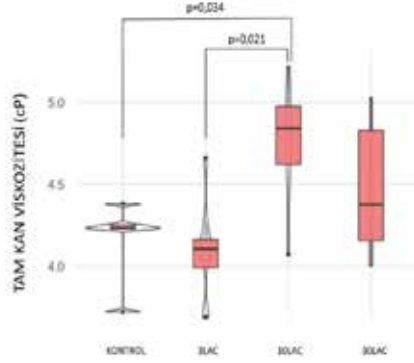
Tablo 1: Çalışma grubunun tanımlayıcı parametreleri

GRUP	KONTROL(n=5)		3LAC(n=8)		10LAC(n=7)		30LAC(n=6)	
	Ortalama	SS (±)	Ortalama	SS(±)	Ortalama	SS(±)	Ortalama	SS (±)
İlk Ağırlık (gr)	56,5	10,1	57,7	7,44	53,9	4,33	57,9	7,71
İlk Kan Şekeri (mg/dl)	91	9,77	103	14	100	16,4	101	17,4
Son Ağırlık (gr)	104	16,4	110	16,9	104	8,47	108	18,1
Son Kan Şekeri (mg/dl)	97,8	7,85	97,3	15,3	92,7	10	84,5	13,6
Hematokrit (%)	39,3	3,01	38,9	1,77	41,7	3,16	38,6	2,72
*Tablo 1 verilerinde gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptanmamıştır								

Tam kan viskozitesi ortalamaları kontrol grubunda 4,16± 0,25 cP, 3LAC grubunda 4,09± 0,31 cP, 10LAC grubunda 4,76± 0,37 cP, 30LAC grubunda 4,47±0,42 cP olarak ölçülmüştür. Gruplar tam kan viskoziteleri açısından karşılaştırıldığında istatistiksel olarak gruplar arasında anlamlı bir fark bulunmuştur (Kruskal Wallis p=0,043). Gruplar Mann Whitney-U testi ile ikili olarak karşılaştırıldı. Kontrol grubu ile 10LAC grubu (Mann Whitney-U p=0,034) ve 3LAC grubu ile 10 LAC grubu (Mann Whitney-U p=0,021) arasında istatistiksel olarak anlamlı fark görüldü (Şekil 1).

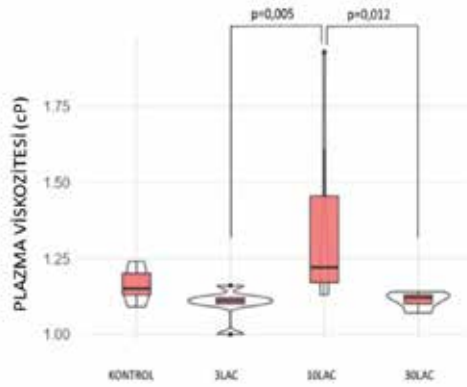
26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya



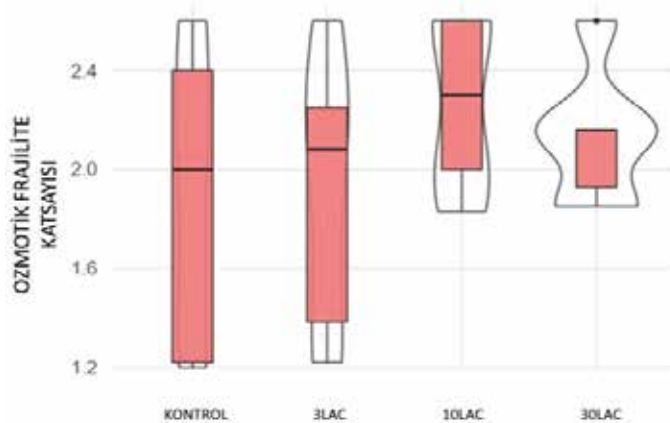
Şekil 1: Tam kan viskozitesi değerleri açısından grupların karşılaştırılması

Plazma viskozitesi ortalamaları kontrol grubunda $1,16 \pm 0,05$ cP 3LAC grubunda $1,1 \pm 0,04$ cP 10LAC grubunda $1,36 \pm 0,29$ cP, 30LAC grubunda $1,11 \pm 0,02$ cP olarak ölçülmüştür. Gruplar plazma viskoziteleri açısından karşılaştırıldığında istatistiksel olarak gruplar arasında anlamlı bir fark bulunmuştur (Kruskal Wallis $p=0,008$). Gruplar Mann Whitney-U testi ile ikili olarak karşılaştırıldı. 3LAC ile 10LAC grubu (Mann Whitney-U $p=0,005$) ve 10LAC grubu ile 30 LAC grubu (Mann Whitney-U $p=0,012$) arasında istatistiksel olarak anlamlı fark görüldü (Şekil 2).



Şekil 2: Plazma viskozitesi değerleri açısından grupların karşılaştırılması

Osmotik fragilité katsayısı ortalamaları kontrol grubunda $1,88 \pm 0,65$, 3LAC grubunda $1,91 \pm 0,54$, 10LAC grubunda $2,27 \pm 0,36$, 30LAC grubunda $2,13 \pm 0,27$ olarak ölçülmüştür. Gruplar osmotik fragilité katsayısı açısından karşılaştırıldığında istatistiksel olarak gruplar arasında anlamlı bir fark bulunmamıştır (Kruskal Wallis $p=0,691$) (Şekil3).



Şekil 3: Osmotik fragilité katsayısı açısından grupların karşılaştırılması



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

Sonuç: Lakozamidin kronik kullanımının olası hemoreolojik yan etkileri belirlenmeye çalışıldı ve doz ilişkili tam kan ve plazma viskozitesi üzerine artırıcı bir etkisi olduğu gösterildi. Ayrıca yine doz ilişkili olarak eritrositlerin hemoliz direncinde bir azalma olduğu tespit edildi. Lakozamidin bu etkilerinin kliniğe bir yansımalarının olup olmadığı konusunda yorum yapılamamakla beraber antiepileptik seçiminde ilacın bu etkilerinin dikkate alınması gerekebilir. Doz ilişkisinin gösterilmesi özellikle ilaç doz belirlenmesinin önemli olduğu çocuk hastalarda daha dikkatli olunması ve bu açılardan takip edilmeleri önemli olabilir. Ayrıca olası hemoreolojik yan etkileri olan antiepileptik ilaçların hematolojik hastalığın eşlik ettiği epilepsi hastalarında kullanılmaları konusunda da çok dikkatli olunmasını önerilebilir.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-31 Zonisamid, Okskarbazepin, Klobazam ve Lakozamidin Sıçan Embriyo İmplantasyonunda FOXO1, LIF ve E-Cadherin Aracılı Moleküller Üzerindeki Terapötik Etkileri

Betül Diler Durgut¹, Pınar Özkan Kart², Hayrunnisa Yeşil Sarsmaz³, Seren Gülşen Gürgen³, Ali Cansu⁴

¹Giresun Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim dalı, Giresun, Türkiye

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Kanuni Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği, Trabzon, Türkiye

³Celal Bayar Üniversitesi, Histoloji ve Embriyoloji Anabilim Dalı, Manisa, Türkiye

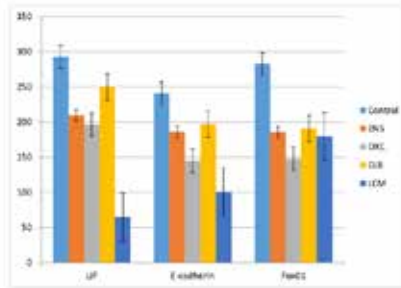
⁴Karadeniz Teknik Üniversitesi, Çocuk Nörolojisi Anabilim Dalı, Trabzon, Türkiye

Amaç: Bu çalışmada, antiepileptik ilaçlar olan lakosamid (LCM), zonisamid (ZNS), okskarbazepin (OXC) ve klobazamın (CLB) kullanımının, pediatrik gebe sıçan modellerindeki implantasyon üzerindeki etkilerini incelemeyi amaçladık.

Yöntem: Elli dişi Wistar sıçan, beş deneysel gruba eşit olarak bölündü: kontrol grubu (sade içme suyu verildi), ZNS grubu (100 mg/kg/gün ZNS), LCM grubu (30 mg/kg/gün LCM), CLB grubu (12,5 mg/kg/gün CLB) ve OXC grubu (100 mg/kg/gün OXC). Kontrol ve tedavi gruplarının dozları sıçanların kilolarına göre ayarlandı. İlaçlar, 12 saat aralıklarla, 90 gün boyunca özel metal tüpler aracılığıyla oral yolla verildi. Eşleşme deneyleri, dişi ve erkek sıçanların estrus döngüleri dikkate alınarak yapıldı ve dişi sıçanlar implantasyon günü anestezi altında sakrifiye edildi. Histolojik inceleme için, rahimdeki implantasyon bölgeleri %10 formaldehit ile fikse edildi ve histopatolojik analiz için hematoksilin-eosin boyama işlemi yapıldı. Leukemi inhibitör faktörü (LIF), E-kaderin ve transkripsiyon faktörü forkhead box protein O1 (FOXO1) varlığını değerlendirmek için immünohistokimyasal yöntemler kullanıldı ve immünreaktivite analizi H skoru yöntemiyle yapıldı.

Bulgular: LIF, E-kaderin ve FOXO1 için immünohistokimya boyama skoru (HSCORE) sonuçları, tedavi gruplarında kontrol grubuna kıyasla anlamlı şekilde daha düşük bulunmuştur ($p=0.000$). Çoklu ikili karşılaştırmalar için kullanılan Tukey testi, LIF ve E-kaderin immünohistokimyasal boyama yoğunluklarında tüm gruplar arasında anlamlı farklar olduğunu göstermiştir ($P<0.05$). ZNS ile CLB ve LCM grupları arasında FOXO1 immünohistokimyasal boyama yoğunluğunda anlamlı bir fark gözlemlenmemiştir ($P>0.05$), ancak diğer gruplar arasında anlamlı farklar bulunmuştur ($P<0.05$).

Grafik 1



Gruplar arasındaki LIF, E-kaderin ve FOXO1 immünohistokimyasal boyama sonuçlarının morфометrik verileri. Veriler, ortalama $\pm$ SD olarak sunulmuştur.

Sonuç: Zonisamid, okskarbazepin, klobazam ve lakosamid ile yapılan uzun süreli antiepileptik ilaç tedavisi, pubertal dönemin öncesinden yetişkinliğe kadar olan süreçte, epilepsi hastalığı olmayan sıçanlarda implantasyon bozukluklarına neden olabilir.

Anahtar Kelimeler: Antiepileptik, Epilepsi, İmmünohistokimyasal boyama

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-32 GUP İncelemesinin Pediatrik Nörolojik Hastalıklardaki Tanısal Değeri: 280 Olguluk Bir Analiz, Tek Merkez Deneyimi

Ezgi Çağlar¹, Burçin Gönüllü Polat¹, Meltem Çobanoğulları Direk¹, Mustafa Kömür¹, Çetin Okuyaz¹

1. Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Mersin

Amaç:

Görsel Uyarılmış Potansiyel (GUP) özellikle optik sinir, retina ve görme yollarındaki işlev bozukluklarının saptanmasında değerli bir metottur. Pediatrik hastalarda non-invaziv ve tekrarlanabilir olan GUP erken teşhis ve takip açısından büyük önem taşır. Özellikle MRG ile değerlendirildiğinde, yapısal veya fonksiyonel anormalliklerin saptanmasında kritik bir rol oynar. Bu çalışmada çocukluk çağına sık başvuru alan GUP tetkikinin, farklı klinik tanılarıdaki anormallik oranını ve klinik göstergelerle ilişkisini belirlemek amaçlanmıştır.

Materyal-Metod:

Kliniğimizde Ocak 2021- Haziran 2023 arasında VEP çekimi yapılan 280 çocuğun verileri retrospektif olarak incelendi. Hastaların yaş, cinsiyet dağılımı, yakınmaları, tanıları (n=280) ve VEP sonuçları (n=280) SPSS programıyla değerlendirildi. İstem nedenleri “SSS-görme yol maturasyonu” (%51,4), “görme değerlendirme” (%46,4) ve “optik nörit/demiyelizan hastalık” (%2,1) olarak kategorize edildi. Bulgular:

Hasta grubunun %53,9'u erkek, %46,1'i kızdı. En sık yakınma nöbet geçirme (%25), noromotor gerilik (%17,1) ve görmeme (%11,8) idi. Tanı dağılımında ilk üç hastalık serebral palsi (%15,4), tanımlanmış genetik hastalık (%14,3) ve epilepsi (%8,2) idi. VEP sonuçlarında 280 çocuğun %36,8'inde normal bulgu saptanırken, %63,2'sinde (n=177) anormallik tespit edildi. Anormal sonuçlar içinde latans uzunlukları (sadece latans uzun, latans uzun + genlik düşük) ve “kortikal yanıt yok” paternleri görüldü. MRG bulguları incelendiğinde %49'u normal, geri kalanında hipoksi (%10,3), serebral atrofi (%5,7) veya PVL (%5,4) gibi patolojiler saptandı.

Sonuç:

Bu çalışma bize, özellikle demiyelinizan ya da yapısal/konjenital nörolojik patolojilerde VEP'in anormal bulgu verme olasılığının yüksek olduğunu göstermektedir. Klinikte VEP'in, optik sinir veya görme yollarına ait lezyonların yanında maturasyonel gecikmeleri, ciddi serebral lezyonları ve görme muayenesi için kooperasyon kurulamayan çocukları ve genetik sendromları değerlendirmede önemli bir tamamlayıcı araç olduğu düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler:GUP, pediatrik nöroloji, görme yolları, tanısal değer, retrospektif analiz

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-33 Çocukluk Çağı Optik Nöritlerinde Etiyolojik Dağılım ve Etiyolojiye Göre Prognoz: Çok Merkezli Retrospektif Araştırma

Meltem Çobanoğulları Direk¹, Ezgi Çağlar¹ Müge Ayanaoğlu², İsmail Solmaz³, Halil İbrahim Öncel³, Erdem Dinç⁴, Erol Erkan⁵, Selda Çelik Dülger⁶, Ayça Asena Özdemir⁷, Aslı Tuncer⁸, Çetin Okuyaz¹, Banu Anlar³

- 1-Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Mersin
- 2-Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Aydın
- 3-Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara
- 4-Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Mersin
- 5-Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Aydın
- 6-Ankara Ulucanlar Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara
- 7-Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıp Eğitimi Bilim Dalı, Mersin
- 8-Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Ankara

Amaç:

Optik nörit, optik sinirin akut inflamatuvar hastalıklarından biridir. Bu çalışmada çocuk hastalarda demiyelinizan otoimmün optik nöritin (ON) demografik, klinik, laboratuvar özelliklerini ve prognostik faktörlerini belirlemek amaçlandı.

Materyal-Metod:

Çalışmaya dahil edilen merkezlerin çocuk nöroloji polikliniğinde tanı konmuş nörooftalmolojik muayenesi ve OKT tetkiki yapılmış, pediatrik ON vakaları retrospektif olarak değerlendirmeye dahil edildi. Dahil edilme kriterlerini karşılayan 18 (%60) kız ve 12 (%40) erkek toplam 30 hastanın verileri incelendi.

Bulgular:

Hastaların çalışmaya alındıkları yaş ortalaması 13,83±2,98 (n:30, yaş aralığı 7-17,7). Hastalarımızın takip süresi 9,73±9,77 (4-57) aydı. ON atağıyla gelen hastaların izlemde 8 (%26,7)'i izole ON, 9 (%30)'u. Multipl Skleroz (MS), 4 (%13,3)'ü Nöromyelitis Optika Spektrum Bozukluğu (NMOSB), 7 (%23,3)'si Miyelin Oligodendrosit Glikoprotein ilişkili Hastalık (MOGİH) ve 2 (%6,7)'si de Kronik Rekürrens İnflamatuvar Optik Nöropati (CRION) tanısı almıştı. Hastalarımızın görme prognozu 3. ve 6. ayda değerlendirilmişti. Kombine tedavi almak durumunda kalan pulse steroide yanıtız vakalarda eksik iyileşme gözlemlendi. Özellikle geliş ve kontroldeki göz muayenesi sonuçlarında en fazla NMOSB ve CRION grubunda hasar kaldığı ve tam iyileşmenin olmadığı gösterildi. ON atağı geçiren hastalarımıza iki kez belli aralıklarla OKT çekimi yapıldı. Hem geliş hem de kontrol OKT verilerinde gruplar arasında kontrol OKT'deki süperior retinal sinir lif tabakası (RSLT) dışında anlamlı istatistiksel fark çıkmadı. RSLT değerlerine baktığımızda en fazla RSLT'de incelenen grup NMOSB'idi. Bu grubun tanımlanabilmesi için etiyolojik ve tanısal belirteçlerin araştırılması ve uzun süreli takibe dayanan çalışmalar faydalı olabilir.

Sonuç:

Sonuç olarak, NMOSB grubunda diğer gruplara göre daha fazla hasar geliştiği için hastalar erken ve etkili tedavi almalı ve yakın takip edilmelidir. Bu çalışma ON'li çocukların tanı, takip, prognoz tayini ve tedavi etkinliğinin izleminde OKT'nin rolü olabileceğini gösterdi. Ancak OKT'nin rolünün netleşebilmesi için prospektif, uzun süreli, çok merkezli ve daha kapsamlı çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Pediatrik optik nörit, optik koherens tomografi, retinal sinir lifi tabakası kalınlığı



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-34 ÇOCUK NÖROLOJİ KLİNİĞİNDE NÖROOFTALMOLOJİ DENEYİMİ

Pınar Saka Ümit¹, Selda Çelik Dülger², Sevde Seçer¹, Büşra Bıyıklıoğlu¹, Nilay Aktar¹ Ulukapı, Ergin Atasoy¹, Deniz Menderes¹, Pınar Özbudak¹, Canan Üstün¹, Ayşe Tuğba Kartal¹, Elif Perihan Öncel¹, İsmail Solmaz¹, Ayşe Kaçar Bayram¹, Bahadır Konuşkan¹, Şükriye Yılmaz³, Deniz Yüksel¹

Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Etlik Şehir Hastanesi; 1 Çocuk Nöroloji Kliniği, 2 Nörooftalmoloji Kliniği, 3 Çocuk Radyoloji Kliniği

GİRİŞ: Nörooftalmoloji, sinir sistemi ile göz arasındaki etkileşimi inceleyen ve görme yolları, göz hareketleri, göz kapağı ve pupiller fonksiyonları kontrol eden sistemleri etkileyen nörolojik ve oftalmolojik hastalıklarla ilgilenen disiplinler arası bir alandır. Çocuk nörolojisi pratiğinde nörooftalmolojik değerlendirme, merkezi sinir sistemini etkileyen hastalıkların erken tanı ve yönetiminde kritik bir rol oynamaktadır.

AMAÇ: Nörooftalmoloji takip deneyimimizle, çocuk nöroloji hastalarında nörooftalmolojik takibin önemini, erken teşhis ve hastalık yönetimi açısından rolünü ve klinik pratikteki gerekliliğini ortaya koymayı amaçladık.

YÖNTEM: Bu retrospektif çalışmada, 1 Ekim 2022 - 30 Ekim 2024 tarihleri arasında Çocuk Nörolojisi ve Nörooftalmoloji kliniklerinde takip edilen 377 hasta incelenmiştir.

BULGULAR: Bu çalışma, Çocuk Nöroloji Kliniği ve Nörooftalmoloji Kliniğinin ortak takip ettiği 377 hasta üzerine odaklanmıştır. Mükerrer kayıtlar çıkarıldıktan sonra, toplam 249 hastanın nörooftalmoloji polikliniğinde değerlendirildiği tespit edilmiştir. Hastaların ortalama yaşı 11,5 olup, %54,8'i kadındır. En sık başvuru semptomu %35,2 ile baş ağrısıdır. 28 hastada (%11) papilödem tespit edilmiş, 43 hastaya (%17) BOS basıncı ölçülmüş olup, 30 hastada (%12) BOS basıncının yüksek olduğu saptanmıştır. Klinik, muayene ve manyetik rezonans görüntüleme (MRG) bulgularının değerlendirilmesi sonucunda hastaların tanı dağılımı; 38 hastaya (%15) Psödötümör Serebri (PTC) tanısı koyulmuştur, 9 hasta obezite ile ilişkili bulunmuştur. 35 hasta (%14) psödopapilödem tanısı almıştır, 25 hasta (%10) demiyelinizan hastalıklar grubunda değerlendirilmiştir. 15 hasta (%6) migren, 10 hasta (%4) şaşılık, 10 hasta (%4) nörokutanöz hastalıklar, 5 hasta (%2) fonksiyonel bozukluk, 4 hasta (%1) genetik görme kaybı tanısı almıştır.

SONUÇ: Bu araştırma, çocuk nöroloji hastalarında nörooftalmolojik değerlendirme ve takip süreçlerinin daha sistematik hale getirilmesi için bilimsel kanıtlar sunmayı amaçlamaktadır. Çocuk nöroloji pratiğinde nörooftalmolojinin öneminin artırılması ve klinik yönetimde standart bir yaklaşım oluşturulması hedeflenmektedir.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-35 51 Pediatrik Derin Yerleşimli Supratentoryal Arteriovenöz Malformasyonun Gamma Knife Radyocerrahisi ile Tedavisinin Klinik Analizi

Gökçe Cırdı¹, Osman Artunç Türe², Seçkin Gündüz², Bülent Kara¹, Koray Özduman²

¹Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

²Acıbadem Üniversitesi Tıp Fakültesi Beyin Cerrahisi Anabilim Dalı

Giriş

Büyüme çağındaki hastalarda arteriyovenöz malformasyonlar (AVM), spontan intrakraniyal kanamaların en sık nedenlerinden biridir. Yüksek kümülatif kanama riski nedeniyle, çocukluk çağındaki AVM olgularında gelecekteki kanamaların önlenmesi amacıyla erken ve kesin tedavi önerilir. (1) Gamma Knife ile uygulanan stereotaktik radyocerrahi (GKRS), özellikle cerrahi riskin yüksek olduğu derin veya elokuan bölgelerdeki pediatrik AVM'ler için minimal invaziv ve etkili bir tedavi yöntemi haline gelmiştir. (2) Pediatrik hastalar, çevre sağlıklı dokulara zarar vermeden yüksek hassasiyetle odaklanmış radyasyon sunan GK'nin sunduğu avantajlardan faydalanmaktadır. Geleneksel cerrahi yaklaşımlarla karşılaştırıldığında GK radyocerrahisi, daha kısa hastanede kalış süresi, daha düşük işlem morbiditesi ve hayati beyin yapılarını koruma gibi önemli faydalar sağlamaktadır. Bu çalışma, derin supratentoryal pediatrik AVM'lerde GK radyocerrahisi konusundaki kurumsal deneyimimizi sunmakta; tedavinin güvenliğini, etkinliğini ve gelişmekte olan beyni korumadaki rolünü vurgulamaktadır.

Yöntem

Şubat 2009 ile Haziran 2024 tarihleri arasında kurumumuzda derin supratentoryal AVM tanısıyla Gamma Knife radyocerrahisi uygulanmış 18 yaş altı pediatrik hastalar retrospektif olarak değerlendirildi. Hasta demografisi, AVM özellikleri, tedavi parametreleri ile klinik ve radyolojik sonuçlar analiz edildi. Dahil edilme kriteri, anjiyografi ile doğrulanmış derin supratentoryal AVM varlığıydı.

Bulgular

Toplam 51 pediatrik hastaya (ortalama yaş: 11.7 yıl; yaş aralığı: 4–18; %54.9 erkek) GK radyocerrahisi uygulandı. Bu hastalardan 31'inin en az 6 aylık takip verisi mevcuttu (en uzun takip süresi 156 ay). Ortalama AVM hacmi 2.5 cm³ olup, ortalama marjinal doz 18 Gy (ortalama 18.43 Gy) idi. En sık semptom baş ağrısıydı (24/51 hasta, %47.1), bunu nöbetler izledi (8/51 hasta, %15.7). İntraserebral kanama, 31 hastada (%60.8) ilk başvuru bulgusu olarak izlendi. Ortalama Spetzler-Martin skoru 3.09'du. En az 6 aylık takibi olan 31 hastadan 29'unda (%93.5) AVM'nin tamamen oblitere olduğu doğrulandı. Ortalama obliterasyon süresi 25.5 ay (aralık: 6–76 ay) idi. GK sonrası komplikasyonlar minimaldi.

Tartışma

Bu çalışmada, yalnızca derin supratentoryal yerleşimli pediatrik AVM'lere odaklanan hasta grubunda Gamma Knife radyocerrahisinin (GKRS) güvenli ve etkili bir tedavi yöntemi olduğu gösterilmiştir. Elde ettiğimiz %93.5 obliterasyon oranı, pediatrik AVM literatüründe bildirilen birçok seriden daha yüksektir ve özellikle derin yerleşimli AVM'lerde bu başarının sağlanmış olması dikkat çekicidir.

Uluslararası çok merkezli çalışmalarda, pediatrik AVM'lerde tek seans GKRS sonrası obliterasyon oranı genellikle %60–70 arasında bildirilmiş olup, ek seanslar veya uzun takip ile bu oran %80'e kadar ulaşabilmektedir. (3,4) Kanada merkezli bir çalışmada, ortalama %60 obliterasyon oranı bildirilmiş; ancak üç yılın üzerindeki takip süresi olan hastalarda bu oran %81.8 olarak saptanmıştır. (5) Bizim çalışmamızda en az 6 aylık takibi olan hastaların %93.5'inde obliterasyon sağlanması, GKRS'nin derin supratentoryal pediatrik AVM'lerde dahi yüksek başarı ile uygulanabileceğini göstermektedir.

Güncel analizler, pediatrik hastalarda nidusun obliterasyon süresinin erişkinlere kıyasla daha kısa olduğunu ortaya koymuştur. (6) Örneğin, bir seride pediatrik olgularda GKRS sonrası obliterasyon oranları 2. yılda %36, 3. yılda %60 ve 6. yılda %87 olarak bildirilmiştir. (7) Bizim hasta grubumuzda ortalama obliterasyon süresi 25.5 ay (yaklaşık 2 yıl) olup, literatürdeki erken obliterasyon ile uyumlu bir seyir göstermektedir.

Hastaların %60.8'inde ilk başvuru bulgusunun intrakraniyal kanama olması, bu alt grubun özel bir klinik fenotip taşıdığını düşündürmektedir. Starke ve arkadaşlarının çalışmasında, derin yerleşimli ve derin venöz drenaj gösteren AVM'lerin kanama riski yüksek grubu oluşturduğu vurgulanmıştır. (3) Bizim serimizdeki hastaların yalnızca derin supratentoryal bölgede lezyon taşımaları ve bu hastaların çoğunun ilk başvurularının kanama ile olması, bu anatomik yerleşimin daha yüksek hemorajik potansiyele sahip olduğunu desteklemektedir. (8) Bu durum, literatürde tanımlanan sifon etkisi ve derin perforan arterlerin lineer akım yapısı ile ilişkili olabilir. (9)

Ayrıca, literatürde AVM obliterasyon başarısını etkileyen başlıca faktörler arasında nidus hacmi, yaş, AVM'nin diffüz morfolojisi ve besleyici arter sayısı yer almaktadır. Bizim serimizde ortalama AVM hacmi 2.5 cm³ olup, bu boyutun literatürde tanımlanan <3–4 cm³ sınırının altında kalması, yüksek obliterasyon oranını açıklayan etkenlerden biri olabilir. Park ve ark., küçük hacimli ve kompakt morfolojili AVM'lerde obliterasyon oranlarının anlamlı derecede yüksek olduğunu göstermiştir. (10) Ayrıca bazı çalışmalarda, ≤12 yaşındaki çocukların daha iyi tedavi yanıtı verdiği bildirilmiştir; bizim ortalama yaşı 11.7 olup bu açıdan da literatürle uyumludur. (2)

Komplikasyon oranlarımız oldukça düşüktür. GKRS sonrası semptomatik veya kalıcı advers etkilerin oranı birçok seride %5–10 arasında değişmekte olup, bizim serimizde bu oranın minimal olması, tedavi güvenliği açısından olumlu bir sonuçtur. (7) Özellikle gelişmekte olan beyin dokusunun korunması, bu yaş grubunda GKRS'nin cerrahiye göre daha avantajlı bir seçenek olmasını desteklemektedir.

Bu çalışmanın en önemli katkısı, yalnızca derin supratentoryal pediatrik AVM'leri kapsayan özgün hasta grubuna ait detaylı bir veri sunmasıdır. Bu anatomik bölgedeki AVM'lerin daha yüksek kanama riski ve cerrahi zorlukları göz önünde bulundurulduğunda, Gamma Knife tedavisinin bu özel alt gruptaki etkisini değerlendiren literatür son derece sınırlıdır. Bulgularımız, bu zor hasta grubunda GKRS'nin yüksek başarı ve güvenlik profili ile tercih edilebilir olduğunu ortaya koymaktadır.

Ancak, çalışmamızın retrospektif doğası, tek merkezli olması ve bazı hastalarda takip süresinin kısıtlı kalması, sonuçların genellenebilirliğini sınırlandırabilir. Bu nedenle, daha geniş örneklemli, çok merkezli ve prospektif çalışmalar ile elde edilen sonuçların doğrulanması ve tedavi stratejilerinin rafine edilmesi



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

önem arz etmektedir.

Sonuç

Bu çalışma, derin supratentoryal AVM'lerin kendine özgü klinik bir tablo oluşturduğunu ve baş ağrısı ile nöbetlerin en sık görülen semptomlar olduğunu göstermektedir; hastaların önemli bir kısmı kanama ile başvurmaktadır. Gamma Knife radyocerrahisi, bu derin yerleşimli pediatrik AVM'lerde etkili ve güvenli bir tedavi yöntemi sunmakta; yüksek obliterasyon oranları ve düşük komplikasyon profili ile dikkat çekmektedir. Beyin fonksiyonlarını koruma, hastanede yatış süresini azaltma ve gelişmekte olan nöral yapıları koruma kapasitesi, pediatrik AVM yönetiminde bu yöntemin önemini ortaya koymaktadır. Bulguların doğrulanması ve tedavi stratejilerinin optimize edilmesi amacıyla daha geniş hasta serileri ve uzun dönem takip çalışmaları gerekmektedir.

Kaynakça

- Monteith SJ, Yen CP, Sheehan JP. Gamma Knife surgery for pediatric arteriovenous malformations: a review. *J Neurosurg Pediatr.* 2011;8(5):421–428. doi:10.3171/2011.8.PEDS11204.
- Horiba A, Hayashi M, Oka M, Funatsu T, Ishikawa T, Yamaguchi K, Kawamata T. Gamma Knife treatment strategies for paediatric AVMs: approaches to refractory cases. *J Radiother Pract.* 2024 Jan 24. doi:10.1017/S1460396923000675.
- Starke RM, Ding D, Kano H, Mathieu D, Huang PP, Feliciano C, et al. International multicenter cohort study of pediatric brain arteriovenous malformations. Part 2: Outcomes after stereotactic radiosurgery. *J Neurosurg Pediatr.* 2017;19(2):136–148.
- Pan DH, Chung WY, Guo WY, Wang LW, Wu HM, Shiau CY. Gamma knife radiosurgery for cerebral arteriovenous malformations: An analysis of long-term radiographic and clinical outcomes. *J Neurosurg.* 2008;109(Suppl):51–59.
- Zeiler FA, McDonald PJ, Kaufmann AM, West M. Pediatric cerebral arteriovenous malformations and Gamma Knife radiosurgery: Systematic review and case series. *Childs Nerv Syst.* 2016;32(2):243–253.
- Starke RM, Kano H, Ding D, Barnett GH, Mathieu D, Huang PP, et al. Stereotactic radiosurgery for cerebral arteriovenous malformations in pediatric patients: A matched cohort study. *J Neurosurg Pediatr.* 2016;17(3):310–318.
- Hasegawa H, Hanakita S, Shin M, Kawashima M, Takahashi W, Ishikawa O, et al. Comparison of the long-term efficacy and safety of Gamma Knife radiosurgery for arteriovenous malformations in pediatric and adult patients. *Neurol Med Chir (Tokyo).* 2018;58(6):231–239.
- Kano H, Kondziolka D, Flickinger JC, Yang HC, Awan NR, Lunsford LD. Stereotactic radiosurgery for arteriovenous malformations located in the basal ganglia, thalamus, and brainstem. *J Neurosurg.* 2015;123(4):1036–1046.
- Natarajan SK, Ghodke B, Britz GW, Sekhar LN. Multimodality treatment of cerebral arteriovenous malformations. *Neurol Res.* 2006;28(3):288–298. doi:10.1179/016164106X115031.
- Park SH, Kano H, Iyer A, Liu X, Kondziolka D, Lunsford LD, et al. Predictors of obliteration after stereotactic radiosurgery for arteriovenous malformations. *J Neurosurg.* 2017;126(1):1–9.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-36 West sendromlu hastalarda difüzyon tensör görüntüleme değişikliklerinin subakut dönemde incelenmesi

Tülay Kamaşak¹, Cennet Sidel¹, Özgür Palancı², İlker Eyüboğlu³, Beril Dilber¹, Pınar Özkan Kart⁴, Betül Diler Durgut⁵, Emine Tekin⁵, Gülnur Esenülkü⁶, Ali Cansu¹

¹Karadeniz Teknik Üniversitesi, Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bölümü, Trabzon

²Hemşirelik Bölümü, Gümüşhane Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi, Gümüşhane

³Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Trabzon

⁴Trabzon Eğitim ve Araştırma Hastanesi Numune Kampüsü Çocuk Nörolojisi Bölümü, Trabzon

⁵Giresun Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Anabilim Dalı

⁶İmperial Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü Trabzon

Amaç: Son yıllarda Difüzyon tensör görüntüleme traktografisinin kullanımı ile beyaz cevher yollarının izole edilmesi ve bu yolların bütünlüğünün ölçülmesi mümkün olmuştur. Traktografinin nöroloji alanında kullanımının yaygınlaşması ile farklı epilepsi türlerinde var olan ya da sonradan ortaya çıkan beyaz cevher değişiklikleri de merak konusu olmuştur. Epilepsili hastalarda yapılan çalışmalara karşı West sendromlu hastalarda yapılmış sınırlı sayıda erken döneme ait çalışma vardır. Çalışmamızda tedavisi tamamlanmış ve takipte olan West sendromlu hastaların kranial görüntülerinin DTI yöntemi ile vokselleştirilerek FA(fraksiyonel anizotropi) ve MD(Mean Diffusivity, ortalama yayılım) değerlendirmelerinin yapılarak sağlıklı çocuklar ile karşılaştırılmasını amaçladık.

Yöntem: Çocuk Nöroloji Polikliniğinden takipli, 4 yaş altı, erken dönem tedavileri tamamlanmış, ek bir nörolojik problemi, genetik ve metabolik hastalığı olmayan 12 hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Aynı yaş grubundan, 29 sağlıklı çocuk, ilk basit febril nöbetlerinden sonra çalışmaya kontrol grubu olarak alınmışlardır. Hastaların tıbbi kayıtları, EEG'leri incelenmiştir. Çalışmada kontrol ve hasta grupları için difüzyon tensör görüntüleri üzerinde beyin parselasyonu yapılarak vokselleştirilerek FA ve MD parametreleri elde edilmiştir.

Bulgular: Sol superior parietal lob, inferior frontal lob, amygdala, hippocampus, posterior thalamic radiation, cingulum, fornix stria terminalis, sagittal stratum, uncinat fasciculus, genu corpus callosum, body corpus callosum ve splenium corpus callosum gibi beyin bölgelerinde FA değerlerinde istatistiksel olarak anlamlı azalmalar gözlemlenmiştir. West sendromlu hastalar ile sağlıklı kontroller karşılaştırıldığında, sol superior parietal lob, inferior frontal lob, Amygdala, Hippocampus, Cerebellum, Posterior thalamic radiation, Fornix stria terminalis, Sagittal stratum ve Thalamus bölgelerinde MD değerlerinde istatistiksel olarak anlamlı bir artış görülmüştür.

Sonuç: Çalışmamızda West sendromlu hastaların traktografik değerlendirmeleri, sağlıklı kontrol grubu ile karşılaştırılmış ve belirgin beyaz cevher etkilenimine işaret eden bulgular izlenmiştir.

Anahtar Kelimeler : Difüzyon tensor görüntüleme , İnfantil spazm , West sendromu

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-37 Mitokondriyal epilepsi: Gen spesifik epileptik fenotipler ve fonksiyonel ilişkiler

Burcu Karakayalı¹, Emine Genç², Emel Yılmaz Gümüş², İsmail Hakkı Akbeyaz¹, Bilgihan Bıkmazer¹, Gülten Öztürk¹, Sebile Kılavuz², Burcu Öztürk Hışmi², Olcay Ünver¹, Dilşad Türkoğlu¹

¹Marmara Üniversitesi Çocuk Nörolojisi

²Marmara Üniversitesi Çocuk Metabolizma

Amaç: Epilepsi, heterojen fenotipteki mitokondriyal hastalıkların temel özelliklerindendir. Bu çalışma, primer mitokondriyal hastalık ilişkili epilepsi almış olgularda gen fonksiyonu ile epileptik fenotip arasındaki ilişkiyi araştırmayı amaçlamıştır.

Yöntem: Çalışmaya 29 olgu(24 aile, 10 kız) dahil edildi. 20 gene ait (18 nükleer, 2 mitokondriyal) varyasyonlar tespit edildi. Bu genler beş fonksiyonel gruba sınıflandırıldı: (1) Oksidatif fosforilasyon (OXPHOS) subünite ve assembly faktörleri (NDUFV1, NDUF6, MT-ND5, SURF1, ATPAF2; %24),(2) Mitokondriyal DNA replikasyon, transkripsiyon ve translasyon (POLG, HSD17B10, RARS2, PARS2, MT-TL; %24),(3) Mitokondriyal homeostaz (DNML1, MFF, SERAC1; %17),(4) Koenzim metabolizması (CoQ4, COX10, SLC19A3; %14),(5) Substrat metabolizması (PC, SLC25A22, ACQ2, ME2; %21).

Bulgular: Ortalama nöbet başlangıç yaşı 30.62 ay(%44 olguda sütçocukluğu dönemi); ortalama takip süresi ise 56.3 ay (5-240 ay) saptandı. Motor gecikme ile başvuran iki ACQ2 varyantı dışındaki tüm olgularda nöbet öyküsü mevcuttu. Çoğu olguda birden fazla nöbet tipi gözlemlendi(%55). Miyoklonik nöbetler, izlem boyunca en sık gözlemlenen nöbet olmakla birlikte(14/29;%48), Grup-5'te hiç gözlemlenmedi. Tonik nöbetlere, Grup-1 dışı tüm gruplarda rastlandı. Başlangıçta 14 olgu(%48) gelişimsel ve epileptik ensefalopati (DEE) tanısı aldı(infantil başlangıç 6/14).Seyirde DEE sıklığı %65 idi, çoğu olgu Grup-2'deydi(%71). Konvülsif status epileptikus 12/29(%41) olguda görüldü; en yüksek sıklık Grup-1'deydi (5/12). Elektroensefalogram kayıtları 18/29 vakada zemin anormallikleri gösterdi, Grup-1'de çok belirgindi(%100). Baskın interiktal bulgu çoğunlukla posterior bölgelerde(12/22) görülen fokal epileptiform deşarjlardı(22/29).

Sonuç: Mitokondriyal DNA replikasyon, transkripsiyon ve translasyon bozukluklarında yüksek DEE sıklığı ve OXPHOS-subünite ve assembly faktörlerindeki bozukluklarla ilişkili yüksek epileptojenik aktivite, yakın takip gerekliliğini ortaya koymaktadır. Substrat metabolizmasıyla ilişkili bozukluklarda miyoklonik nöbetlerin görülmemesi ilginç ancak ileriye dönük çalışmalarla desteklenmesi gereken bir bulgudur.Nükleer DNA genlerinin, serideki genlerin çoğunluğunu oluşturması, tüm mitokondriyal hastalıklarla ilişkili epilepsi hakkında genel sonuçlar çıkarılması konusunda araştırmamızın kısıtlılığı olarak değerlendirilmiştir.

Anahtar Kelimeler : epilepsi , gen fonksiyonu , mitokondriyal

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-38 Akut Flask Paralizi Tanılı Çocuklarda Etiyolojik Spektrum ve Hastalık Yönetiminde Üçüncül Bir Merkez Deneyimi

Mert Kadir Gıralı¹, Furkan Donbaloğlu², Mehpere Sarı Yanartas², Özlem Yayıcı Köken¹, Şenay Haspolat²

¹Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, Antalya, Türkiye

²Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Antalya, Türkiye

Amaç: Akut flask paralizi (AFP), Dünya Sağlık Örgütü tarafından ekstremitelerde ani güçsüzlük başlangıcı ile karakterize edilen, genellikle solunum ve yutma kaslarını da etkileyen ve 1-10 gün içinde maksimum şiddete ulaşan bir durum olarak tanımlanır. AFP, geniş bir etyolojik ve klinik spektrumda görülebilir. AFP'nin etyolojik dağılımını, klinik seyrini ve tanısal süreçte yapılan tetkiklerin retrospektif olarak değerlendirilmesi ile AFP'ye yol açan farklı hastalıkların tanınmasına ve yönetimine katkı sağlanması amaçlanmıştır.

Yöntem: Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi'nde AFP tanısı alan 0-18 yaş aralığındaki 42 çocuk hastanın demografik, klinik, elektrofizyolojik, radyolojik, moleküler genetik ve prognostik özellikleri retrospektif olarak incelenmiştir

Bulgular: Çalışmadaki hastaların %66'sı erkek olup, ortalama yaş 8.2 idi. AFP'nin en sık nedeni %45 ile Guillain-Barré Sendromu olup, bunu % 26 ile Transvers Miyelit izledi. Tüm hastalarda motor tutulum gözlenirken, %83'ünde duyuşal semptomlar, %28'inde ise ateş eşlik etmekteydi. Elektromiyografi (EMG), hastaların %47'sinde tanıya birincil katkı sağlayan yöntemdi. Bir hastada (%2.4) ATP1A3 c.2305C>T heterozigot patojenik varyantı saptanırken, iki hastada (%4.8) otoantikörlerin (anti-asetilkolinesteraz, anti-MUSK, anti-LRP4 ve anti-MOG) varlığı tanıya katkıda bulunmuştur

Sonuç: Sonuç olarak bu bulgular AFP'nin etyolojik çeşitliliğini vurgulamakta, elektrofizyolojik ve nörogörüntüleme yöntemlerinin tanı sürecindeki kritik rolünü ortaya koymaktadır. Ayrıca, moleküler genetik analizler ve otoimmün belirteçlerin tanıya önemli katkılar sağladığını göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: akut flask paralizi, etiyoloji, elektrofizyoloji

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-39 Seronegatif Otoimmün Ensefalitli Çocuklarda Volumetrik Beyin Değişikliklerinin VolBrain ile Değerlendirilmesi

Adnan Deniz¹, Törehan Özer², Ayfer Sakarya Güneş³, Leman Tekin Orgun³, Yonca Anık², Bülent Kara³

¹Kocaeli Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği, Kocaeli

²Kocaeli Üniversitesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Kocaeli

³Kocaeli Üniversitesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Kocaeli

Giriş: Seronegatif otoimmün ensefalit (SOE), serum veya beyin omurilik sıvısında (BOS) tanımlanabilir patojenik otoantikorların bulunmaması ile karakterizedir. Nörolojik semptomların, beyin görüntüleme bulguları ile örtüşmesi, erken tanı ve tedavi açısından kritik öneme sahiptir. Son yıllarda, volumetrik beyin görüntüleme teknikleri, nörolojik bozuklukların altında yatan yapısal değişiklikleri incelemek için giderek daha fazla kullanılmaktadır. Bu çalışmada, SOE hastalarında VolBrain yazılımı kullanılarak beyin hacim ölçümlerini yapmayı ve bu durumla ilişkili yapısal değişiklikler olup olmadığını araştırmayı amaçladık.

Yöntem: Çalışmamıza, 2016 yılında tanımlanan otoimmün ensefalit tanı kriterlerine uyan ve 18 yaş altındaki toplam 15 SOE hastası (9'u erkek) ile yaş ve cinsiyet açısından eşleştirilmiş 15 sağlıklı kontrol grubu dahil edildi. Tüm katılımcıların manyetik rezonans görüntüleme (MRG) verileri, VolBrain yazılımı kullanılarak analiz edilmiştir. Analiz edilen bölgeler arasında toplam intrakraniyal hacim (İKH), beyaz madde, gri madde, limbik korteks, beyincik ve subkortikal bölgeler bulunmaktadır. Ayrıca, bu yapıların asimetri indeksleri de değerlendirilmiştir.

Bulgular: Hasta grubunun ortalama yaşı 11,9 iken kontrol grubunun ise 13,9 idi. Toplam intrakraniyal hacim, hasta grubunda 1.302 cm³ olarak ölçülürken, kontrol grubunda 1.425 cm³ idi ve bu fark istatistiksel olarak anlamlıydı ($p = 0,011$). Amigdala, pallidum ve talamus hacimlerinde de hasta grubunda kayda değer azalmalar gözlemlendi. Amigdala hacmi hasta grubunda 2,020 cm³, kontrol grubunda 2,120 cm³ ($p = 0,04$); pallidum hacmi hasta grubunda 2,523 cm³, kontrol grubunda 2,860 cm³ ($p = 0,038$); talamus hacmi hasta grubunda 10,98 cm³, kontrol grubunda 12,25 cm³ ($p = 0,04$) ölçülmüştür. Beyin hacmi değişiklikleri, olgu sayısındaki sınırlılıklar nedeniyle seropozitif otoimmün ensefalit vakalarıyla karşılaştırılmadı.

Tartışma: Araştırmamız SOE tanılı çocukların beyinde belirli volumetrik değişiklikler olduğunu göstermektedir. Bu yapısal farklılıklar, SOE'nin beyin belirli bölgelerindeki etkilerine işaret ediyor olabilir. Literatürde, otoimmün ensefalit ve benzeri nöroinflamatuvar hastalıkların, genellikle gri ve beyaz madde hacimlerinde değişikliklere yol açabileceği bildirilmiştir. Bizim bulgularımız da bu görüşü desteklemektedir. Özellikle, amigdala, talamus ve pallidum gibi bölgelerdeki hacimsel azalmalar, emosyonel ve bilişsel fonksiyonlarla ilgili bozukluklarla ilişkili olabilir. Gelecekteki çalışmaların, bu yapısal değişikliklerin fonksiyonel sonuçlarını ve günlük yaşam üzerindeki etkilerini araştırması gerektiğini düşünüyoruz.

Sonuç: Bu çalışma, SOE tanılı çocukların beyinlerindeki hacimsel değişiklikleri gösteren ilk çalışmadır. Bulgularımız, hastalar ve sağlıklı kontroller arasında çeşitli beyin yapılarının hacimlerinde önemli farklılıklar olduğunu ortaya koymakta ve bu yapısal değişikliklerin SOE patofiziyojisiyle ilişkili olabileceğini düşündürmektedir. Bu nedenle gelecekteki çalışmaların SOE olgularında beyin hacimlerindeki azalmanın patogenezi aydınlatılabileceğini düşünmekteyiz. Soyut bir düzlemde tespit edilen yapısal değişikliklerin, fiziksel ve psikolojik semptomlarla nasıl etkileştiğini anlamak için daha uzun süreli ve geniş kapsamlı araştırmalara ihtiyaç olduğu açıktır.

Anahtar Kelimeler : Beyin volumetrisi , Seronegatif otoimmün ensefalit (SOE) , Yapısal değişiklikler

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-40 Yenidoğan Ve Süt Çocukluğu Döneminde Hipoglisemi Gelişen Hastaların En Az 5 Yıllık İzlem Sonrasında Psikomotor Gelişim, Görme, Elektroensefalografik Ve Radyolojik Değerlendirilmesi

¹Gözde Diriksoy Çatal,² Dilek Türkmen,² Hakan Gümüş,³ Sevgi Özmen,² Mehmet Canpolat,⁴ Duygu Sevim Gülmez, ⁵Zehra Filiz Karaman, ³Elif Bilge Karataş, ²Hüseyin Per

¹ ERCİYES ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANA BİLİM DALI

² ERCİYES ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK NÖROLOJİ BİLİM DALI

³ ERCİYES ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK VE ERGEN RUH SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANA BİLİM DALI

⁴ ERCİYES ÜNİVERSİTESİ GÖZ HASTALIKLARI ANA BİLİM DALI

⁵ ERCİYES ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK RADYOLOJİ BİLİM DALI

ÖZET:

Amaç: Hipoglisemi, yenidoğan ve süt çocuğu döneminde sık görülen metabolik bozukluklardan birisidir. Uzun dönem etkisi hala belirsizdir. Çalışmamızda, yenidoğan ve süt çocukluğu döneminde hipoglisemi tanısı alan hastaları en az 5 yıllık izlem sonrasında psikomotor gelişim, görme, nörolojik ve radyolojik olarak değerlendirip, sonuçlarla literatüre katkı sağlamayı amaçladık.

Yöntem: Bu retrospektif, kesitsel çalışmaya, Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Yenidoğan Yoğunbakım Ünitesi ve Süt Çocuğu Kliniğinde yatan Ocak 2009 ile Aralık 2019 tarihleri arasında hipoglisemi tanısı ile yatan hastalar alındı. Hastalara nörolojik ve oftalmolojik muayene, psikometrik testler (Ankara Gelişim Tarama Envanteri (AGTE) ve Wechsler Çocuklar İçin Zeka Ölçeği-Düzeltilmiş Formu (WISC-R)), elektroensefalografi (EEG) ve manyetik rezonans görüntüleme (MRG) yapıldı.

Bulgular: Çalışma döneminde 353 vaka tespit edildi ancak 133 hasta çalışmaya dahil edildi. Bu hastaların 67/133'ünde nörolojik sekel saptandı. Hastaların 66/133'ünde ise sekel görülmedi. En sık görülen nörolojik sekel (%12.8) epilepsi ve entellektüel yetersizlikti. Hastaların 32/133'ünde, en sık (%11.3) kırma kusuru olmak üzere oftalmolojik patoloji saptandı, Hastaların 65/133'ünün MRG'sinde en sık (%16.5) parieto-okspital lobda gliotik sinyal değişikliği ve beyaz cevherde atrofi olmak üzere patoloji saptandı. Hastaların 53/133'ünde EEG'si anormaldi ve en sık (%15.8) patoloji oksipital ve parieto-okspital lob kaynaklı epileptiform aktiviteydi. Hastaların hipoglisemi seviyesi ile nörolojik sekeller, oftalmolojik patolojiler, MRG ve EEG sonuçları arasında istatistiksel olarak anlamlı fark olduğu görüldü ($p<0.05$). Hipoglisemi seviyeleri ile WISC-R ve AGTE sonuçları arasında ise istatistiksel olarak anlamlı fark yoktu ($p>0.05$).

Sonuç: Yenidoğan ve süt çocuğu döneminde hipoglisemi saptanan hastalarda, takiplerinde epilepsi, serebral palsi gibi nörolojik sekeller ve kırma kusuru, -şaşılık gibi görme bozuklukları görülebilir. Bunun yanında normal gelişim gösteren olgularda görülebilmektedir.

Anahtar Kelimeler : görme bulguları , Hipoglisemi , nörolojik sekeller

GİRİŞ: Yenidoğan hipoglisemisi, yenidoğan yoğun bakım ünitesine yatış gerektiren en yaygın tanılardan biridir. Yenidoğan hipoglisemisinin insidansı, çalışmalar arasında referans olarak kabul edilen kan şekeri düzeyine göre önemli ölçüde farklılık göstermektedir. Hipoglisemi tanısı için kan şekeri düzeyleri olarak <47 mg/dL ve <36 mg/dL kullanıldığında risk faktörleri taşıyan bebeklerde hipoglisemi görülme sıklığı sırasıyla %51 ve %19 olarak bildirilmiştir.¹ Venöz plazma glikoz konsantrasyonu 47 mg/dL'nin (2,6 mmol/L) altına düştüğünde ise merkezi sinir sisteminde (beyin sapı işitsel ve somatosensoriyel uyarılmış potansiyeller) işlevsel değişiklikler meydana gelir.² Yenidoğanlarda kan şekeri konsantrasyonu ile hipogliseminin klasik klinik belirtileri arasında her zaman belirgin bir korelasyon yoktur. Klinik semptom gösteren yenidoğanlarda seöptomlar nörojenik (otonom) ve nöroglikopenik semptomlar olarak iki kategoriye ayrılır. Nörojenik (otonom) semptomlar; titreme, terleme, huzursuzluk, takipne ve solukluk olarak kendini gösterebilir. Nöroglikopenik semptomlar ise beyin fonksiyon bozukluğundan kaynaklanır, kötü beslenme, zayıf veya tiz ağlama, bilinç seviyesinde değişiklik (uyuşukluk, koma) ve nöbet olarak görülür.³

Süt çocukluğu döneminde hipoglisemi merkezi sinir sistemi veya katekolamin bazlı semptomlarla birlikte plazma glikoz konsantrasyonunun 60 mg/dL'nin altında olması ve glikoz tedavisi ile glikoz konsantrasyonunun normale dönmesiyle semptomların düzelmesi olarak tanımlanır.⁴ Klinik semptomları ise; otonomik (anksiyete, solukluk, terleme, çarpıntı) semptomlar ve nöroglikopenik (baş ağrısı, bilişsel bozukluk, diazatri, uyuşukluk, ataksi, nöbet, koma) semptomlar olarak görülebilir.⁵

Yapılan çalışmalarda orta düzeydeki yenidoğan hipoglisemisinin yapısal beyin anormallikleri , nörogelişimsel bozulma , yürütücü işlevlerde ve görsel motor fonksiyonlarda bozulma ve zayıf okul performansları ile ilişkili olabileceği gösterilmiştir. Aynı zamanda hipoglisemi, şiddetli veya uzun süreli olduğu zaman korteks ve beyaz maddeyi etkileyip iskemik ve atrofik beyin hasarına neden olabileceği gösterilmiştir.⁶⁻⁸ Hipogliseminin beyinin posterior bölgelerini etkileyebildiği ve dolayısıyla görme üzerine etkili olduğuna dair yayınlar mevcuttur.⁹ Şiddetli veya tekrarlayan semptomatik hipoglisemi yaşayan bebekler ve çocuklarda kortikal görme bozuklukları bildirilmiştir.^{10, 11}

Yenidoğan hipoglisemik beyin hasarı, kanama veya orta serebral arter enfarktüsü olarak da ortaya çıkabilir; parieto-okspital korteks hasarı en yaygın olanıdır, ancak bazal ganglionlar ve talamus da etkilenebilir.¹²

Hipoglisemi, yenidoğan ve süt çocuğu döneminde sık görülen metabolik bozukluklardan birisidir. Ancak hipogliseminin uzun dönem etkisi hala belirsizdir.

AMAÇ: Çalışmamızda, yenidoğan ve süt çocukluğu döneminde hipoglisemi tanısı alan hastaları en az 5 yıllık izlem sonrasında psikomotor gelişim, görme, nörolojik ve radyolojik olarak değerlendirip, sonuçlarla literatüre katkı sağlamayı amaçladık.

GEREÇ VE YÖNTEM: Bu retrospektif, kesitsel çalışma, Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı'nda yapıldı. Çalışmaya, Ocak 2009 ile Aralık 2019 tarihleri arasında yenidoğan yoğun bakım ünitesi ve süt çocuğu servisine hipoglisemi tanısı ile yatan hastalar alındı. Hastalar, Hastane Bilgi Yönetim Sistemi'nden elde edilen hasta yakınlarına ait telefondan aranarak hastaneye çağrıldı. Hipogliseminin neden olduğu değişikliklerin saptanması için hastalara nörolojik ve oftalmolojik muayene, psikometrik testler (Ankara Gelişim Tarama Envanteri (AGTE) ve Wechsler Çocuklar İçin Zeka Ölçeği-Düzeltilmiş Formu (WISC-R)), elektroensefalografi (EEG) ve manyetik rezonans görüntüleme (MRG) yapıldı. Elde edilen veriler istatistiksel olarak analiz edildi.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SÖZLÜ BİLDİRİLER

BULGULAR: Çalışma döneminde hipoglisemi tanısı ile hastanemiz yenidoğan yoğun bakım ve servis yatışı yapılan 353 hasta saptandı. Bu hastalardan 40'ı telefon aramasıyla ulaşılamamış olması, 52'si telefon görüşme sonrası çalışmaya katılmayı istememesi, 8'i vefat etmiş olması, 120'si ise yapılan tetkik ve konsültasyon işlemleri tam olarak yapmaması sebebiyle çalışmadan dışlandı. Çalışmaya, toplam 133 hasta dahil edildi. Çalışmaya dahil edilen 133 hastanın 87'si (%65.4) erkek çocuktu. Hastaların yaş ortalaması 10 ± 2.83 yıl olarak bulundu. Bu hastaların 67'sinde ise nörolojik sekel saptandı. Hipoglisemi sonrasında hastalarda görülen nörolojik sekellere baktığımızda; 12 hastada (%9) epilepsi, 17 hastada (%12.8) epilepsi ve entellektüel yetersizlik (EY), iki hastada (%1.5) epilepsi ve otizm, altı hastada (%4.5) dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu (DEHB), sekiz hastada (%6) EY, 12 hastada (%9) EY, epilepsi ve mikrosefali, beş hastada (%3.8) serebral palsi, epilepsi ve EY, iki hastada (%1.5) serebral palsi, üç hastada (%2.3) ise yalnızca mikrosefali görüldü. Çalışmaya katılan hastaların 66 hastada (%49.6) ise herhangi bir nörolojik sekel saptanmadı. Hastaların 32'sinde oftalmolojik patoloji saptandı, 101'inde ise oftalmolojik patoloji saptanmadı. En sık görülen oftalmolojik patoloji (%11.3) kırma kusuydu. Hastaların %33.1'ine AGTE testi, %66.9'una ise WISC-R testi yapıldı. AGTE testi yapılan hastaların ($n=44$) %88.6'sının AGTE-GG, AGTE-DB ve AGTE-İM değeri %30'un altında, %79.5'sinin AGTE-KM değeri %30'un altında, %81.8'nin AGTE-SBÖ değeri %30'un altında olarak dağılım gösterdi. Hastaların WISC-R SZB puan ortalaması 94 ± 16.38 , PZB puan ortalaması 96 ± 16 , TZB puanı ise 95 ± 15.9 olarak bulundu. Hastaların 65'inin MRG'sinde anormal bulgu saptandı ve MRG'de hastalarda en sık (%16.5) parieto-okspital lobda gliotik sinyal değişikliği ve beyaz cevherde atrofi tespit edildi. Hastaların 53'ünde EEG'de patolojik bulgu saptandı ve en sık (%15.8) oksipital ve parieto-okspital lob kaynaklı epileptiform aktivite tespit edildi. Hastaların hipoglisemi seviyesi ile nörolojik sekeller, oftalmolojik patolojiler, MRG sonuçları ve EEG sonuçları arasında istatistiksel olarak anlamlı fark olduğu görüldü ($p < 0.05$). Hastaların hipoglisemi seviyeleri ile WISC-R ve AGTE test sonuçları arasında ise istatistiksel olarak anlamlı fark yoktu ($p > 0.05$).

TARTIŞMA: Yenidoğan hipoglisemisi, beyin hasarının önde gelen nedenlerinden biridir. Düşük kan glikoz seviyeleri uzun süreli veya tekrarlayıcı olduğunda, akut sistemik etkilere ve nörolojik sekellere yol açabilir. Semptomatik bebeklerin prognozlarında nörolojik bozukluklar, serebral palsi, öğrenme güçlükleri, zihinsel gerilik, dirençli epilepsi, görme bozukluğu ve nöropsikiyatrik bozukluklar görülebilir.¹³

Hipoglisemili hastaların demografik verilerine baktığımızda, çalışmamızda hastaların %65.4'ünün erkek çocuk olduğu görüldü. Per ve ark. Kayseri'de yenidoğan hipoglisemisinin nörolojik sonuçlarına baktığı çalışmada benzer şekilde hastaların %71.6'sının erkek çocuk olduğu tespit edilmiştir.¹⁴

Çalışmamızda hipoglisemili hastaların 66'sında (%49.6) nörolojik sekel olmadığı tespit edildi. Nadeem ve ark.'nın yaptığı çalışmada yenidoğan hipoglisemisi olan bebeklerin 24 aylık takipleri sonucunda çalışmamıza benzer şekilde hastaların 31'inde (%59.6) nörolojik sekel olmadığı saptanmıştır.¹⁵ Yalnızca ve ark.' yenidoğan hipoglisemine bağlı MRG bulgularının incelendiği çalışmada ise 13 hastanın yalnızca birinde (%7.6) nörolojik sekel olmadığını bildirilmiştir.¹⁶

Literatürde hipoglisemi ve nörolojik sekel arasındaki ilişkiyle ilgili farklı görüşler mevcut olup bizim yaptığımız çalışmada yenidoğan hipoglisemili hastaların kan şekeri seviyesi ile nörolojik sekel gelişimi arasında istatistiksel olarak anlamlı fark olduğu gördük. Yenidoğan dönemi kan şekeri seviyesi düşüğe EY, epilepsi gibi nörolojik sekellerin daha fazla olduğu tespit ettik. Bu farklılığın hipoglisemi için farklı tanı kriterleri kullanılmış olması ve değişken yaşlarda değerlendirilmiş olmasından kaynaklanıyor olabileceğini düşünmekteyiz.

Per ve ark. Kayseri'de yenidoğan döneminde hipoglisemili hastaları inceledikleri çalışmada, en karakteristik MRG bulgusu olarak; periventriküler derin beyaz cevherde T2 ağırlıklı görüntülerde anormal yüksek yoğunluk alanları ve/veya parieto-okspital loblarında gri beyaz cevher farkının kaybı ile birlikte serebral kortekste atrofiyi saptandı. Tüm hastalarda posterior fossa yapıları ve bazal çekirdekler normal görüldü.¹⁴ Bizim çalışmamızda da literatür ile uyumlu olarak en sık parieto-okspital (%16.5), oksipital (%12.8) ve parietal (%4.5) loblarda gliotik sinyal değişikliği ve beyaz cevherde hacim kaybı olduğu tespit edildi.

Semptomatik yenidoğan hipoglisemisi sonrası epilepsi sıklığı %50'den fazladır.¹⁷⁻¹⁹ Hipoglisemili hastalarla yapılan çalışmalarda, farklı oranlarda epilepsi-hipoglisemi ilişkisi görüldü. Per ve ark. yaptıkları çalışmada, hipoglisemili 60 yenidoğan hastanın 41'inde (%68.3) epilepsi tespit etti. Yalnızca ve ark., 24 hastanın 23'ünde (%95.8), Alkalay ve ark., 17 hastanın 12'sinde (%70.5), Caraballo ve ark., 15 hastanın 12'sinde (%80) ve Menni ve ark., 90 hastanın 16'sında (%17.7) epilepsinin eşlik ettiğini buldu.^{16, 17, 20, 21} Çalışmamızda ise 133 hastanın 31'inde epilepsi tespit edildi. Bu farklılıkların hipoglisemi dışında başka neonatal bozuklukların eşlik etmesi nedeniyle olabilir.

Hipoglisemi süresi ve derinliği arttıkça hastalarda nörolojik sekel gelişme riski artar.²²

SONUÇ: Hipoglisemili hastalarda epilepsi, serebral palsi, EY, dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu gibi nörolojik sekeller ve kırma kusuru, şaşılık, optik sinir hipoplazisi gibi görme bozuklukları daha sık görülebilir.

Kaynakça:

1. Alsaleem M, Saadeh L, Kamat D. Neonatal Hypoglycemia: A Review. Clin Pediatr (Phila). 2019;58(13):1381-1386.
2. Koh TH, Aynsley-Green A, Tarbit M, et al. Neural dysfunction during hypoglycaemia. Arch Dis Child. 1988;63(11):1353-1358.
3. Harris DL, Weston PJ, Harding JE. Incidence of neonatal hypoglycemia in babies identified as at risk. J Pediatr. 2012;161(5):787-791.
4. Geme JWS. Nelson textbook of pediatrics: Elsevier 2020.
5. Hay WW, Levin MJ, Sondheimer JM, et al. Current pediatric diagnosis & treatment. (No Title). 1995.
6. Burns CM, Rutherford MA, Boardman JP, et al. Patterns of cerebral injury and neurodevelopmental outcomes after symptomatic neonatal hypoglycemia. Pediatrics. 2008;122(1):65-74.
7. Lucas A, Morley R, Cole TJ. Adverse neurodevelopmental outcome of moderate neonatal hypoglycaemia. Bmj. 1988;297(6659):1304-1308.
8. McKinlay CJD, Alsweiler JM, Anstice NS, et al. Association of Neonatal Glycemia With Neurodevelopmental Outcomes at 4.5 Years. JAMA Pediatr. 2017;171(10):972-983.
9. Filan PM, Inder TE, Cameron FJ, et al. Neonatal hypoglycemia and occipital cerebral injury. J Pediatr. 2006;148(4):552-555.



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

10. Murakami Y, Yamashita Y, Matsuishi T, et al. Cranial MRI of neurologically impaired children suffering from neonatal hypoglycaemia. *Pediatr Radiol*. 1999;29(1):23-27.
11. Alkalay AL, Flores-Sarnat L, Sarnat HB, et al. Plasma glucose concentrations in profound neonatal hypoglycemia. *Clin Pediatr (Phila)*. 2006;45(6):550-558.
12. Su J, Wang L. Research advances in neonatal hypoglycemic brain injury. *Transl Pediatr*. 2012;1(2):108-115.
13. Shah R, Harding J, Brown J, et al. Neonatal Glycaemia and Neurodevelopmental Outcomes: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Neonatology*. 2019;115(2):116-126.
14. Per H, Kumandas S, Coskun A, et al. Neurologic sequelae of neonatal hypoglycemia in Kayseri, Turkey. *J Child Neurol*. 2008;23(12):1406-1412.
15. Nadeem M, Murray DM, Boylan GB, et al. Early blood glucose profile and neurodevelopmental outcome at two years in neonatal hypoxic-ischaemic encephalopathy. *BMC Pediatr*. 2011;11:10.
16. Yalnizoglu D, Haliloglu G, Turanlı G, et al. Neurologic outcome in patients with MRI pattern of damage typical for neonatal hypoglycemia. *Brain Dev*. 2007;29(5):285-292.
17. Caraballo RH, Sakr D, Mozzi M, et al. Symptomatic occipital lobe epilepsy following neonatal hypoglycemia. *Pediatr Neurol*. 2004;31(1):24-29.
18. Montassir H, Maegaki Y, Ohno K, et al. Long term prognosis of symptomatic occipital lobe epilepsy secondary to neonatal hypoglycemia. *Epilepsy Res*. 2010;88(2-3):93-99.
19. Fong CY, Harvey AS. Variable outcome for epilepsy after neonatal hypoglycaemia. *Dev Med Child Neurol*. 2014;56(11):1093-1099.
20. Alkalay AL, Flores-Sarnat L, Sarnat HB, et al. Brain imaging findings in neonatal hypoglycemia: case report and review of 23 cases. *Clin Pediatr (Phila)*. 2005;44(9):783-790.
21. Menni F, de Lonlay P, Sevin C, et al. Neurologic outcomes of 90 neonates and infants with persistent hyperinsulinemic hypoglycemia. *Pediatrics*. 2001;107(3):476-479.
22. Tan JKG, Minutillo C, McMichael J, et al. Impact of hypoglycaemia on neurodevelopmental outcomes in hypoxic ischaemic encephalopathy: a retrospective cohort study. *BMJ Paediatr Open*. 2017;1(1):e000175.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-41 Tek Sural Sinir Yanıtı: Pediatrik Tip 1 Diyabette Diyabetik Periferik Nöropati Taraması için Güvenilir ve Pratik Bir Yöntem

Hüseyin Bahadır Şenol¹, Özge Yıldırım Salbaş², Elif Naz Kadem¹, Mustafa Halk¹, Ayşe İpek Polat¹, Adem Aydın¹, Ayşe Semra Hız¹, Korcan Demir², Uluç Yiş¹

¹: Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

²: Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, İzmir

Giriş: Tip 1 diabetes mellitus (T1DM), özellikle diyabetik periferik nöropati (DPN) gibi mikrovasküler komplikasyonlarla ilişkili olması nedeniyle önemli bir küresel sağlık sorunudur. DPN, öncelikli olarak alt ekstremitedeki duyu sinirlerini etkiler ve bu süreçte sural sinir belirgin şekilde etkilenir. DPN tanısında geleneksel yöntem, üst ve alt ekstremitelerde dört motor ve dört duyu sinirinin değerlendirilmesini içerir. Motor testlerde, bileşik kas aksiyon potansiyelini ortaya çıkarmak için çift noktalı yüksek yoğunluklu stimülasyon kullanılırken, duyu testlerinde depolarize olmuş sinir liflerini değerlendirmek amacıyla tek noktalı daha düşük yoğunlukta bir uyaran uygulanır.

Amaç: Bu çalışmanın amacı, pediatrik T1DM hastalarında DPN tanısında yalnızca tek bir sural sinir yanıtı kullanımının etkinliğini geleneksel yöntemle karşılaştırarak değerlendirmek ve erişkin popülasyonda kullanılan daha basit tetkiklerin uygunluğunu araştırmaktır.

Metot: Bu retrospektif çalışmada, 204'ü T1DM hastası ve 38'i kontrol olmak üzere toplam 242 hastanın verileri analiz edilmiştir. T1DM hastalarında DPN için yaş, cinsiyet, hemoglobin A1c düzeyleri, lipid parametreleri ve vücut kitle indeksi gibi risk faktörleri değerlendirilmiştir. Her iki grupta da sinir ileti çalışmaları incelenmiştir.

Bulgular: T1DM hasta grubunda 30 hastada (%14,7) nöropati saptandı. Tek sural sinirin incelenmesi DPN tanısında, %83,3 duyarlılık ve %97,2 özgüllük ile erişkin döneme göre daha yüksek güvenilirliği destekledi (Tablo 1). Nöropatik olan grupta saptanan risk faktörleri yüksek vücut kitle indeksi, hastalık süresi ve ortalama HbA1c değeri yüksekliği idi. Bu risk faktörlerini dahil ederek yapılan çok değişkenli lojistik regresyon analizinde, HbA1c düzeyinin ($p=0,005$, OR: 1,473, %95 GA: 1,124–1,928) nöropati gelişimi ile bağımsız olarak ilişkili olduğu gösterilmiştir. Vücut kitle indeksi SDS değeri ise çok değişkenli modelde istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p=0,151$). Nöropatik olmayan T1DM hastaları ile kontrol grubu arasında sural sinir yanıtlarının karşılaştırılmasında, T1DM grubunda nöropati olmasa bile sural sinir amplitüdlerinin düşük ($p=0,013$) ve latans değerlerinin uzun ($p=0,027$) saptanması, erken dönemde de etkilenmeyi gösterdi (Tablo 2).

Sonuç: Pediatrik T1DM hastalarında tek bir sural sinir yanıtının değerlendirilmesi, geleneksel sinir ileti çalışmalarının yerini alabilir. Bu çalışma, DPN tespiti hastada başı (point-of-care) cihazların kullanımını desteklemekte olup, klinik uygulamayı basitleştirip geliştirme potansiyeline işaret etmektedir.

Anahtar Sözcükler: Tip 1 diyabet yönetimi, diyabet komplikasyonları, erken tanı, sinir ileti çalışmaları, uygun tarama zamanı

Tablo 1: Nöropatisi Olan Grupta Etkilenen Sinirler

Etkilenen Sinir	n/%
Sural Sinir	21 (56.7)
Sural ve Tibial Sinirler	4 (10.8)
Sural ve Peroneal Sinirler	4 (10.8)
Sural, Peroneal, ve Tibial Sinirler	3 (8.1)
Tibial ve Peroneal Sinirler	4 (10.8)
Tibial Sinir	1 (2.7)

Tablo 2: Nöropatik Olmayan Grup ve Kontrol Grubunun Sural Sinir Yanıtlarının Karşılaştırılması

	Nöropatik Olmayan T1DM (205 hasta)	Kontrol Grubu (32 hasta)	p-değeri
Cinsiyet (erkek, n/%)	104 (50.7)	12 (37.5)	0.186
Yaş (yıl)	14 (3.97)	14 (5.75)	0.760
TSH	2.20 (1.52)	2.27 (1.02)	0.786
Serbest T4 (ng/dL)	0.83 (0.16)	0.84 (0.13)	0.966
25-OH D Vitamini (ng/mL)	18.50 (10.20)	23.00 (13.59)	0.646
B12 Vitamini (pg/mL)	282 (182) ^a	263 (72)	0.682
Sural Latans (ms)	2.78 (0.84)	2.56 (0.71)	0.012
Sural Amplitüd (µV)	12.40 (7.98)	17.25 (9.55)	0.002
Sural Sinir İleti Hızı(m/s)	47.75 (9.73)	49.75 (9.10)	0.084

a: Kayıtlarına tam erişim sağlanabilen 63 hastanın verileri analiz edilmiştir.

Veriler medyan (IQR) olarak sunulmuştur. IQR (interquartile range), üst ve alt çeyrekler arasındaki farkı temsil etmektedir.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-42 Spinal Musküler Atrofi Hastalarında Nusinersen Doz Öncesi İdrar Protein/Osmolarite Oranının Retrospektif Değerlendirilmesi: Çok Merkezli Pilot Çalışma

Hüseyin Bahadır Şenol¹, Gizem Yıldız², Ezgi Çağlar³, Mustafa Kömür³, Gizem Doğan⁴, Gamze Sarıkaya Uzan⁴, Ayşe İpek Polat¹, Adem Aydın¹, Ayşe Semra Hız¹, Alper Soylu⁵, Uluç Yiş¹

¹: Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

²: Denizli Devlet Hastanesi, Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı, Denizli

³: Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Mersin

⁴: Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tepecik Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

⁵: Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı, İzmir

Amaç: Spinal Musküler Atrofi (SMA) hastalarında, nusinersenin her dozundan önce renal toksisite değerlendirmesi amacıyla proteinüri açısından idrar tetkiki önerilmektedir. Ancak, bu hastalarda azalmış kas kitlesine bağlı olarak idrar kreatinin düzeyi düşük olduğundan, idrar protein/kreatinin oranı (İP/Kr) sıklıkla patolojik bulunmakta ve tedavi öncesinde belirsizlik yaratmaktadır. Bu çalışmada, düşük kas kitlesine sahip hastalarda kullanılan idrar protein/osmolarite oranının (İP/Osm) işlevselliğini değerlendirmek ve idrarda kreatinin atılımı ile biyokimyasal parametrelerin tedavi yanıtındaki rolünü belirlemek amaçlanmıştır.

Metot: Bu retrospektif çalışmada, üç merkezdeki SMA hastalarının tedavi öncesi klinik ve laboratuvar verileri incelendi. Motor fonksiyonların değerlendirilmesinde HMSFE skorları kullanılmıştır.

Bulgular: Çalışmaya 33 SMA hastası dahil edilmiştir. Hastaların %79'unda (n=26) İP/Kr değeri yaşına uygun referans aralığının üzerindeydi. İP/Osm ise yalnızca dört hastada (%12) artmış düzeyde protein atılımı ile uyumlu bulundu ve bu olgular ileri değerlendirme amacıyla nefrolojiye danışıldı. Üç tipte de İP/Kr medyan değerleri normal aralığın üzerindeyken (<0,2 mg/mg) İP/Osm değeri medyan değeri normal aralıktaydı (<0,033 mg/dL/mosm/kg) (Tablo 1). Ayrıca, doz sayısı ile İP/Osm arasında zayıf düzeyde negatif bir korelasyon vardı (r = -0.398, p = 0.02). Bununla birlikte, idrar kreatinin/osmolarite (İKr/Osm) ile HMSFE arasında tüm gruplarda orta düzeyde pozitif bir korelasyon saptandı (r = 0.558, p = 0.003). Tip 2 ve 3 hastalarda ise bu ilişki daha güçlü olup güçlü ve pozitif bir korelasyon gözlemlendi (r = 0.743, p < 0.001).

Tablo 1: Spinal Musküler Atrofi Hastalarının Nusinersen Dozu Öncesi Değerleri

	SMA Tip 1 (n=11)	SMA Tip 2 (n=15)	SMA Tip 3 (n=7)
Yaş (Ay)	28 (5-100)	130.5 (26-187)	146 (136-176)
Önceki Nusinersen Doz Sayısı	10 (0-23)	15 (0-18)	15 (1-16)
HMSFE Skoru	30 (14-64)	29.5 (14-54)	49 (40-64)
İdrar Protein/Kreatinin (mg/mg)	0.49 (0.15-1.41)	0.35 (0.12-1.02)	0.26 (0.14-1.04)
İdrar Protein/Osmolarite (mg/dL/mosm/kg)	0.02 (0.006-0.052)	0.012 (0.008-0.078)	0.025 (0.016-0.042)
İdrar Kreatinin/Osmolarite (mg/dL/mosm/kg)	0.041 (0.008-0.120)	0.042 (0.01-0.07)	0.131 (0.017-0.181)

Değerler normal dağılım göstermediği için medyan (çeyrekler arası aralık) şeklinde belirtilmiştir.

Sonuç: İP/Osm, SMA hastalarında daha güvenilir sonuçlar sağlamakta ve bu hasta grubunda renal takibin etkinliğini artırmaktadır. İKr/Osm ile HMSFE arasındaki ilişki tedavi yanıtında biomarker olarak kullanılabileceğini desteklemektedir.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-43 Uykuda Sürekli Diken Dalgalı Epileptik Ensefalopati (ESES/CSWS)'li Çocuklarda Güncel Tedaviler Sonrası Tedavi Yanıtının Uzun Dönemde Nörokognitif Testler, Elektroensefagrafi ve Serum Biyobelirteçleri ile Birlikte Değerlendirilmesi

Celil Yılmaz¹, Sibgatullah Ali Orak¹, Muzaffer Polat¹, Aslı Kübra Atasever¹, Çisil Çerçi Kubur¹, Tuğçe Özer Usta², Fatma Taneli³, Aybike Ecmel Cinkara³

¹Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı

²Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Psikiyatri Ana Bilim Dalı

³Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Biyokimya Ana Bilim Dalı

GİRİŞ

Uyku sırasında elektriksel status epileptikus (ESES), hızlı göz hareketi olmayan (NREM) uykunun tamamına yakınına kapsayan sürekli epileptiform aktivitenin anormal bir elektroensefalografik (EEG) örüntüsü ile karakterizedir [1].

EEG anormallikleri bilişsel ve/veya davranışsal regresyonla ilişkili olduğunda uyku sırasında sivri dalga aktivasyonu (CSWS) olan gelişimsel ve/veya epileptik ensefalopati (DEE/EE-SWAS) olarak tanımlanmaktadır. Bilişsel eksiklikler edinilmiş afazi veya işitsel agnozi gibi belirli bir alanlarda da sınırlı olabilir (örneğin Landau-Kleffner sendromu). Bu fenotipler „tipik ESES hastaları“ olarak adlandırılmaktadır.

ESES tedavisinin ilkeleri, nöbetleri kontrol etmeyi ve hastalarda nörogelişimsel hasarı azaltmak için anormal deşarjları etkili bir şekilde bastırmayı amaçlamaktadır [2].

Çalışmamızda EE-SWAS'lı olgularda kortikosteroid tedavisine farmakodinamik/yanıt

biyobelirteçlerini ölçmeyi amaçladık. Elektrofizyolojik biyobelirteç olarak EEG'de SWI oranı, davranışsal/bilişsel biyobelirteç olarak bazal düzeyi ile karşılaştırılmalı nörokognitif testleri ve daha önce çalışılmamış moleküler biyobelirteç olarak kanda glial fibriller asidik proteini(GFAP) planlandık.

MATERYA-METOD

Bu çalışmada Ocak 2022 ile Aralık 2023 tarihleri arasında Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Kliniğinde hospitalize edilen ESES ve EE-SWAS'lı hastaların verileri toplandı.

YÖNTEM

Katılımcılar

Çalışmamız retrospektif ve kesitsel olacak şekilde tasarlandı. Ocak 2022 ile Aralık 2023

tarihleri arasında; Manisa Celal Bayar Üniversitesi Çocuk Nöroloji ana bilim dalı tarafından takip edilen 6-12 yaşları arasında 2022 yılındaki the International League Against Epilepsy (ILAE (20) sınıflamasına göre ESES ve Uykuda Diken Dalga Aktivasyonu Gelişimsel ve/veya Epileptik Ensefalopatiler(D/EE SWAS) tanı kriterlerini karşılayan 11 tane hastamız dahil edildi. ESES ve D/EE SWAS tanıları hastalarımız deneyimli çocuk nörolojisi hekimi tarafından yardımcı tanı tetkikleri de yapılarak konulmuştur. Aynı şekilde Manisa Celal Bayar Üniversitesi Çocuk ve Ruh Sağlığı ve Hastalıkları ana bilim dalındaki deneyimli çocuk psikoloğu tarafından o yaşa özgün 4 farklı psikometrik testi uygulandı. Çalışma Manisa Celal Bayar Üniversitesi Etik Kurulu tarafından 05.06.2023 tarihinde 482 numaralı karar ile onaylandı ve tüm ebeveynler yazılı bilgilendirilmiş onam verdi.

Dahil etme kriterleri;

- Hastaların yaşı 6 ila 12 yıl arasında olması
- REM dışı uykuda yavaş uykuda diken dalga indeksi (SWI) ≥ 85 olan bilateral uyku kaynaklı epileptiform aktivite olması
- Daha önce kortikosteroid tedavi uygulanmamış olması
- SWI'yi potansiyel olarak arttırabilecek karbamazepin, okskarbazepin ve vigabatrin gibi ilaçların kullanılmamış olması

Dışlama kriterleri;

- Hastaların 6 yaştan küçük ve 12 yaştan büyük olması.
- Yapısal veya edinilmiş patolojilerin olması
- Çalışmamızın öncesinden tanımlanmış psikiyatrik hastalık olması
- Kortikosteroid kullanımına kontrendike olan akut veya kronik enfeksiyöz hastalık, immün yetmezlik, diabetes mellitus, karaciğer ve gastrointestinal hastalığı olması
- Tedavi Öncesi; Bazal klinik, elektrofizyolojik, psikometrik analiz ve serumda GFAP biyobelirteçleri değerlendirildi.

Klinik değerlendirme

- ESES ve D/EE SWAS grubunun tıbbi özgeçmiş öyküsü; nöbet başlangıç yaşı ve ESES başlangıç yaşı, cinsiyet, nöbet özellikleri, kortikosteroid tedavisinden önce nöbet sıklığı, atipik sunumlar (atipik absans, negatif miyoklonus veya/veya orofaringeal semptomlar dahil), bilişsel işlev, almakta olduğu farmakolojik tedavisi, beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRI) ve epilepsi gen panel sonuçları kayıt edildi. Tüm hastalara rutin kan, kan biyokimyası, elektrokardiyogram, kan basıncı takibi, göğüs röntgeni, T hücre nokta testi (T-SPOT.TB) ve ilgili kontrendikasyonları dışlamak için diğer muayeneler yapıldı. Tüm hastalarda nörolojik muayene normaldi. ESES ve D/EE SWAS tanısı; ILAE 2022 kriterlerine göre bir pediatrik nörolog tarafından konuldu (20). Psikometrik testler ebeveynler eşliğinde çocuk psikoloğu önermelerine uyarak yapıldı.

Elektrofizyolojik değerlendirme

- ESES ve D/EE SWAS li hasta grubunun EEG incelemeleri 18 kanallı digital EEG cihazı ile uluslararası 10-20 sistemine göre Nihon-Kohden video-EEG

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

kullanıldı. Standardize edilmiş 21 elektrod kullanılarak referans ve bipolar montajlar uygulanarak yapıldı. Standart aktivasyon yöntemleri olarak hiperventilasyon ve aralıklı fotik uyarı kullanıldı. Çekim esnasında hastanın gözleri kapalı iken 30 cm uzağa yerleştirilen flaş lambası ile aralıklı fotik uyarı 3-33 Hz aralığı kullanılarak yapıldı. Hastaların uykusu EEG kayıtları ise REM dışı uykunun I. ve II. Evreleri dahil olmak üzere en az 45 dakikaydı.

- Tüm EEG bulguları SWI için görsel olarak hesaplandı. Bu, ESES klinik tanısı olan hastalarda retrospektif bir çalışma olduğundan, SWI, 30 dakika veya daha uzun süreli REM dışı uykuda ≥ 1 sivri dalga kompleksi (SWI), NREM uykusu sırasında ≥ 1 dikenli 1 saniyelik bölmelerin yüzdesi olarak ölçüldü.
- EEG değerlendirmeleri tedaviden önce, tedaviden hemen sonra ve tedavinin bitiminden 8 ay sonra sonunda gerçekleştirildi. Her hastanın yaş, cinsiyet, nöbet başlangıç yaşı, nöbet özellikleri, nöbet sıklığı ve tedavi öncesi bilişsel fonksiyon testleri gibi ayrıntılı klinik verileri kaydedildi. Tüm hastaların beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ve genetik testleri (epileptik ensefalopati gen paneli) vardı. Steroid öncesi EEG ve SWI özellikleri de kaydedildi.
- Psikometrik analiz
- Tüm katılımcılara kortikosteroid tedavisi öncesi nöropsikolojik değerlendirme olarak Wechsler Intelligence Scale for Children (WISC-R), Stroop Colour and Word Test (SCWT), Tifaldi alıcı/ ifade edici dil, Bender Visual-Motor Gestalt Testleri uzman klinik psikolog tarafından uygulandı.
- WISC-R ülkemizde Savaşır ve ark tarafından yapılan çalışma ile Türk kültürüne uyarlanmıştır ve ölçeğin, zeka düzeyinin değerlendirmesinde güvenilirliği ve geçerliliği tanımlanmıştır. Bu test sözel alt testler olarak genel bilgi, benzerlikler, aritmetik, kelime bilgisi ve sayı sıralaması, performans alt testleri olarak ise resim tamamlama, resim düzenleme, bloklarla desen, parça birleştirme ve kodlama kullanılmıştır.
- SCWT: Birbiriyle yarışan iki uyarandan birinin engellenmesi ve diğerine ilişkin dikkatin sürdürülmesi işlevini ölçmektedir. Dikkat kaybına yol açan uyarıların engellenme gücünün ve uygun olmayan uyarılara verilen yanıtın beklenilemeyen yeteneğinin değerlendirilmesinde kullanılan bir testtir. Testin 6-11 yaş grubuna yönelik Türkçe uyarılama çalışması 2002 yılında Kılıç ve Koçkar tarafından yapılmıştır.
- Bender Visual-Motor Gestalt Testi görsel hareket motor algılamada regresyon, fonksiyon kaybı olup olmadığını anlamak üzere ve görsel motor işlevselliğin gelişimsel olarak değerlendirilebilmesi amacıyla kullanılmıştır.
- Çalışmamızda alıcı ve ifade edici dil becerileri Türkçe ifade ve Alıcı Dil Testi (TİFALDİ) ile değerlendirilmiştir.

Biyobelirteç Değerlendirilmesi

- Aksoy ve arkadaşlarının Evaluation of GFAP, S100B and UCHL-1 Levels in Children With Refractory Epilepsy grubundaki ESES hastalarını incelemeye aldık. Bu grubun benzer yaşdaki kontrol grubuna göre anlamlı derecede yüksek saptadığımız GFAP değerlerini tekrar çalışmaya aldık.
- Hastalardan alınan venöz kan örnekleri antikoagülan içermeyen pıhtılaşma aktivatörlü tüplere alınmıştır. Kan örnekleri 3000 devirde 15 dakika santrifüj edilerek serumları ayrılmış ve -80°C 'de analiz edilinceye kadar saklanmıştır. Serum örneklerinde GFAP konsantrasyonları Enzim Linked Immunoassay (ELİSA) yöntemiyle analiz edilmiştir. Tek seferde analizler gerçekleştirilmiştir. ELİSA yıkama işlemleri otomatik yıkama cihazıyla (BioTek ELx50 BioTek Instruments Inc. Highland Park, Winoski, VT, ABD) yapılmış, absorban okumaları ELİSA okuyucusunda (BioTek Epoch, BioTek Instruments Inc. Highland Park, Winoski, VT, ABD) gerçekleştirilmiştir.
- Serum GFAP düzeyleri Human GFAP ELİSA Kit (FineTest, Çin) ile kit prospektüsünde belirtilen prosedürlere göre analiz edilmiştir. Kit hassasiyeti 0.188 ng/mL'dir. Kiti ölçüm aralığı 0.313-20 ng/mL'dir. Kiti intra-assay precision CV değeri $< 8\%$, inter-assay precision CV değeri $< 10\%$ olarak hesaplanmıştır.

Tedavi Modalitesi

- Tüm hastalara rutin kan, kan biyokimyası, elektrokardiyogram ve kan basıncı ölçümü yapıldı. Tüm hastalarımıza intravenöz metilprednizolon 30 mg/kg/gün, üç ardışık gün boyunca uygulandı. Uygulama günde bir kez 30-60 dakika boyunca intravenöz infüzyon şeklinde gerçekleştirildi. İntravenöz metilprednizolon tedavisi sırasında hastaların kan şekeri, kan basıncı, kalp ritmi ve elektrolit seviyeleri izlendi. Tüm hastalara D vitamini desteği verildi. Bir yıllık izlem sonrası steroid tedavisine bağlı yan etki gözlemedi.
- Bu tedavi protokolü 4 ay boyunca her 4 haftada biri tekrarlandı. Tedavi bitiminden 2 ay sonra ve 8 ay sonra nörobilişsel değişimi değerlendirmek amacı ile iki kez daha nörokognitif testleri karşılaştırmalı olarak değerlendirdik. Tedavinin kronik etkilerini değerlendirme amacı ile 8 ay sonra GFAP değerlerini ve EEG bulgularını kayıt altına aldık.

İstatistik Analiz

- Araştırma verileri SPSS 27.0 istatistik programı kullanılarak değerlendirilmiştir. Sürekli değişkenlerin normal dağılıma uygunluğu görsel (histogram ve olasılık grafikleri) ve analitik yöntemler (Kolmogorov-Smirnov/Shapiro-Wilk testleri) kullanılarak araştırılmıştır. Araştırmanın tanımlayıcı istatistikleri ortanca, persentil 25 ve persentil 75 kullanılarak gösterilmiştir. Bağımlı gruplarda sürekli değişkenlerin parametrik özellikleri taşımayanlarının karşılaştırılmasında Wilcoxon Testi veya Friedman Testi kullanılmıştır. İstatistiksel anlamlılık için p değerinin 0,05'ten küçük saptanması koşulu aranmıştır.

SONUÇLAR

Çalışmaya alınan hastalardan iki tanesinde başlangıçta GFAP alınmaması, iki hastanın dört aylık kür tedavisini kendi istekleri nedeniyle tamamlamadıkları ve bir hastanın tedavi kürü sonrası kontrole gelmediği için 7 kız ve 4 erkek olmak üzere toplam 11 EE-SWAS tanılı çocuk dahil edildi.

Tedavi sonrası hastalarımızın mevcut klinik verileri ile birlikte tedavi modalitesine yanıt olarak klinik ve EEG bulguları ile nörobilişsel durumlarını yansıtan bazal nörokognitif testleri ve GFAP düzeyleri karşılaştırmalı olarak değerlendirildi.

Klinik Bulgular

Klinik verilere dayanarak nöbet başlangıç yaşı 2 ile 6 yıl 6 ay arasında değişirken, ESES başlangıcı 3 ila 5 yıl 2 ay arasında değişiyordu. Her çocuk tedaviden sonra en az 6 ay takip edildi ve ortalama takip süresi 1 yıl 4 ay oldu. Nöbetsizlik, son takipten en az 1 yıl önce nöbet aktivitesi olmaması olarak tanımlandı.

Tüm çocuklar tedaviden önce epilepsi tanılı olup takiplerinde davranışsal şikayetler ve EEG bulgularına göre D/ EE-SWAS tanısı almışlardı. Hastalara steroid tedavi protokolü uygulanmadan önce valproik asit (VPA), levetirasetam, klobazam tedavilerinden tekli veya çoklu kombinasyonlarını almaktaydı. Nöbet

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SÖZLÜ BİLDİRİLER

semiyolojisinde 6 hastada fokal nöbetler (orofaringelal otomatizmal fokal motor nöbetler) ve 5 hastada jeneralize tonik klonik nöbet öyküsü bulunmaktaydı . Aynı zamanda tüm hastalarda nöbetler aralıklı olarak devam edip nöbet kontrolü sağlanamamıştı. Çocukların hepsine kranial MR görüntüleme, GRIN2A dahil geniş epileptik gen paneli ve metabolik tetkikleri yapıldı. Hiçbir hastada yapısal genetik veya metabolik patoloji yoktu. Klinik nöbet yanıtı için tedavi sonrası 6 aylık süre kısa olsa da 4 hastada hiç nöbet olmadı. Kalan 7 hastada ise nöbet sayı ve süresinde belirgin azalma saptandı.

EEG bulguları

ESES tanısı sırasında bakılan uyku EEG sindeki 9 hastamız da hepsinde (%81) bilateral epileptiform deşarjlar gözlenirken, 2 hastada (%18) unilateral deşarjlar kaydedildi. ESES tanılı hastalarımızın tamamında EEG'deki SWI (sivri uç-dalga indeksi) görsel olarak hesaplandı.

Toplam tedavinin süresi dört ile altı ay arasında idi. Steroid tedavisinin EEG üzerindeki etkinliği iki gruba ayrıldı:

(1) Etkili: ESES paterni ortadan kalktı veya SWI tedavi sonrası $\geq$ %50 oranında iyileşti;

(2) Etkisiz: SWI azalması $<$ %50 veya artış olarak değerlendirildi.

Elektrofizyolojik biyobelirteç olarak izlemde bakılan EEG lerde tüm hastalarda tedavi öncesi SWI (%100) $\geq$ %85 iken, tedavi sonrası 4 (%36) hastada EEG tamamen normaldi. Kalan 7(%64) hastada ise SWI oranı $\geq$ %50 azalma saptandı.

Bu sonuçlar doğrultusunda SWI indexi tamamen düzeldi.

Psikometrik bulgular

Steroid tedavisi gören hasta grubunda, tedavi öncesi ve sonrası takip dönemlerindeki WISC R sözel performans ve toplam zeka puanları arasındaki istatistiksel anlamlılık Friedman testi kullanılarak değerlendirilmiştir. WISC R Sözel IQ değerlerinde tedavi öncesi ve sonrası arasında fark saptanmazken, WISC R Performans IQ ve Toplam IQ tedavi sonrası değerlerin tedavi öncesine göre yükseldiği saptandı, ancak istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı (WISC R performans p: 0.328, WISC R total p:0.247) (Tablo 1).

Tablo 1. WISC R Sözel, performans ve total puanların steroid uygulaması öncesi ve sonraları arasındaki değişimlerinin değerlendirilmesi

	1.uygulama	2.uygulama	3.uygulama	p
WISC R Sözel	74,0(58,0-79,5)	72,0(57,0-83,0)	72,0(62,0-90,5)	0,809
WISC R Performans	88,0(55,5-107,5)	92,0(57,5-117,5)	101,0(68,5-113,5)	0,328
WISC R Total	78,0(54,0-93,5)	80,0(54,0-102,0)	86,0(62,5-102,5)	0,247

Veriler ortanca(persentil 25-75) ile özetlenmiştir, $p<0,05$, *: Friedman testi

Steroid tedavisi gören hastalarımızdaki Tifaldi alıcı dil ve Tifaldi ifade edici dil testlerin tedavi öncesi ve sonrası takip dönemlerindeki arasındaki istatistiksel anlamlılık Friedman testi kullanılarak değerlendirilmiştir. Tifaldi alıcı dil değerlerinde tedavi sonrası ilk değerlendirme puanı tedavi öncesi puana göre daha yüksek saptanmış olup istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur (p: 0,044). Tifaldi ifade edici dil puanında ise tedavi sonrasındaki ikinci değerlendirme puanı tedavi öncesine göre arttığı saptandı, ancak istatistiksel anlamlı ilişki saptanmadı(p:0,318) (Tablo 2).

Tablo 2. Tifaldi alıcı dil ve Tifaldi ifade edici dil puanların steroid uygulaması öncesi ve sonraları arasındaki değişimlerinin değerlendirilmesi

	1.uygulama	2.uygulama	3.uygulama	p
Tifaldi alıcı dil	95,0(86,5-98,5)	102,0(97,5-111,5)	98,0(94,0-108,5)	0,044 ¹
Tifaldi ifade edici dil	123,0(108,5-132,0)	114,0(104,0-131,5)	129,0(113,5-133,5)	0,318

Veriler ortanca(persentil 25-75) ile özetlenmiştir, $p<0,05$, *: Friedman testi

Steroid tedavisi gören hastalarımızdaki Bender Gestalt Görsel motor algılama testi ilişkisi için tedavi öncesi ve sonrası takip dönemleri arasındaki istatistiksel değerlendirme Friedman testi kullanılarak değerlendirilmiştir. Bender Gestalt Görsel motor algılama testi değerlerinde tedavi öncesi ve sonrası arasında fark saptanmadı (p: 0.069) (Tablo: 3).

Tablo 3: Bender Gestalt Görsel motor algılama testi puanların steroid uygulaması öncesi ve sonraları arasındaki değişimlerinin değerlendirilmesi

	1.uygulama	2.uygulama	3.uygulama	P
Bender Gestalt	2,0(1,0-9,5)	1,0(,5-13,5)	1,0(,0-7,0)	0,069

Veriler ortanca(persentil 25-75) ile özetlenmiştir, $p<0,05$, *: Friedman testi

Steroid tedavisi öncesi ve sonrasında hastalarımızdaki SKWT ilişkisine

bakıldığında hastaların bölümleri tamamlama süreleri, hata ve düzeltme ortalamalarının grup değişkenine göre anlamlı bir farklılık gösterip göstermediğini belirlemek amacıyla Friedman Testi uygulanmıştır. Buna göre grupların Stroop1 ve Stroop2 toplam tamamlama süresi; tedavi sonrasındaki birinci ve ikinci toplam tamamlama süresi tedavi öncesine göre azalmış olup istatistiksel anlamlı ilişki saptanmıştır(sırayla p: 0.008, p: 0.008). Stroop3 toplam tamamlama süresi tedavi sonrasındaki ilk testin tedavi öncesi teste göre azaldığı izlenmiş olup bu durum istatistiksel açıdan anlamlı bulunmuştur (p:0.010). Stroop4 toplam tamamlama süresi tedavi sonrasındaki ikinci testin tedavi öncesi teste göre azaldığı izlenmiş olup bu durum istatistiksel açıdan anlamlı bulunmuştur (p:0.032). Stroop5 toplam tamamlama süresi tedavi sonrası tesler ile tedavi öncesi teste göre anlamlı bir ilişki saptanmamıştır (p:0.417) (Tablo 4).

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

Tablo 4: Stroop toplam sürelerinin tedavi öncesi ve sonrası uygulamalar arasındaki değişimlerinin değerlendirilmesi

	1.uygulama	2.uygulama	3.uygulama	P
Stroop 1 toplam süre	28,0(21,3-36,8)	17,0(14,3-27,0)	14,0(13,0-15,8)	0,008 ^{1,2}
Stroop 2 toplam süre	28,0(24,8-33,8)	19,0(17,3-24,8)	18,0(16,0-20,0)	0,008 ^{1,2}
Stroop 3 toplam süre	31,0(28,3-46,5)	24,0(21,3-28,8)	19,0(16,5-30,5)	0,010 ¹
Stroop 4 toplam süre	43,0(36,0-69,0)	31,0(25,8-49,3)	30,0(28,3-39,3)	0,032 ²
Stroop 5 toplam süre	55,5(40,3-73,5)	42,5(37,8-51,3)	47,0(34,5-54,0)	0,417

Veriler ortalanca(persentil 25-75) ile özetlenmiştir, $p<0,05$, *: Friedman testi

STROOP 1: Siyah olarak basılmış kelimeleri okuma, STROOP 2: Renkli olarak basılmış kelimeleri okuma, STROOP 3: Şekillerin rengini söyleme, STROOP 4: Renkli olarak basılmış renk ismi olmayan kelimelerin rengini söyleme, STROOP 5: Renkli olarak basılmış renk isimlerine ilişkin kelimelerin rengini söyleme

Serum Biyobelirteçleri

Çocuklardaki tedavi öncesi serum GFAP seviyesi (39,3 ng/ml) ve tedavi sonrası serum GFAP (20,48 ng/ml) seviyesinden anlamlı derecede düştü ve istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki tespit edildi (Tablo 5).

Tablo 5: Steroid tedavi öncesi ve sonrası serum GFAP seviyeleri arasındaki ilişki.

	Tedavi Öncesi		Tedavi Sonrası		
Gfap(ng/dl)	Ortalama±SS	Ortanca(Pers 25-75)	Ortalama±SS	Ortanca(Pers 25-75)	P
	103,1 ± 116,3	39,3 (24-163,2)	29 ± 22,8	20,4 (15,8-38,2)	0,016

Veriler ortalanca(persentil 25-75) ile özetlenmiştir, $p<0,05$, *: Wilcoxon Testi

TARTIŞMA

Uykuda Elektriksel Status Epileptikus (ESES), Yavaş Uyku Sırasında Status Epileptikus ile ilgili Ensefalopati olarak da bilinir, uyku sırasında bilişsel gerileme ve epileptik anormalliklerle karakterize yaşa bağlı bir epilepsi sendromunu ifade eder.

ESES'li hastalarda tanılma ve tedavi yanıtı açısından biyokimyasal biyobelirteç olarak sitokinlerle yapılan çalışmalar bulunmaktadır. ESES'li 11 çocukta ve 20 sağlıklı kontrolde serum sitokin düzeylerini araştırıldığı bir çalışmada IL-1 α , IL-6, IL-8, IL-10 ve CCL2 düzeylerinin ESES grubunda kontrol grubuna kıyasla anlamlı derecede daha yüksek olduğu gösterilmiştir. Steroid tedavisinden sonrada olguların yaklaşık yarısında IL-6'nın anlamlı düştüğü ve buna EEG ve nöropsikolojik değerlendirmelerinde anlamlı iyileşmeler eşlik etti için yazarlar immunoterapinin IL-6 üzerinden etkin olduğunu ileri sürmüşlerdir. Ancak başka bir çalışmada ise ESES'li hastalarda sitokin düzeylerinde farklılık gözlenmedi bunu da yazarlar hasta seçimi ile ilgili olduğunu düşünmüşlerdir [2].

Epilepsi ve GFAP ilişkisinin değerlendirildiği çalışmalarda akut nöbet ve ilaca dirençli epilepsi ve epileptik ensefalopatili hastalarda GFAP değerinin arttığı ile ilgili bir çok çalışma bulunmaktadır. Epilepsi ve GFAP ilişkisinin değerlendirildiği çalışmalarda akut nöbet ve ilaca dirençli epilepsi ve epileptik ensefalopatili hastalarda GFAP değerinin arttığı ile ilgili bir çok çalışma bulunmaktadır Buna dayanarak biz daha spesifik hasta grubu olan ESES'li hastalarda steroid tedavisine yanıt olarak daha önce çalışılmamış olan biyokimyasal bir biyobelirteç olarak GFAP'a bakmayı amaçlamıştık [3].

Bizim epileptik ensefalopatili hastalarda yaptığımız bir çalışmada GFAP değerini diğer epilepsi grubuna göre daha yüksek saptadık. Bunu da akut nöbetten bağımsız altta yatan primer hastalığın nörodejeneratif yıkımı, nöbetlerin sıklığı ve/veya EEG'deki yaygın bozukluk ile ilişkili olabileceğini ileri sürmüştük .Bu çalışmayı da planlarken homojen bir hasta grubu içerisinde ESES li hasta grubunu değerlendirdik [3].Bu grupta tanı ve prognoz açısından değil tedaviye yanıt biyobelirteç olarak GFAP'ı değerlendirdik. Daha önce bununla ilgili bir çalışma bulunmamaktadır. Sonuçta steroid tedavi sonrası hastalarımızda GFAP değerinin belirgin düşmesi tedaviye yanıt açısından klinik, elektrofizyolojik ve nörokognitif testlerin yanında GFAP'ın da kullanılması gerektiğini düşünürüz.Pubmed taraması ile yapılan bir literatür taramasında konvansiyonel antinöbet ilaçlarla tedavi edilen hastaların %34'ünde, steroidlerle tedavi edilen hastaların %63'ünde, benzodiazepinlerle tedavi edilen hastaların %42'sinde ve cerrahi sonrası hastaların %84'ünde elektroensefalografide iyileşme gösterildi [4].

ESES'in neden olduğu bilişsel ve dil eksiklikleri özellikle ESES'i uzun süreler (3 yıldan fazla) deneyimleyen hastalarda devam edebilir (4, 5). İdiyopatik ESES'li 24 çocuğu içeren bir çalışma, ESES remisyonundan sonra çocukların yalnızca %25'inin nöropsikolojik bozukluklardan tamamen kurtulduğunu buldu (6). Bu nedenle, ESES tedavisinin ilkeleri nöbetleri kontrol etmeyi ve hastalarda nörogelişimsel hasarı azaltmak için anormal deşarjları etkili bir şekilde bastırmayı hedefler [3].

Hasta sayımızı göz önünde bulundurduğumuzda tedavi sonlandırma oranı yüksekti.

Çalışmanın en zayıf tarafı hasta sayısının düşüklüğüydü. Bu da steroid tedavisinin nöbet kontrolü ve bilişsel düzelme üzerindeki etkisi olan nöbet başlama yaşı, sıklığı, nöbet tipi ve EEG'de ki ESES paterninin süresi gibi faktörler üzerinden iddialı yorum yapmamızı engelledi. Diğer bir eksikimizde steroid tedavisi kesiminden sonra ESES'li olgularda klinik ve elektrofizyolojik bulguların tekrarlamaını değerlendirmemiz olmuştur. Bununla birlikte steroid tedavisine yanıt



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SÖZLÜ BİLDİRİLER

için serumda GFAP çalışılmasının bir ilk olması ve bunun da tedaviye yanıtın değerlendirilmesinde etkili olduğunu göstermiş olduk.

Kaynaklar:

16. Zhang Y, Li C, Zhou Y, Yu L, Zhang Y. Clinical analysis of developmental and/or epileptic encephalopathy with spike-and-wave activation in sleep: A single tertiary care center experience in China. *Seizure: European Journal of Epilepsy* Volume 119, July 2024, Pages 52-57.
17. Xiaoyue H, Hongwei T, Jianbiao W, Jingbo M, Ying H. Exploratory analysis of high-dose corticosteroid therapy on epileptic encephalopathy with spike-and-wave activation in sleep. *Front Pediatr.* 2024 Aug 9;12:1388008. doi: 10.3389/fped.2024.1388008. PMID: 39184857; PMCID: PMC11341369.
18. Aksoy HU, Yılmaz C, Orak SA, Ayça S, Polat M. Evaluation of GFAP, S100B, and UCHL-1 Levels in Children With Refractory Epilepsy. *J Child Neurol.* 2024 Aug;39(9-10):317-323. doi: 10.1177/08830738241273339. Epub 2024 Aug 19. PMID: 39155641.
19. Aksoy HU, Yılmaz C, Orak SA, Ayça S, Polat M. Evaluation of GFAP, S100B, and UCHL-1 Levels in Children With Refractory Epilepsy. *J Child Neurol.* 2024 Aug;39(9-10):317-323. doi: 10.1177/08830738241273339. Epub 2024 Aug 19. PMID: 39155641.
19. Gencpinar P, Dundar NO, Tekgul H. Electrical status epilepticus in sleep (ESES)/continuous spikes and waves during slow sleep (CSWS) syndrome in children: An electroclinical evaluation according to the EEG patterns. *Epilepsy Behav.* 2016 Aug;61:107-111. doi: 10.1016/j.yebeh.2016.05.014. Epub 2016 Jun 21. PMID: 27337163.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-44 Yapay Zeka Teknikleriyle Kendini Sınırlayan Sentrotemporal Dikenli Epilepsi (SeLECTS) Tanısı Alan Hastaların Uykuda Diken Dalga Aktivasyonu ile Giden Epileptik Ensefalopati (EE-SWAS) Tablosuna İlerlemesini Tahmin Edebilir Miyiz?

Emine Çelik¹, Aydın Kaya², Ali Seydi Keçeli², Hakan Erçelebi³, Turgay Çelik⁴, Ercan Demir¹, Tuğba Hırfanoğlu¹, Esra Serdaroğlu¹, Meraj Siddiqui³, Ebru Arhan¹

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi

²Hacettepe Üniversitesi Bilgisayar Mühendisliği

³Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi

⁴Türk Havacılık ve Uzay Sanayii A.Ş.

Anahtar Kelimeler: Epilepsi, Makine Öğrenmesi, Yapay Zeka

Amaç

Kendini sınırlayan sentrotemporal dikenli çocukluk çağı epilepsisi (Self-Limited Epilepsy with Centrotemporal Spikes- SeLECTS) tanılı bazı hastalar tekrarlayan nöbetler ve uykuda diken dalga aktivitesi ile giden epileptik ensefalopatiye (Epileptic Encephalopathy with Spike Wave Activation in Sleep EE-SWAS) ilerleyebilmektedir. Bu çalışmada dinlenme halindeki EEG verilerinden hastaların prognozunu, nöbet tekrarını ve EE-SWAS'a gidişi tahminlememizi destekleyecek bir Yapay Zeka aracı geliştirmeyi amaçlıyoruz. Bu hastaları önceden tahminlemek, tedavi düzenlemelerine yardımcı olacak ve yakın hasta takibini sağlayacaktır.

Yöntem

Çalışma grubu, 5 yıllık takip süresi boyunca EE-SWAS'a ilerleyen 28 hastadan, kontrol grubu ise iyi prognozlu 24 hastadan oluşturuldu. Her örnek için 19 EEG kanalının sentrotemporal bölgeleri hedefleyen elektrotları incelendi. EEG sinyallerini Makine Öğrenmesi (ML) ortamına aktarırken MNE-Python ve MATLAB uygulamaları kullanıldı. EEG sinyallerinden öncelikle 200 Hz frekansında örneklemeler alınarak Maxwell filtresi uygulandı. Ön işlemenin ardından, her bir kanal için standart sapma, varyans, Hjorth parametreleri gibi 36 genel istatistiksel öznitelik ve Güç spektral yoğunluk (Power spectral density) öznitelikleri çıkarılarak toplamda 252 öznitelik çıkarılmıştır. Relieff yöntemi ile en anlamlı 30 öznitelik seçilerek sınıflamaya dahil edildi. ML için 3 katmanlı yapay sinir ağı (NN), destek vektör makinesi (SVM), rastgele orman (RF) algoritmaları kullanıldı ve genelleme yöntemi olarak 5-katlı çapraz doğrulama uygulandı.

Bulgular

Yöntemlerden SVM, hasta prognozunda %83 ile en yüksek sınıflandırma doğruluğuna ulaşırken Yapay Sinir Ağları (YSA) yöntemi %78, K en yakın komşu yöntemi ise %75 ile en düşük başarıyı gösterdi.

Sonuç

Literatürdeki sonuçlarla karşılaştırıldığında, SVM'nin yüksek bir performans gösterdiği ve ML kullanımının SeLECTS hastalarının tanı ve tedavisini kolaylaştırabileceği değerlendirilmektedir. Gelecek çalışmalarda, EEG'lerdeki artefaktlı bölgelerin tespiti için farklı algoritmalar denenecek ve ML yaklaşımlarının sınıflandırma performansı incelenecektir.



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-45 Pediatrik Status Epileptikus: Yerleşmiş, Dirençli ve Süper Dirençli Olguların Klinik ve Prognostik Karşılaştırması

Arife Derda Yücel Şen¹, Özlem Uğur Aydın¹, Ahmet Baysal¹, Kürşat Bora Çarman¹, Coşkun Yazar¹

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Giriş: Status epileptikus (SE), çocukluk çağında acil müdahale gerektiren ve yüksek mortalite riski taşıyan bir tablodur. Bu çalışmada, pediatrik SE alt grupları arasında etiyoloji, klinik özellikler ve prognoz karşılaştırılmıştır.

Yöntem: 2019-2024 yılları arasında takip edilen 40 çocuk SE retrospektif olarak incelenmiş, hastalar yerleşmiş SE (YSE), dirençli SE (DSE) ve süper dirençli SE (SDSE) olarak sınıflandırılmıştır. Demografik veriler, etiyoloji, nöbet semiyolojisi, EEG ve nörogörüntüleme bulguları ile klinik sonuçlar karşılaştırılmıştır.

Genel Bulgular: Çalışmada 21 kız (%52,5), 19 erkek (%47,5) mevcuttu. Median başvuru yaşı 22,5ay, yatış süresi ise 28 gündü. Epilepsi (%65), epilepsi ile ilişkili genetik hastalıklar (%20) ve enfeksiyonlar (%52,5) en sık etiyolojik nedenlerdi. Hastaların %82,5'inde tonik-klonik, %10'unda miyoklonik, %7,5'inde ise fokal motor nöbet görüldü. Modifiye Rankin Skoru başvuruda $4,0 \pm 0,9$ taburculukta $4,6 \pm 1,5$ 'idi. Başvuruda Glasgow Koma Skalası (GKS) $10,1 \pm 2,4$ 'dü. İlk antinöbet ilaç 2 vakada evde, 13 vakada 112 ekibince uygulanmıştı ve %80 vakada midazolam, %20 vakada diazepamı. EEG'de multifokal epileptiform bozukluk en yaygın bulguydu (%30). Nörogörüntüleme bulgularında hipoksik iskemik değişiklikler (%27,5) ve beyaz cevher değişiklikleri (%25) sık görüldü.

13 hastada (%32,5) YSE, 10 hastada (%25) DSE, 17 vakada (%42,5) SDSE gelişti. Başvuruda alınan nazofarengeal sürüntüde beş vakada PZR pozitifliği, kan kültüründe altı, idrar kültüründe bir vakada üreme saptandı. Mortalite oranı %37,5 olup, taburcu olan hastaların %64'ü üç veya daha fazla antinöbet ilaç kullanmaya devam etti. YSE, DSE ve SDSE grupları arasında cinsiyet dağılımı, GKS skorları, taburculuk sırasındaki fonksiyonel durum ve antinöbet ilaç sayısı açısından anlamlı fark saptanmamıştır ($p>0,05$). YSE grubunda mortalite daha düşük olmasına rağmen gruplar arasında belirgin bir fark gözlenmemiştir ($p>0,05$).

Sonuç: Çalışmamız YSE, DSE ve SDSE arasında klinik seyir ve prognoz açısından belirgin fark olmadığını, SDSE'nin her zaman daha kötü klinik gidiş göstermeyebileceğini düşündürmektedir. Bulgular, bireyselleştirilmiş tedavi yaklaşımlarının önemini vurgulamaktadır.

Aanhtar kelimeler: Status epileptikus , nöbet, epilepsi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-46 Epilepsi, Dirençli Epilepsi ve Sağlıklı Çocuklarda Potansiyel Klinik ve Biyokimyasal Belirteçlerin Araştırılması

Parvana Amrahova¹, İrem Şeref Şahan¹, Mücahit Kaya², Zeynep Ozturk¹, Esra Serdaroglu¹, Tugba Hırfanoglu¹, Ercan Demir¹, Ebru Arhan¹

¹ Gazi University Faculty of Medicine, Department of Child Neurology, Ankara, Türkiye

² AD Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi, Ankara, Türkiye

Giriş: Epilepsi patogeneğinde rol oynayabilecek çok sayıda inflamatuvar molekül ve humoral mediyatör vardır. Bu çalışmada da sağlıklı çocuklar, epilepsili ve dirençli epilepsili hastaların serumunda Fucosyltransferase 8 (FUT8), Matrix Metalloproteinases (MMP) ve High Mobility Group Box-1 (HMGB1) gibi nöro-inflamatuvar mediyatörlerin prognostik bir biyobelirteç olarak kullanılabilirliğini tespit etmeyi amaçladık.

Metod: Çocuklarda epilepsinin görülme sıklığı %0,41- %1,87 arasında olup, ailelere ve topluma ciddi ekonomik ve ruhsal yük getirmektedir. İlaça dirençli nöbetler epilepsi hastalarının yaklaşık üçte birini etkilemektedir. İlaç direnci geliştirme riski altındaki hastaları tahmin edebilen biyobelirteçlerin keşfi, ilaç direncinin tedavisi veya önlenmesi için yeni terapötiklerin klinik denemelerinin başarısı açısından kritik öneme sahip olacaktır. Gazi Üniversitesi Hastanesi Çocuk Nöroloji Polikliniğine başvuran 3-18 yaş yaş aralığında Epilepsi, Dirençli epilepsi ve Sağlıklı kontrol olarak 3 grupta değerlendirildi. Hastaların serum örneğinde FUT8, MMP ve HMGB1 düzeylerine bakıldı.

Sonuçlar: Çalışmaya 88 hasta alındı, 34 (%38,6) kız, 54 (%61,4) erkek hasta. Ortalama yaş 11,7 yıl (2,2-18yıl). Kontrol grubu, epilepsi ve dirençli epilepsi grubunda sırasıyla 28, 29, 31 hasta dahil edildi. Her üç enzim dirençli epilepsi grubunda istatistiksel olarak anlamlı çıkmıştır. Kontrol, epilepsi ve dirençli epilepsili hastalarda MMP2 ortalama düzeyi sırasıyla 13,4 ng/mL, 13,5 ng/mL ve 19,2 ng/mL ($p<0,001$), FUT8 düzeyi sırasıyla 18,9 ng/mL, 20,0 ng/mL ve 22,3 ng/mL ($p<0,001$), HMGB1 ise sırasıyla 26,4 ng/mL, 29,6 ng/mL ve 38,5 ng/mL ($p<0,001$) şeklinde görüldü.

Sonuç: Çalışmamızın bulguları MMP2, FUT8 ve HMGB1 gibi nöroinflamatuvarların nöbet oluşumunu önlemek için hedeflenebileceğini ve hastanın tedaviye yanıtını da tahmin edebilecek klinik olarak yararlı prognostik biyobelirteçler sağlayabileceğini düşündürmektedir.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

Tartışma: Rituximab, çocukluk çağında otoimmün ensefalit ve santral sinir sistemi demiyelizan hastalıkları başta olmak üzere birçok hastalıkta endikasyon dışı kullanılmaktadır. ABD merkezli retrospektif bir çalışmada rituksimabın endikasyon dışı kullanımının 2017 yılında %55,6'ya yükseldiği ve en sık endikasyon dışı kullanımın nörolojik hastalıklar için olduğu bildirilmiştir.³ Çalışmamızda, rituksimab tüm hastalara endikasyon dışı ilaç kullanım onayı alınarak ve tüm vakalarda birinci veya ikinci basamak immünoterapinin etkisiz olmasının ardından uygulandı. Dale ve ark. 144 hastadan oluşan çok merkezli bir çalışmada, rituksimab ile tedavi edilen hastaların %87'sinin fayda gördüğünü ve özellikle erken tedavinin daha iyi bir prognozla ilişkili olduğunu vurgulamıştır.⁴ Thaler ve ark. çok merkezli bir çalışmada rituksimabın otoimmün ensefalit tedavisinde etkili ve güvenli bir tedavi olduğunu bildirmiştir. Ayrıca rituksimab ile tedavi edilen anti-NMDAR (+) hastaların daha yüksek oranda fonksiyonel bağımsızlığa ulaştığını (mRS skoru ≤ 2) (%94'e karşı %88) bildirmişlerdir.⁵ Çalışmamızdaki hastalar fonksiyonel sınıflama skorları ile değerlendirildiğinde %50 den fazlasının belirgin fayda gördüğü tespit edildi. Rituksimab ile tedavi edilen, 468 hastadan oluşan ve çocuk yaş grubunu da kapsayan bir çalışmada; anafaksi %3,6, ciddi enfeksiyon %17, diğer yan etkiler (solunum, GIS vb) %15 oranında tespit edilmiş, hiçbir hastada lökoensefalopati bildirilmemiştir. Kavcic ve ark. ciddi enfeksiyonun transplantasyon ve malignite nedeni ile rituksimab alan hastalarda daha yaygın olduğunu, otoimmün kategorideki hastaların en düşük enfeksiyon oranına sahip olduğunu bildirmiştir.^{6,7} Çalışmamızda rituksimab kaynaklı ciddi tyan etki bir hastada görülen anafilaksiydi.

Sonuç: Çalışmamız rituksimabın özellikle otoimmün ensefalit ve santral sinir sistemi demiyelizan hastalıklarında etkili ve güvenli bir tedavi stratejisi olduğunu desteklemektedir. Kesin sonuçlar için daha geniş kapsamlı çalışmalara ihtiyaç vardır.

Kaynaklar:

1. Maloney DG, Smith B, Rose A. Rituximab: mechanism of action and resistance. Semin Oncol. 2002;29(1 Suppl 2):2-9.
2. Randall KL. Rituximab in autoimmune diseases. Aust Prescr. 2016;39(4):131-134.
3. Delate, T., Hansen, M. L., Gutierrez, A. C., et al. Indications for rituximab use in an integrated health care delivery system. Journal of Managed Care & Specialty Pharmacy. 2020;26(7):832-838.
4. Dale RC, Brilot F, Duffy LV, et al. Utility and safety of rituximab in pediatric autoimmune and inflammatory CNS disease. Neurology. 2014;83(2):142-150.
5. Thaler F S, Zimmermann L, Kammermeier S, et al. Rituximab treatment and long-term outcome of patients with autoimmune encephalitis: real-world evidence from the GENERATE registry. Neurology: Neuroimmunology & Neuroinflammation. 2021;8(6):e1088.
6. McAtee CL, Lubega J, Underbrink K, et al. Association of rituximab use with adverse events in children, adolescents, and young adults. JAMA Netw Open. 2021;4(2):e2036321.
7. Kavcic M, Fisher BT, Seif AE, et al. Leveraging administrative data to monitor rituximab use in 2875 patients at 42 freestanding children's hospitals across the United States. The Journal of pediatrics. 2013;162(6):1252-1258.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-48 Epilepsi Hastalarında Pattern Uyarısına Bağlı EEG Değişiklikleri ve Klinik Bulgular

Hande Gazeteci Tekin¹, Fatma Kuşgöz¹

¹Bakırçay Üniversitesi Çiğli Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş:

Görsel uyarılarla tetiklenen epileptik nöbetler, özellikle fotosensitivite ve patern duyarlılığı bağlamında, klinik pratikte sık karşılaşılan durumlardandır. Fotosensitivitede, nöbetler genellikle ışık uyarısıyla tetiklenmekte ve epileptiform EEG anormallikleri aralıklı fotik stimülasyon (IFS) sırasında ortaya çıkmaktadır. Öte yandan, patern duyarlılığı; siyah-beyaz kontrastlı, paralel ya da dalgalı çizgiler ve şeritler gibi belirli görsel desenlerin, beyinde anormal elektriksel aktiviteyi tetiklemesiyle karakterizedir. Fotosensitiviteye bağlı epileptik nöbetler literatürde kapsamlı bir şekilde incelenmişken, patern duyarlılığına bağlı epilepsiyle ilgili çalışmalar sınırlı sayıdadır. Bu nedenle çalışmamızda, patern duyarlılığının gerçek bir refleks epilepsi alt tipi mi olduğu, yoksa hiperventilasyon (HPV) ya da IFS'ye duyarlılıkta olduğu gibi yalnızca bir tetikleyici mi olduğunu araştırmayı planladık. Ayrıca, EEG'de patern duyarlılığı gösteren epilepsisi olan ve olmayan çocukların demografik özellikleri, nöbet dışı klinik bulguları, nöbet tipleri ve elektroklinik bulgularını saptamayı amaçladık.

Yöntem:

Bu çalışma, İzmir Bakırçay Üniversitesi Çiğli Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı'nda, 2024–2025 yılları arasında gerçekleştirildi. Çalışmaya, motor ya da görsel bozukluğu olmayan ve 5 yaş ve üzerindeki, elektroensefalografi (EEG) çekimi yapılan 344 hasta dahil edildi. Çekim sırasında hastalara rutin HPV ve aralıklı IFS protokollerine ek olarak, iç içe geçmiş 10 farklı siyah-beyaz desenden oluşan görseller 100 saniye süreyle izletildi. Değerlendirme kapsamında hastaların demografik özellikleri, nöbet tipleri, nöbet dışı klinik bulguları, epilepsi tanıları, EEG kayıtlarındaki epileptiform deşarjları, IFS, HPV ve patern uyarılarına verdikleri yanıtlar analiz edildi. Ayrıca, patern izleme sırasında gözlenen nöbet ya da tik benzeri motor davranışlar kaydedildi.

Bulgular:

Çalışmaya toplam 344 birey dahil edilmiş olup, bunların 159'u epilepsi tanılı hasta grubunu, 185'i ise kontrol grubunu oluşturmuştur. Hasta grubunun yaş ortalaması 12,39±3,48 yıl iken, kontrol grubunun yaş ortalaması 13,14±3,51 yıl olarak bulunmuştur. Epilepsi grubunda 8 hastada (%5) IFS ve HPV duyarlılığı, 16 hastada (%10) ise patern duyarlılığı saptanmıştır. Kontrol grubunda ise 7 hastada (%4) patern duyarlılığı izlenmiş, ancak hiçbir bireyde IFS veya HPV duyarlılığına rastlanmamıştır. Patern izleme sırasında; üç hastada hem EEG'de epileptiform deşarj hem de eş zamanlı klinik nöbet aktivitesi kaydedilmiş olup, bu hastalardan ikisi jeneralize idiyopatik epilepsi, biri ise oksipital lob epilepsisi tanısı almıştır. Yirmi hastada yalnızca EEG'de epileptiform deşarj izlenmiş (13'ü epilepsi, 7'si kontrol grubunda), 32 hastada ise nöbet dışı klinik semptomlar gözlenmiştir (20'si kontrol, 12'si epilepsi grubunda). Patern duyarlılığı ile ilişkili bağımsız risk faktörleri arasında erkek cinsiyet, jeneralize epilepsi varlığı ve fotosensitiviteye duyarlılık istatistiksel olarak anlamlı bulunmuştur.

Tartışma:

Patern duyarlılığı, genellikle rutin EEG protokollerinde yer almamakta; yalnızca bazı merkezlerde, fotosensitivite saptanan hastalarda ek olarak değerlendirilmektedir. Literatürde, patern duyarlılığı epilepsinin doğrudan nedeni olarak değil, yalnızca fotosensitiviteye duyarlı bireylerde tetikleyici bir faktör olarak tanımlanmıştır. Ayrıca, patern duyarlılığına bağlı nöbetler geçiren bireylerin özelliklerinin —ergenlik veya erken erişkinlik döneminde başlaması, kadın cinsiyette daha sık görülmesi ve jeneralize nöbet tipleriyle ilişkili olması gibi— fotosensitiviteye duyarlı bireylerle benzerlik gösterdiği ifade edilmiştir.¹⁻³ Bu nedenle, patern duyarlılığı olan bireylerin çoğunlukla fotosensitiviteye de duyarlı olduğu varsayılmaktadır.

Ancak çalışmamızda, patern duyarlılığı gösteren bireylerin tamamının fotosensitiviteye duyarlılık göstermediği; aynı şekilde, fotosensitivite pozitif bireylerin bir kısmında da patern duyarlılığı saptanmadığı görülmüştür. Görsel uyarılarla tetiklenen epileptik nöbetleri olan 67 olguluk bir çalışmada, olguların %51'inde hem fotosensitivite hem de patern duyarlılığı birlikte bulunurken, %33'ünde yalnızca fotosensitivite, %16'sında ise yalnızca patern duyarlılığı tespit edilmiştir. Ayrıca, 288 olguyu içeren bir başka seride ise, olguların %16,6'sında fotosensitivite olmadan yalnızca patern duyarlılığı saptanmış ve patern duyarlılığı testlerinin %66,6'sında epileptiform deşarjları tetiklediği bildirilmiştir. Bu bulgular, patern duyarlılığı ile fotosensitivitenin birbirinden bağımsız nörofizyolojik mekanizmalara gelişebileceğini düşündürmektedir. Buna ek olarak, çalışmamızda patern duyarlılığının kontrol grubundaki bireylerde dahi nöbet dışı klinik semptomlara veya EEG'de anormal elektriksel aktivitelere yol açabilmesi; ayrıca jeneralize epilepsi tanısı olan ve fotosensitivite duyarlılığı bulunan hastalarda anlamlı düzeyde daha sık izlenmesi, patern duyarlılığının bazı epilepsi alt tiplerinde epileptik bir tetikleyici olarak rol oynayabileceğini düşündürmektedir. Öte yandan, her ne kadar kısa süreli gözlemler ve sınırlı sayıda hasta ile saptanmış olsa da, patern duyarlılığının nöbetleri doğrudan tetikleyebildiği; bu nöbetlerin, absans epilepside olduğu gibi farkındalık olmadan ortaya çıkabileceği ve ciddi klinik sonuçlara yol açabileceği unutulmamalıdır.

Tüm bu bulgular doğrultusunda, rutin EEG protokollerine patern duyarlılığına yönelik testlerin dahil edilmesini önermekteyiz. Bu yaklaşım, epileptik riskin daha doğru değerlendirilmesine olanak sağlayacak; ayrıca tetikleyici faktörlerin erken tespiti açısından da klinik katkı sunacaktır.

Anahtar kelimeler: Fotosensitivite, IFS, HPV, Patern duyarlılığı, Refleks epilepsi

Kaynaklar:

1. Binnie CD. Simple reflex epilepsies. In: Engel J Jr, Pedley TA, eds. Epilepsy: a comprehensive textbook. Philadelphia: Lippincott- Raven, 1998:2489–505.
2. Binnie CD, Wilkins AJ. Visually induced seizures not caused by flicker (intermittent light stimulation). *Adv Neurol* 1998; 75: 123–38.
3. Fisher RS, Harding G, Erba G, Barkley GL, Wilkins A; Epilepsy Foundation of America Working Group. Photic- and pattern-induced seizures: a review for the Epilepsy Foundation of America Working Group. *Epilepsia*. 2005 Sep;46(9):1426–41. doi: 10.1111/j.1528-1167.2005.31405.x. PMID: 16146439.
4. Radhakrishnan K, Klass DW. Half a century of visual pattern sensitive epilepsy. *Mayo Clin Proc* 2004;79:269–70.
5. El Shakankiry HM, Kader AA. Pattern sensitivity: a missed part of the diagnosis. *Neuropsychiatr Dis Treat*. 2012;8:313–9. doi: 10.2147/NDT.S32161. Epub 2012 Jul 17. PMID: 22848185; PMCID: PMC3404594.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-49 Ratlarda Rifampisin Molekülünün Hipoksik Santral Sinir Sistemi Hasarına Etkisinin Değerlendirilmesi

Mehmet Alçı¹, K. Erdem Başaran², Kazım Üzümlü¹, F. Ferda Erdoğan³, Hüseyin Per⁴

¹ Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri

² Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Fizyoloji Anabilim Dalı, Kayseri

³ Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Kayseri

⁴ Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kayseri

ÖZET

Giriş

Hipoksik beyin hasarında mevcut tedavilerin etkinliği kısıtlıdır. Rifampisin, çeşitli nörodejeneratif hayvan deneyi modellerinde inflamasyonun baskılanması yanında nöroprotektif etkilerinin de gözlenmiş olması, hipoksiye maruz kalan beyinde de etkili olabileceğini düşündürmüştür. Bu çalışmada rifampisin hipoksik santral sinir sistemi hasarına olan potansiyel etkilerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntemler

Toplam 48 adet, 2 aylık Sprague Dawley cinsi erkek sıçan kullanıldı. Çalışmada deney hayvanları randomize 4 gruba ayrıldı. Deney gruplarından üçü %10 O2 inspirasyonuna 15 dakika maruz bırakılarak akut sürekli hipoksi şartları oluşturuldu. Sonraki günlerde hipoksiye maruz kalan gruplardan birisine 7 gün ve diğer gruba 14 gün intraperitoneal rifampisin enjeksiyonu yapıldı. Doku perfüzyonu sonrasında 5 µm kalınlığındaki beyin korteksi kesitlerinde glial hücre morfolojisindeki değişiklikler gösterildi. Astrosit belirteci olan glial fibriler asidik protein (GFAP) ve mikroglia belirteci olan anti-iyonize kalsiyum bağlayıcı adaptör molekül-1 antikoru (IBA-1) kullanılarak hücre etiketlemesi ile bu hücrelerin miktar tayininde immüno Floresan boyama yöntemi kullanıldı. İstatistiksel analizler GraphPad Prism 9.2.0 (332) ile yapıldı. p<0.05 olan veriler anlamlı kabul edildi.

Bulgular

Akut sürekli hipoksi oluşturulmuş ratlarda, rifampisin molekülünün santral sinir sisteminde astrosit aktivasyonunu anlamlı derecede baskıladığı gözlenmiştir. Mikroglial aktivasyonda anlamlı değişiklik olmasa da rifampisin verilmeyen hipoksik grubuna göre 7 gün ve 14 gün rifampisin verilen gruplarda mikroglial aktivasyonun normoksik gruba yaklaştığı gözlenmiştir.

Sonuç

Bulgular, rifampisin hipoksik iskemik ensefalopati, perinatal asfiksi ve akut hipoksik sekelerde immünomodülatör bir ajan olarak kullanıma potansiyelini ortaya koymaktadır. Ayrıca, rifampisin merkezi ve periferik metabolik süreçleri etkileyerek solunumsal yanıt değişiminde rol oynadığı gözlemlenmiştir. Bu çalışma rifampisin akut hipoksi modeli oluşturularak glial hücre aktivasyonuna etkisinin değerlendirildiği ilk çalışma özelliğine sahiptir.

Anahtar Kelimeler: Hipoksik hasar, rifampisin

GİRİŞ

Hipoksi, hücrelerin ve dokuların metabolik ihtiyaçlarını karşılamak için gerekli oksijenin karşılanamaması durumudur. Hipoksik hasar, bozulmuş doku perfüzyonundan (iskemi) ve/veya azalan arteriyel oksijen içeriğinden (hipoksemi) kaynaklanır. (1) Hipoksik santral sinir sistemi hasarı (SSS), santral sinir sisteminin ihtiyaç duyduğu oksijenin karşılanamaması sonucu gelişen klinik tabloyu ifade eder. Hipoksik SSS hasarı her yaşta görülebilir. (2) Yenidoğanın önemli morbidite ve mortalite nedenlerinden olan neonatal asfiksi ise, hayatta kalan bebeklerde serebral palsi (CP) ve ağır nörolojik sekeller gelişmesine neden olabilir. Hipoksemi sonucu oluşan asfiksiye maruz kalan bebeklerde gözlenen ağır nörolojik hasar, yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde hipoksik iskemik ensefalopatinin tedavisinde sıklıkla kullanılan hipotermi yeterli olmadığı sonucunu ortaya çıkarmaktadır. (3) Rifampisin, alzheimer, multiple skleroz ve parkinson gibi çeşitli nörodejeneratif hastalıkların tedavisinde, özellikle hayvan deneyi modellerinde, inflamasyonun baskılanması etkisinin yanında nöroprotektif etkilerinin de gözlenmiş olması (4), hipoksiye maruz kalan beyinde de etkili olabileceği fikrini uyandırmıştır. Bu çalışmada akut hipoksiye maruz kalan sıçanlarda rifampisin uygulamasının, beyin korteks bölgesinde glial hücre aktivasyonunun hipoksik beyin hasarına olan etkilerinin incelenmesi amaçlanmıştır. Sıçanların bütün vücut pletismografi (WBP) ile solunum parametrelerinin değerlendirilmesinin yanı sıra immüno Floresan boyama yapılarak astrosit belirteci olan glial fibriler asidik protein (GFAP) ve mikroglia belirteci olan anti-iyonize kalsiyum bağlayıcı adaptör molekül-1 antikoru (IBA-1) kullanıldı ve hipoksik hasar sonrası astrosit ve mikroglia aktivasyonunda değişiklik olup olmadığının ortaya konulması hedeflendi.

Yenidoğan dönemi dışında SSS hasarının en sık nedeni kardiyak arrest sonrası gelişen iskemi ve hipoksidir. Diğer nedenler olarak; kan kayıpları, sepsis veya travmatik şoka bağlı serebral kan akımının azalması, solunum yolu obstrüksiyonları, karbon monoksit intoksikasyonu, solunum kaslarında paraliye neden olan hastalıklar, yaygın SSS hasarı oluşturan ve özellikle medulla oblongatayı etkileyen hastalıklar, hipertermi, asidoz, hipoglisemi ve hiperkapni gibi nedenler sayılabilir. (2) Hipoksik SSS hasarı her yaşta görülebilir ise de neonatal asfiksi önemli morbidite ve mortalite nedeni olup hayatta kalan bebeklerde CP ve ağır nörolojik sekeller gelişir. (5)

Beyin oksijene yüksek oranda duyarlı bir organ olup asfiksidede geri-dönüşümsüz hasar gelişimi için uzun süreli bir hipoksi dönemi gerekmemekte, kısa süreli bir hipoksi de ağır ve geri-dönüşümsüz hasar için yeterli olabilmektedir. İskelet kası hücreleri 30 dakikalık hipoksiden sonra tamamen iyileşebilirken, beyin hücrelerinde, özellikle de nöronlarda sadece 4-6 dakikalık benzer hipoksik strese sonra geri dönüşü olmayan hasar meydana gelebilmektedir. (6) Hipoksi sonucu çok sayıda hücrenin ölümü ile ortaya çıkan nekroz temel sorunu oluşturmaktadır. Nekroza beyin cevabı paradoksiktir. Ölen hücrelerin bütünlüğünün bozulması sonrası ortaya çıkan hücre içeriği “akut inflamasyon” a sebep olmaktadır. Akut inflamasyonun amacı her ne kadar ölü hücreleri uzaklaştırmak olsa da, inflamasyon beyin hücrelerine zarar vererek inflamatuvar remodellenge neden olmaktadır. İnflamasyondaki ilk tepki eosinofil artışıdır (Hematoksilen-eozin pozitif boyanırlar), takiben makrofajlar ve inflamatuvar hücreler gelir ve myelin figürlerinde ağır bir bozulma ortaya çıkar. Uzun dönemde ortaya çıkan ve hipoksiye kısmen dirençli olan glial hücreler myelinizasyonun etkilendiği bölgelerde gliozis tablosu oluşumunda rol oynar. Hipoksik hücre

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

hasarına katkıda bulunan hücresel mekanizmalar arasında ATP'nin tükenmesi ve adenozin molekülüne kadar indirgenmesi, hücre içi asidoz gelişimi, artan metabolik yan ürün konsantrasyonları, oksijen radikallerinin oluşumu ve membran fosfolipidlerinin yıkılması yer alır. Hücre içi kalsiyum konsantrasyonundaki artışı da hücre iskeletine doğrudan hasar ve apoptoza katkıda bulunan genlerin indüksiyonu gibi çeşitli mekanizmalar yolu ile hücre hasara katkıda bulunur. (6) Hipoksi ayrıca nötrofilik infiltrasyonla karakterize enflamatuvar reaksiyonu da indükler, böylece sitokin mediyatörlerinin, reaktif oksijen radikallerinin (ROS) salınması yoluyla hücre hasarını artırır ve mikrosirkülasyonun bozulmasına bağlı iskemiye yoğunlaştırır. (6) Hipoksi maruziyetinden sonra MSS' deki hasarın histopatolojisinde, nöroenez, sinaptogenez ve aksonal büyüme azalırken, inflamasyon artışı söz konusudur (7). Glial hücrelerden; SSS'nin iyonik ve nörotransmitter homeostazını sürdürmek, sinaptik bağlantıları iyileştirmek ve nöronal metabolik substratlar sağlamak gibi fonksiyonları olan astrositler ile, normal zamanlarda dinlenme durumunda bulunarak SSS ortamında bağışıklık ve patolojik sinyaller açısından tarama yapan, sinaptik elementleri indükleyerek veya çıkararak nöronal aktiviteyi modüle etmek, ekstrasellüler boşluğu temizlemek gibi fonksiyonları olan mikrogial hücreler (8), SSS sistemindeki hasarlanmadan sonra gliosis dokusunun oluşumunu görev alırlar. Sinaptik aktivitede gerçekleşen değişimler hem nöron hem de glial hücre aktivasyonunun hipoksi boyunca ve sonrasındaki etkileşimleri ile gerçekleşmektedir. Potansiyel hipoksi-nörogial sekel ilişkisinde rifampisin molekülünün potansiyel astrosit/mikrogial etkinliğinin saptanması bu nedenle önemlidir ve takip edecek çalışmalarda bir terapötik ajan olarak yerini de ortaya koyabileceği için bu temelde bir çalışma dizaynı oluşturulmuştur. Çünkü astrositlerin akut hasarlanmadan sonra nöronal hayatta kalmayı ve işlevi desteklemesi için hastalıkta uygun astrosit-mikrogia çapraz etkileşimi gereklidir. Glial hücreler, nörofilleri ve monositleri beyne toplayan inflamatuvar kemokinleri serbest bırakarak hipoksi/iskemi kaynaklı inflamasyonun başlatılmasında ve yayılmasında önemli bir rol oynar. Bu inflamatuvar araçlar, sadece nöroinflamasyonun indüklenmesinde değil, aynı zamanda sinapsların yeniden şekillenmesinde de kritik bir rol oynarlar. (9,10,11) Astrositler baskın olarak gliotransmitter salınımına bağlı hücre içi kalsiyum iyonu (Ca^{+2}) dalgalanmaları yoluyla sinyal verir (12). Glial Fibriler Asidik Protein (GFAP), astrosit hücre iskeletini oluşturan ara filamentler oluşturduğundan, GFAP ekspresyonundaki bir artış, morfolojinin değişmesine ve hücrelerin dallanmasının artmasına neden olur. Genellikle, yüksek GFAP ekspresyonu ve dallanmış morfoloji, astrosit aktivasyonunun göstergesi olarak kabul edilir. (12) Aktif mikrogia ve reaktif astrosit, nöroinflamasyonda karşılıklı iletişim ve işbirliği yoluyla immün optimizasyonu sağlayabilir. Mikrogia ve astrositler arasındaki inflamasyon sinyalleri, sadece mikrogial aktivasyonun kendi kendine geri bildirim döngüsü ile değil, aynı zamanda bağışıklık ağındaki astrositlerin benzersiz anatomik yapısı ile de güçlendirilebilir (13,14). Astrositler ayrıca nörotrofik desteğe sahiptir, sinaptik aktivitenin oluşumunu, iletimini ve sürdürülmesini sağlarlar (15).

Rifampisin ve Nörolojik Etkileri

Rifampisin ilaç grubu rifampin, rifapentin ve rifabutin alt gruplarını içeren bir antibiyotik kümesidir. Rifampisinler ilk olarak 1957'de Streptomyces mediterranei (daha sonra Nocardia mediterranei olarak adlandırılmıştır) nin fermentasyon kültüründen izole edilmiştir. Rifampin, yarı sentetik bir rifampisin türevidir olup, rifampisin olarak da bilinir. Klinikte en çok kullanılan rifampisin türevidir. 1963'te İngiltere'de ve 1964'te Amerika Birleşik Devletleri'nde patent almıştır. Rifampisin tüberküloz dahil olmak üzere mikobakterilerin neden olduğu hastalıkların tedavisinde diğer ajanlarla kombinasyon halinde ilk basamak tedavide kullanılır. Ayrıca invazif stafylokok enfeksiyonlarında da kombinasyon tedavisinin bir parçası olarak kullanılmaktadır (16). Rifampisin, bakteriyel Deoksiribo Nükleik Asit (DNA) bağımlı Ribo Nükleik Asit (RNA) polimerazı inhibe ederek hücre RNA'nın doğrudan bloke edilmesini sağlayarak etki gösterir (17).

1992'de McGeer ve ark. (18) uzun süreli tedavi alan lepralı hastalarda demans prevalansının önemli ölçüde azalmış olduğunu rapor etmişlerdir. Namba ve ark. (19) demansı olmayan lepralı hastaların beyin dokularını incelemiş ve demansı olmayan 140 Japon yaşlı denekte nörofibriler yumakları ve senil plakları immünohistokimyasal boyama yoluyla karşılaştırmışlardır. Yıllarca rifampisin tedavisi gören demans gelişmeyen yaşlı lepralı hastaların, aynı yaştaki kontrollere kıyasla beyinlerinde senil plak olmadığını rapor etmişlerdir.

Yulug B. ve ark. (20) 2004 yılında yaptıkları çalışma ile geçici ve kalıcı fokal serebral iskemi sonrası rifampisin nöroprotektif etkisini göstermişlerdir. Çalışmada, orta serebral arterleri kalıcı veya geçici tıkanıklığa tabi tutulmuş farelere; kalıcı iskemiden hemen önce ve 30 dakikalık geçici iskemiden hemen sonra rifampisin uygulanmıştır. 5 mg/kg rifampisin uygulanan, 20 mg/kg rifampisin uygulanan ve rifampisin uygulanmayarak 0.3 ml %10 etanol intraperitoneal uygulanan gruplar oluşturulmuştur. 20 mg/kg rifampisin ile tedavi edilen grupta enfarktüs boyutu önemli ölçüde daha küçük olduğu gözlenirken, 5 mg/kg rifampisin etkili olmadığı gözlenmiştir. 20 mg/kg'lık rifampisin uygulanan grupta serebral iskemiden sonra önemli bir nöroproteksiyon gözlenmiştir.

2007 yılında Xu ve ark. yaptıkları çalışma ile rifampisin PC12 feokromositoma hücrelerini, hem apoptoz hem de nekroz yollarını tetiklemekte kullanılan metil fenil pridinyum ile provoke edilen apoptoza karşı koruduğunu göstermişlerdir. Yine bu çalışma ile rifampisin Parkinson hastalarında görülen mutasyona uğramış bir presinaptik protein olan alfa-sinüklein multimerlerinin ekspresyonunu inhibe ettiğini, dolayısıyla önemli bir nörolojik komorbidite olan Parkinson hastalığından kordüğünü göstermişlerdir (21).

Yukarıda hipoksik beyin hasarının patolojisinden bahsedilirken değinildiği gibi, beyinde mikrogia, nöronal destek, sinaptik modülasyon, nöronal devrenin yeniden düzenlenmesi ve önemli miktarda antimikrobiyal peptid üretimi gibi çok çeşitli işlevleri yerine getirir. Mikrogial aktivasyon, nörodejeneratif hastalıkların patofizyolojisinde, özellikle de hipoksik hasar oluşumunda önemli rol oynayan bir süreçtir. Mikrogial aktivasyonun düzenlenmesi potansiyel nörodejenerasyonun progresyonunun önlemesi açısından kritik kabul edilmektedir. Çalışmalar, mikrogliadaki proinflamatuvar mediyatörlerin inhibisyonunun Alzheimer hastalığı (AD), Parkinson hastalığı (PD), travma, multipl skleroz (MS) ve serebral iskeminin şiddetini azalttığını göstermiştir (22-27)

Zahednasab H ve ark. (28), rifampisin demiyelinizasyon, gliosis, apoptoz, inflamasyon, behavioral disfonksiyon ve kuprizon demiyelinizasyon modelindeki biyokimyasal değişiklikler üzerindeki etkinliğini incelemişlerdir. Multipl skleroz (MS), patogeneğinde nöroinflamasyon ve nörodejenerasyonun rol oynadığı bir SSS hastalığı olup, demiyelinizasyonun nedeni oligodendrosit kaybıdır (28,29). Hastalarda oluşan ROS nöral hasarın ilerlemesinde ve miyelin kılıfının yıkımında rol oynar (28,30). Tersine çevrilebilir demiyelinizasyonu indükleyen bir madde olan kuprizon kullanılan çalışmada, deney farelerine, 6 haftalık kuprizon tedavisinin son 7 gününde seri dozlarla rifampisin (10, 20 veya 40 mg/kg verilmiştir. Beş hafta boyunca fareleri kuprizon ile beslemek, farelerin kat ettiği mesafede önemli bir azalmaya ($p < 0.01$) neden olmuştur. Rifampisin uygulaması, açık alan aparatı ile ölçülen farelerin hareketlerini önemli ölçüde arttırmıştır ($p < 0.01$). Sağlıklı farelere uygulandığında ise rifampisin tarafından ne hareket hızı ne de hareket mesafesi etkilenmemiştir. Sonuçlar, rifampisin uygulamasının motor davranışsal eksikliklerle iyileşmeye yol açtığını göstermiştir. Apoptotik hücre ölümünü tespit etmek üzere DNA fragmentasyonunu boyamak için TUNEL testi kullanıldığı çalışmada, rifampisin, inter lökin-6, interlökin-1, kaspaz-12 aktivitesi, heme oksijenaz-1, NO ve malondialdehit düzeylerini önemli ölçüde düşürmüştür. Bir antiapoptotik olan Bcl-2 proteininin seviyeleri faktörü, kontrol grubu ile karşılaştırıldığında kuprizon ile tedavi edilen

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

farelerde önemli ölçüde daha düşük bulunmuş, rifampisin verilen farelerde Bcl-2 seviyeleri, altı hafta boyunca kuprizon verilen farelere göre istatistiksel olarak daha yüksek bulunmuştur. Kaspaz-12'nin aktivitesi, kuprizon ile tedavi edilen farelerde kontrolden daha yüksek olup, rifampisin verilmesi, bu enzimin aktivitesini önemli ölçüde azaltmıştır. Yine bu çalışmada kuprizon alan fare beyinlerinin korpus kallozumunda astrogliosis, astrositlerin birikmesine neden olmuş, GFAP'ye karşı antikolar, kuprizon ile beslenen farelere kıyasla rifampisinin korpus kallozumdaki astrosit sayısını azalttığını göstermiştir. Mikroglia uzun derecesi, beyin bölümlerinin korpus kallozumunda IBA-1'e karşı antikolar aracılığıyla değerlendirilmiş, kuprizon ile tedavi edilen farelerde mikroglia sayısının arttığı gözlenmiştir. Buna karşın rifampisin verilmesi, aktif mikroglia sayısını azaltmıştır. Rifampisin, sırasıyla aktif astrositlerin ve mikrogliaların sayısını kontrol etmek için GFAP ve IBA-1 ifadelerini başarıyla modüle etmiştir. Histopatolojik bulgular, rifampisinin istatistiksel olarak remiyelinizasyonu desteklediğini, mikrogliaz ve astrogliozu azalttığını göstermiştir.

Yapılan bilişsel deneylerde de (Morris su labirenti kullanılarak yapılan çalışmalar gibi) 1 mg / gün rifampisinin farelerin hafızasını transgenik olmayan yavru kontrollerine göre benzer bir seviyeye gelecek düzeyde geliştirmiş; rifampisin ayrıca sitokrom c'yi de inhibe ederek hipokampusta mitokondri ve kaspaz 3 aktivasyonundan salınımlarını etkilemesine bağlı olarak bilişsel fonksiyonlarda bir iyileştirme göstermiştir (31).

Alzheimer Hastalığı'nın nöropatolojik özelliği, önemli nöronal hücre ölümü ve ilgili beyin atrofi ile ilişkili hücre dışı senil plakların ve hücre içi nörofibriller yumakların birikmesidir, beyinde etkilenen bölgelerdeki nörodegeneratif değişiklikler, hastalığın herhangi bir belirtisinin ortaya çıkmasından yıllar önce başlar (32). Erken nöroinflamatuvar yanıt ve mikroglial aktivasyon yoluyla ilgili nöronal disfonksiyon ve inflamatuvar belirteçlerin (yani, indüklenabilir nitrik oksit, nitrik oksit ve tümör nekroz faktörü- α) düzeylerini artırmadaki kritik rolüne dayalı olarak birlikte ele alındığında, erken AD'deki hafıza kaybı, uygun anti-inflamatuvar, anti-oligomerik ve rifampisin gibi nöroprotektif ajanlarla tersine çevrilebileceği düşünülmüştür. Ancak klinik deneylerde beklenen başarı elde edilememiştir. Klinik deneylerdeki başarısızlığın, muhtemelen tedavinin geç zamanlaması ve yetersiz dozajından kaynaklandığı düşünülmüştür (32)

2. GEREÇ VE YÖNTEMLER

Çalışmada Erciyes Üniversitesi Hakan Çetinsaya Deneysel ve Klinik Araştırma Merkezi'nde üretilmiş olan 1 aylık Sprague Dawley cinsi 48 adet erkek sıçan kullanıldı. Her bir grupta 12 adet olmak üzere 4 gruba ayrılan sıçanlar, 12 saat ışık 12 saat karanlık saat döngüsü içerisinde standart sıçan kafeslerinde, standart oda sıcaklığında, musluk suyu ve standart sıçan yemi ile kısıtlama yapılmaksızın beslendi. Bir deney sonunda ağırlığı ölçülen sıçanlar, inhalasyon yoluyla %100 O₂ içerisinde %5 izofloran bulunan anestezi odasına konularak anestezi altına alındı. Ölüm kardiyak ventriküler insizyon yoluyla açık göğüs anevrizması ile doğrulandı.

Durum	Gruplar				
	N_KON	H_KON	ASH_RIF_7G	ASH_RIF_14G	
tedavi	tedavi yok	tedavi yok	Rifampisin	Rifampisin	
tedavi süresi	yok	yok	7 gün	14 gün	
N _{Toplam}	12	12	12	12	48

Tablo 2.1: Deney grupları. N_KON: Normoksik kontrol grubu, H_KON: Hipoksik kontrol grubu, ASH_RIF_7G: Hipoksiye maruz kalıp 7 gün rifampisin verilen grup, ASH_RIF_14G: Hipoksiye maruz kalıp 14 gün rifampisin verilen grup.

Fizyolojik Ölçümler

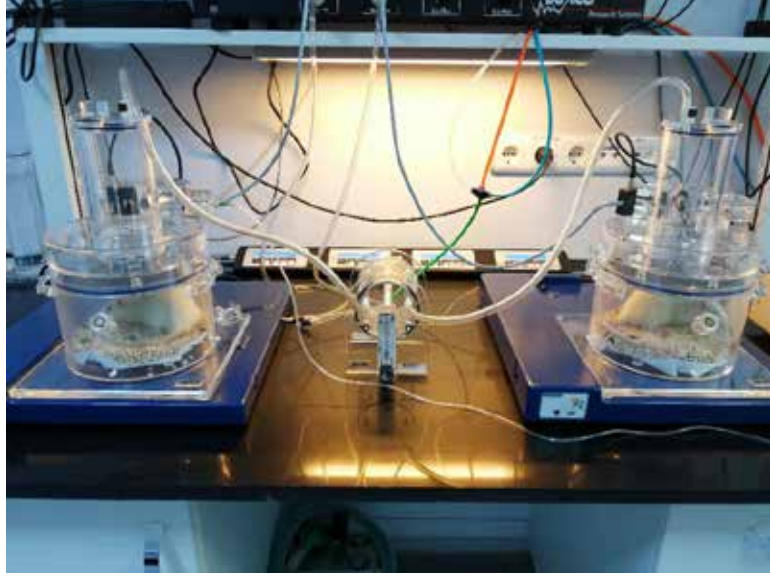
Akut sürekli hipoksi (ASH) modeli oluşturmak için barometrik bütün vücut pletismografi (WBP) kullanıldı. Sıçanlar WBP odalarına konulmadan önce bir basınç kalibrasyon sinyali Drorbaugh ve Fenn denklemi (Drorbaugh, J.E. ve Fenn, W.O. 1955) kullanılarak; pletismograf içinin sıcaklığı, sıçan vücut sıcaklığı, çevresel ve normobarik oda içi basıncı ve sıçan vücut ağırlığı parametreleri her nefes alımı ve verimi için dakikadaki ventilasyon (ml.min⁻¹ . 100g⁻¹), frekans (nefes/dak) ve tidal volüm (ml/100 g) hesaplanması için kullanıldı (Biosystems XA software; Buxco Electronics, Wilmington, NC). Normoksi ve/veya hipoksi koşullarında bulunan sıçanlar bütün vücut pletismograf odalarına (model PLY3213; Buxco Electronics, Wilmington, NC) konuldu ve ardından normobarik odalara giden basınçlı havanın 6 L/dk'lık eğilimli bir akış göstermesi sağlanarak inspire edilen havanın gaz kompozisyonunun kontrol edilmesi, O₂ ve CO₂ miktarlarının değiştirilmesi ve CO₂ birikimini önlemesi için kütle akış kontrolörü (MFC-4 Sable Systems, Inc. Las Vegas, NV) kullanıldı. Fizyolojik ölçümlere başlanmadan önce sıçanların 30 dk boyunca aklimatizasyonu sağlandı. (Wilkinson, K.A. vd. 2011). Dizayn edilen zaman periyodları içerisinde solunum parametreleri sürekli olarak ölçülürken sıçanların uyanık veya sakin olduğu zaman durumları analiz için kullanıldı. Verilerin kabul edilebilirliği için gözler açık, vücut hareketinin olmadığı ve bilgisayar ekranında normal bir solunum modelinin sürekli izlendiği alanlar göz önünde bulunduruldu. Sıçanların uyuduğu veya uykulu halinde olduğu gözlemlenirse veri optimizasyonunun sağlanması için bu veriler kullanılmadı (Liu, C. vd. 2011).

Akut Sürekli Hipoksi Modeli Oluşturulması ve WBP Ölçüm Protokolü

Akut Sürekli Hipoksi modeli uygulanan, solunum parametreleri ölçülen sıçanlar, ölçüm yapılacağı gün pletismografi odası içerisinde ilk 30 dk boyunca %21 O₂ seviyesinde aklimatize olmalarına izin verildi. Aklimatizasyon işleminden sonra 30 dk boyunca normoksik koşullardaki (FIO₂= 0.21 ve FICO₂= 0.003 (N₂ ile balans)) gaz fraksiyonunda bazal ventilasyon ölçümü yapıldı. Normoksik koşullardaki bazal ventilasyon ölçümünden sonra 15 dk boyunca (FIO₂= 10.0 ve FICO₂= 0.03 (N₂ ile balans)) akut sürekli hipoksiye maruz bırakıldıktan sonra tekrar reoksijenizasyon sağlanıp 15 dk boyunca normoksik gaz fraksiyonlarına döndü. Toplam 90 dakika sonra ölçüm sonlandırıldı (Wilkinson, K.A. vd. 2010, 2011). Herbir grupta bulunan sıçanların WBP ölçümü bitiminden sonra akut hipoksiye maruz kalan ilaç gruplarına 1 hafta ve 2 hafta süreyle 20 mg/kg intraperitoneal rifampisin verilmiştir. Rifampisin uygulaması yapılan gruplar aynı WBP ölçüm protokolü ile akut HVR (Hipoksik Ventilatuvar Cevap) ölçümü yapıldı.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

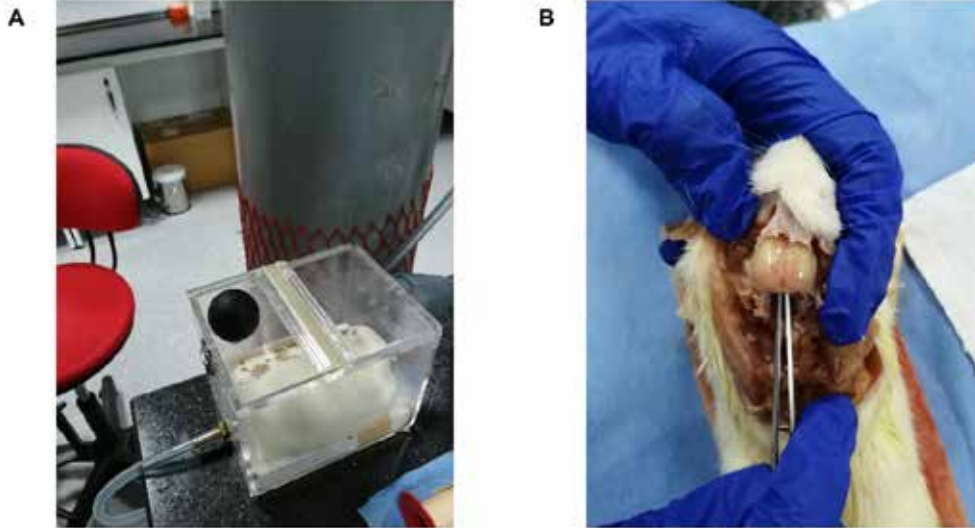
Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya



Şekil 2.1. Akut sürekli hipoksi modeli oluşturulan bütün vücut pletismografisi (WBP) sistemi.

Doku Perfüzyonu, Dokuların Çıkarılması ve Doku Kesitlerinin Alınması

Bir deney sonunda ağırlığı ölçülen sıçanlar, inhalasyon yoluyla %100 O₂ içerisinde %5 izofloran bulunan anestezi odasına konularak anestezi altına alındı ve ölüm kardiyak ventriküler insizyon yoluyla açık göğüs anevrizması ile doğrulandı. Ötanazi işleminin ardından 0.4 ml heparin (1000 ünite/ml) intraperitonel (IP) olarak yapıldı ve birkaç dakika beklendi. Sıçanlar sol ventrikül/aortik kateterizasyonla buz içerisinde tutulan 40 ml serum fizyolojik ve sonrasında 0.01 M tuz tamponu (PBS tablet, Sigma Aldrich pH= 7.4) ile vücuttaki tüm kan uzaklaştırılana kadar ve hemen sonrasında %4' lük paraformaldehit (Paraformaldehit Granular, MERCK) tamponu ile perfüze edildi. Daha sonra beyin korteksinden doku kesitleri almak için dokular çıkarılarak immunofloresan çalışması için işleme alındı. Çıkarılan dokular +4°C derecede bir gün veya iki gün PBS içinde çözünmüş %2' lik paraformaldehit tamponu içerisinde tutuldu. Daha sonra yine PBS içinde çözünmüş %30' luk sükröz çözeltisi içerisinde transfer edilerek +4°C' de 2 veya 3 gün solüsyon içerisinde batana kadar muhafaza edildi. Teneke kutu içerisine konulan izopentan, sıvı nitrojen kabına sarıktılacak ve doku preparatları bir mantar parçasına oturtularak doku yapıştırıcı O.C.T. Compound (Tissue-Tek, Sakura) ile izopentan içerisinde donduruldu.



Şekil 2.2. (A) İzofloran bulunan anestezi odasında ötanazi uygulaması. (B) Beyin dokusunun çıkarılması.

Dondurulan dokular -80 °C derecede saklandı. Tüm dokular hazır olduğunda donduruculu karyostat (CM 1860 UV, LEICA, Germany) kullanılarak -20 °C derecede 5 µm kalınlığında transvers kesitler alındı. Toplanan beyin dokuları daha sonra immünofloresan boyama çalışılmak üzere antifriz solüsyonuna (%50 PBS, %30 etilen glisöl, %20 gliserol) konularak -20 °C derecede saklandı (Wilkinson, K.A. vd. 2010, 2011; Nichols, N.L. vd. 2012; Satriotomo, I. vd. 2009; Satriotomo, I. 2012).

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya



Şekil 2.3. Dondurucu karyostat ile 5 µm kalınlığındaki beyin doku kesitlerinin alınması.

İmmüno floresan boyamada hücre çekirdekleri DAPI ile, astrositler GFAP ve mikroglialar IBA-1 ile işaretlendi. Mikroglia hücrelerini göstermek amacıyla iyonize kalsiyum bağlayan adaptör molekül 1 (Iba-1) rabbit anti-Iba-1 1/2000 (PA5-27436, Invitrogen), astrosit hücrelerini göstermek amacıyla glial fibriller asidik protein (GFAP) chicken anti-GFAP 1/2000 (ab4674, Abcam) birincil antiserumlarıyla işaretlendi.



Şekil 2.4. İmmüno floresan antiserumlarıyla hücre çekirdeği, astrosit ve mikrogliaların işaretlenmesi

İstatistiksel Analiz

Bütün istatistikler ham veriler üzerinden değerlendirildi. Veriler grup ortalamaları $\pm$ SEM (ortalamanın standart hatası) şeklinde sunuldu. İstatistik Analiz PRISM (Graphpad Software Inc., Version 9.0.1.) programı kullanılarak gerçekleştirildi. Ventilasyon verileri 2-yönlü ANOVA testi sonrası Bonferroni test yöntemiyle analiz edildi (Wilkinson, K.A. vd. 2010). Astrosit ve mikroglia aktivasyonu akut hipoksi sonrası için tek-yönlü ANOVA sonrası Uncorrected Dunn's test yöntemiyle analiz edildi (Stokes, J.A. vd. 2017). 2-yönlü ANOVA sonrası FISHER' s LSD testi çoklu karşılaştırmalı normoksi ve hipoksi süresince gelişen glial hücrelerin aktivasyonuna kontrol grupları ve intraperitoneal rifampisin etkisini değerlendirmek amacıyla kullanıldı. Kullanılan istatistiksel yöntemler, p-değerleri ve semboller her şekil için not edildi.

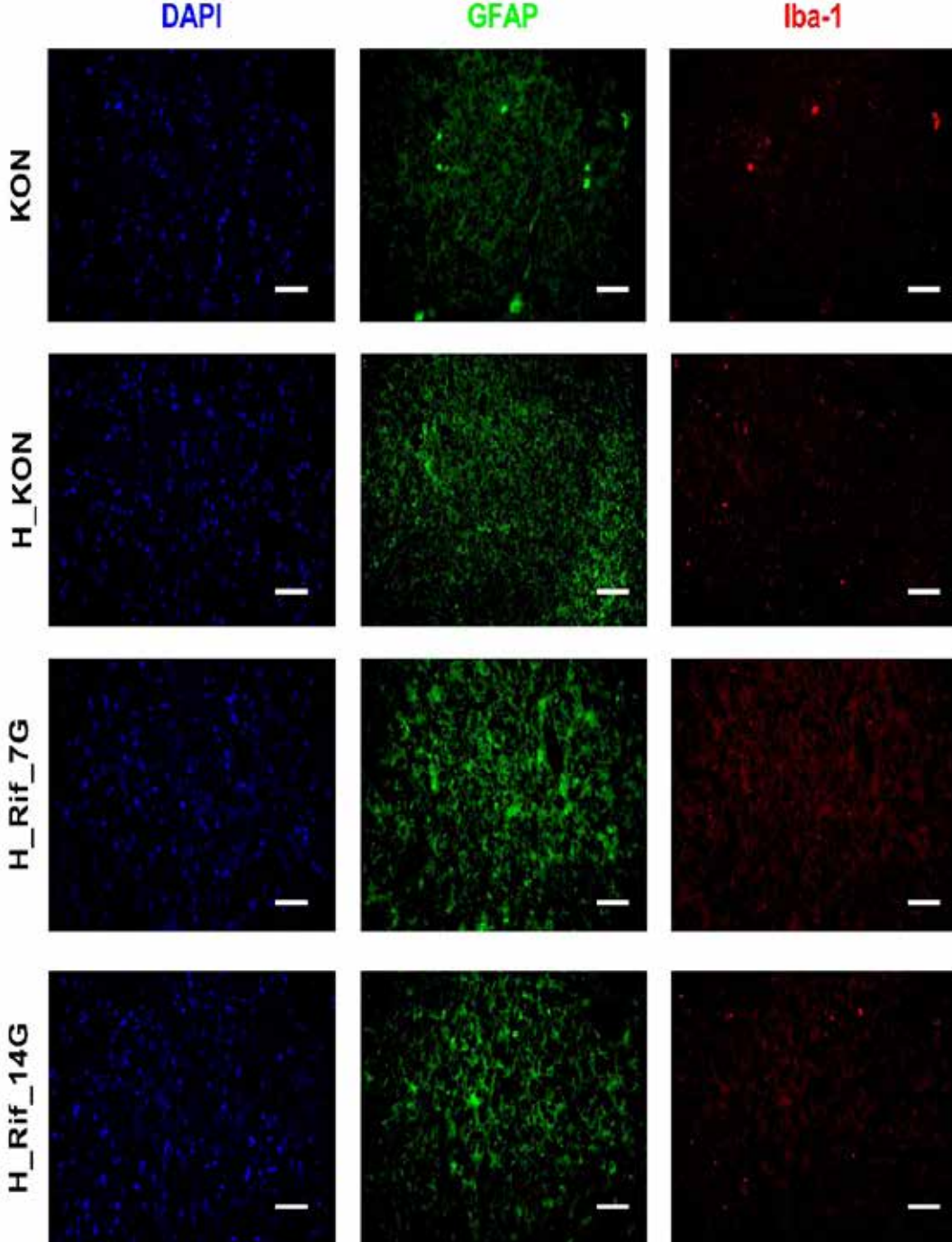


26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

3. BULGULAR

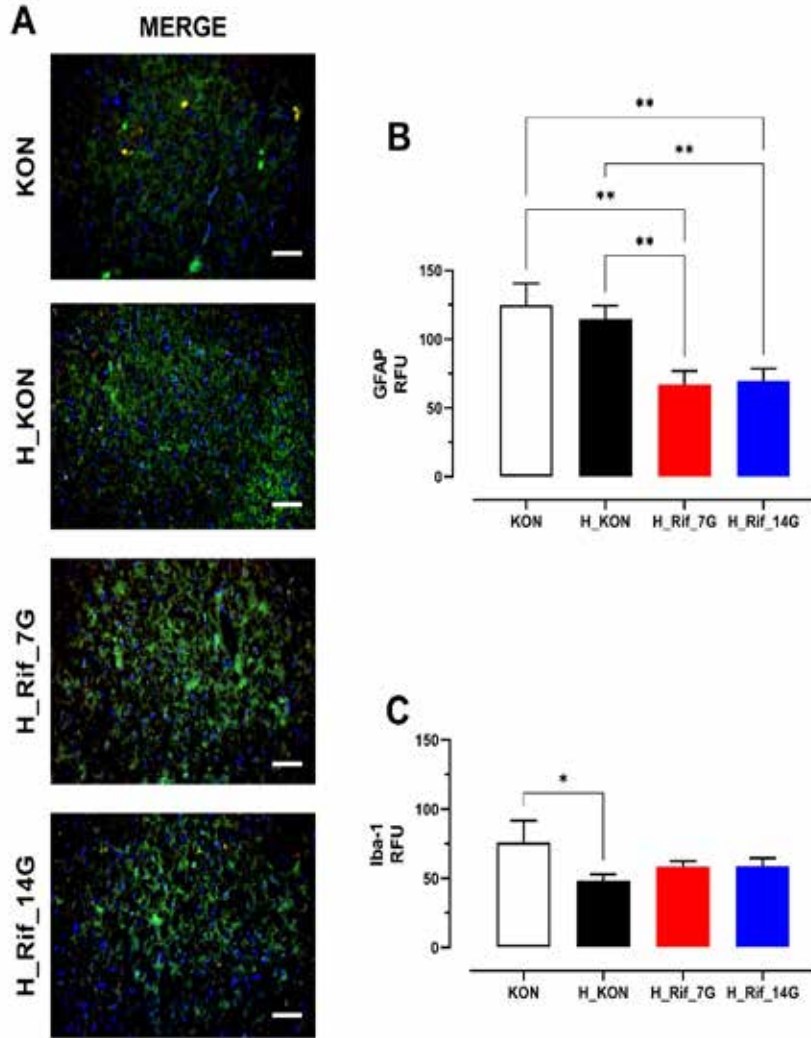
Akut Sürekli Hipoksi ve Normoksi Gruplarının İmmüno-florasans Boyama Bulguları



Şekil 3.1. Beyin dokusundan alınan kesitlerde beyin dokusu korteks bölgesinde mikroglia ve astrosit belirteçleri kullanılarak deney grupları karşılaştırıldı. Yapılan immünofloresan boyama yöntemi ile glial hücre aktivasyonunun rifampisin ile baskılanıp baskılanmadığının gösterilmesi amaçlandı. 10x ve 20x'lik objektiflerde görüntü alındı. Her gruba eş zamanlı olarak immüno-florasans protokolü uygulandı. GFAP; aktif astrositleri boyamıştır. Alexa Flour 488 dalga boyu ile Yeşil renk ikincil antikor ile işaretlenmiştir. IBA-1; Aktif mikrogliaların tayini için kullanılmıştır. Alexa Flour 594 dalga boylu kırmızı renk ikincil antikor ile işaretlenmiştir. DAPI: Çekirdeklerin boyanması için kullanılmıştır ve mavi renk ışımaya vermiştir. Rifampisin ilaç uygulaması yapılan H_Rif_7G ve H_Rif_14G akut sürekli hipoksi deney gruplarında astrosit aktivasyonunun baskılandığı, mikroglia aktivasyonunun ise baskılanmadığı gözlenmiştir (N = 6 hayvan / grup; * $p < 0.05$).

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya



Şekil 3.2. (A) Beyin korteks bölgelerinden alınan görüntülerde hücre çekirdekleri (mavi renk ışımaya veren DAPI belirteci ile), astrositler (yeşil renk ışımaya veren GFAP belirteci ile) ve mikroglialar (kırmızı renk ışımaya veren IBA-1 belirteci ile) bir arada görüntülenmiştir. (B) Grupların GFAP ile verdiği yeşil renk immüno Floresan boyamanın istatistiksel olarak karşılaştırılması verilmiştir. Hipoksik kontrol grubu ile normoksi grubu arasında anlamlı farklılık gözlenmemiştir. Hipoksi sonrası 7 gün rifampisin verilen grupta GFAP ile verilen yeşil renk boyama hem normoksi grubuna hem de hipoksik kontrol grubuna göre anlamlı derecede azalmıştır. Hipoksi sonrası 14 gün rifampisin verilen grupta da GFAP ile verilen yeşil renk boyama hem normoksi grubuna hem de hipoksik kontrol grubuna göre anlamlı derecede azalmıştır. Hipoksi sonrası 7 gün rifampisin verilen grup ile 14 gün rifampisin verilen grup karşılaştırıldığında iki grup arasında anlamlı farklılık gözlenmemiştir. (C) Grupların IBA-1 ile verdiği kırmızı renk immüno Floresan boyamanın istatistiksel olarak karşılaştırılması verilmiştir. Hipoksik kontrol grubunda kırmızı renk immüno Floresan boyama normoksi grubuna göre istatistiksel olarak anlamlı derecede azalmıştır. Hipoksi sonrası 7 gün rifampisin verilen grupta ve hipoksi sonrası 14 gün rifampisin verilen grupta IBA-1 ile verilen kırmızı renk boyamada normoksi grubuna göre anlamlı derecede farklılık gözlenmemiştir. Hipoksi sonrası 7 gün rifampisin verilen grupta ve hipoksi sonrası 14 gün rifampisin verilen grupta IBA-1 ile verilen kırmızı renk boyamada hipoksik kontrol grubuna göre de anlamlı derecede farklılık gözlenmemiştir. Hipoksi sonrası 7 gün rifampisin verilen grup ile 14 gün rifampisin verilen grup karşılaştırıldığında iki grup arasında anlamlı farklılık gözlenmemiştir. Hipoksi sonrası 7 gün rifampisin verilen grupta ve hipoksi sonrası 14 gün rifampisin verilen grupta IBA-1 ile verilen kırmızı renk boyamanın hipoksik kontrol grubu ile karşılaştırıldığında normoksik gruba yaklaştığı gözlenmiştir.

4. SONUÇ

Sonuç olarak, bu çalışma ile akut sürekli hipoksi oluşturulmuş ratlarda, rifampisin molekülünün santral sinir sisteminde astrosit aktivasyonunu anlamlı derecede baskıladığı (Şekil 3.2 (B)) gösterildi. Ayrıca mikroglial aktivasyonda anlamlı değişiklik olmadığı, ancak rifampisin verilmeyen hipoksik grubuna göre 7 gün ve 14 gün rifampisin verilen gruplarda mikroglial aktivasyonun normoksik gruba yaklaştığı gösterildi (Şekil 3.2 (C)). Rifampisinin IL-1B (21) ve NF-KB'yi baskıladığı daha önceki çalışmalarda gösterilmiş olup, akut hipoksi modelinde astrositleri baskılaması da muhtemelen bu mekanizmalar ile gerçekleşmektedir.

Hipoksik hasarlanmada, takip eden süreçte ortaya çıkan "injury-induced inflammatory response" (hasar ilişkili iltihabi cevap) son derece hayatidir ve bu konuda yapılan çalışmalarda antiinflamatuvar tedavilerin etkinliği yetersiz olup rifampisinin muhtemel bir etkinliği söz konusudur.

Pro-inflamatuvar süreçte astrositlerin ve mikroglial hücrelerin kritik bir rolü vardır. Bu süreç henüz net olmamakla birlikte bu hücrelerin immünmodülasyonlarının antiinflamatuvar etkinliği olduğu görülmüştür. Bulgularımız, rifampisin molekülünün santral sinir sisteminde astrosit aktivasyonunu anlamlı derecede

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

baskıladığını göstermektedir.

Bu çalışma potansiyel hipoksik hasarların ve nöroglial hücrelerin rifampisin ile ilişkisini immünfloresan görüntülemelerle değerlendiren ilk çalışmadır. Bulgularımız rifampisin ve ilişkili moleküllerin hipoksik iskemik ensefalopati, perinatal asfiksi, akut hipoksik sekel gibi durumlarda bir immünmodulator tedavi ajanı olarak kullanılabileceğini göstermektedir. Rifampisinin ratlarda gösterdiğimiz bu etkisi insanlarda hipoksik beyin hasarının tedavisinde kullanılabilmesi için umut vericidir.

KAYNAKLAR

6. Arthur C Theodore, MD. (2022). Measures of oxygenation and mechanisms of hypoxemia: mechanisms of hypoxemia. In Geraldine Finlay, MD (Ed), Uptodate. Retrieved from <https://www.uptodate.com/home>
7. Gerald L Weinhouse, MDG Bryan Young, MD, FRCPC. (2022). Hypoxic-ischemic brain injury in adults: Evaluation and prognosis: introduction. In Janet L Wilterdink, MD (Ed), Uptodate. Retrieved from <https://www.uptodate.com/home>
8. Frajewicki A, Laštůvka Z, Borbélyová V, et al. Perinatal hypoxic-ischemic damage: review of the current treatment possibilities. *Physiol Res*. 2020 Dec 31;69(Suppl 3):S379-S401. doi: 10.33549/physiolres.934595. PMID: 33464921; PMCID: PMC8603715.
9. Yulug B, Hanoglu L, Kilic E, Schabitz WR. Rifampicin: an antibiotic with brain protective function. *Brain Res Bull*. 2014 Aug;107:37-42.
10. Yvonne Wu, MD, MPH. (2022). Clinical features, diagnosis, and treatment of neonatal encephalopathy: epidemiology. In John F Dashe, MD, PhD (Ed), Uptodate. Retrieved from <https://www.uptodate.com/home>
11. Arthur C Theodore, MD. (2022). Measures of oxygenation and mechanisms of hypoxemia: effects of hypoxemia. In Geraldine Finlay, MD (Ed), Uptodate. Retrieved from <https://www.uptodate.com/home>
12. Arteaga O, Álvarez A, Revuelta M, Santaolalla F, Urtasun A, Hilario E. Role of Antioxidants in Neonatal Hypoxic-Ischemic Brain Injury: New Therapeutic Approaches. *International Journal of Molecular Sciences*. 2017; 18(2):265. <https://doi.org/10.3390/ijms18020265>
13. Vesce S, Bezzi P, Volterra A. Synaptic transmission with the glia. *News Physiol Sci*. 2001 Aug;16:178-84. doi: 10.1152/physiologyonline.2001.16.4.178. PMID: 11479369
14. Tadmouri A, Champagnat J, Morin-Surun MP. Activation of microglia and astrocytes in the nucleus tractus solitarius during ventilatory acclimatization to 10% hypoxia in unanesthetized mice. *J Neurosci Res*. 2014 May;92(5):627-33. doi: 10.1002/jnr.23336. Epub 2014 Feb 7. PMID: 24510616
15. Martín ED, Fernandez M, Perea G, et al. 2007. Adenosine released by astrocytes contributes to hypoxia- ~ induced modulation of synaptic transmission. *Glia* 55:36-45.
16. Wake H, Moorhouse AJ, Nabekura J. 2011. Functions of microglia in the central nervous system—beyond the immune response. *Neuron Glia Biol* 7:47-53.
17. MacDonald AJ, Ellacott KLJ. Astrocytes in the nucleus of the solitary tract: Contributions to neural circuits controlling physiology. *Physiol Behav*. 2020 Sep 1;223:112982. doi: 10.1016/j.physbeh.2020.112982. Epub 2020 Jun 11. PMID: 32535136; PMCID: PMC7378570.
18. Michinaga S, Seno N, Fuka M, et al. Improvement of cold injury-induced mouse brain edema by endothelin ETB antagonists is accompanied by decreases in matrix metalloproteinase 9 and vascular endothelial growth factor-A. *Eur J Neurosci*. 2015 Sep;42(6):2356-70. doi: 10.1111/ejn.13020. Epub 2015 Aug 6. PMID: 26174228
19. Harada K, Kamiya T, Tsuboi T. Gliotransmitter Release from Astrocytes: Functional, Developmental, and Pathological Implications in the Brain. *Front Neurosci*. 2016 Jan 12;9:499. doi: 10.3389/fnins.2015.00499. PMID: 26793048; PMCID: PMC4709856.
20. Sofroniew MV, Vinters HV. Astrocytes: biology and pathology. *Acta Neuropathol*. 2010 Jan;119(1):7-35. doi: 10.1007/s00401-009-0619-8. Epub 2009 Dec 10. PMID: 20012068; PMCID: PMC2799634.
21. Forrest GN, Tamura K. Rifampin combination therapy for nonmycobacterial infections. *Clin Microbiol Rev*. 2010;23(1):14-34.
22. Campbell EA, Korzheva N, Mustaev A, et al. Structural mechanism for rifampicin inhibition of bacterial rna polymerase. *Cell*. 2001;104(6):901-12.
23. McGeer, P.L.; Harada, N.; Kimura, H.; McGeer, E.G.; Schulzer, M. Prevalence of Dementia amongst Elderly Japanese with Leprosy: Apparent Effect of Chronic Drug Therapy. *Dement. Geriatr. Cognit. Disord*. 1992, 3, 146-149
24. Namba, Y., Kawatsu, K., Izumi, S., Ueki, A., Ikeda, K., 1992. Neurofibrillary tangles and senile plaques in brain of elderly leprosy patients. *Lancet* 340, 978
25. Yulug B, Kilic U, Kilic E, Bähr M. Rifampicin attenuates brain damage in focal ischemia. *Brain Res*. 2004 Jan 16;996(1):76-80. doi: 10.1016/j.brain-res.2003.10.012.
26. Xu J, Wei C, Xu C, et al. Rifampicin protects PC12 cells against MPP+-induced apoptosis and inhibits the expression of an α -Synuclein multimer. *Brain research*. 2007;1139:220-5.
27. Bi W, Zhu L, Wang C, et al. Rifampicin inhibits microglial inflammation and improves neuron survival against inflammation. *Brain Research*. 2011;1395:12-20.
28. Eikelenboom, P., van Gool, W.A., 2004. Neuroinflammatory perspectives on the two faces of Alzheimer's disease. *J. Neural Transm*. 111, 281-294
29. Koning, N., Bö, L., Hoek, R.M., Huitinga, I., 2007. Downregulation of macrophage inhibitory molecules in multiple sclerosis lesions. *Ann. Neurol*. 62, 504-514 Nov
30. Krause, D.L., Müller, N., 2010. Neuroinflammation, microglia and implications for anti-inflammatory treatment in Alzheimer's disease. *Int. J. Alzheimers Dis. Jun*, pii, 732806



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

31. Liu, B., Hong, J.S., 2003. Role of microglia in inflammation-mediated neurodegenerative diseases: mechanisms and strategies for therapeutic intervention. *J. Pharmacol. Exp. Ther.* 304, 1–7.
32. Qian, L., Flood, P.M., Hong, J.S., 2010. Neuroinflammation is a key player in Parkinson's disease and a prime target for therapy. *J. Neural Transm.* 117, 971–979.
33. Zahednasab H, Firouzi M, Kaboudanian-Ardestani S, Mojallal-Tabatabaei Z, Karampour S, Keyvani H. The protective effect of rifampicin on behavioral deficits, biochemical, and neuropathological changes in a cuprizone model of demyelination. *Cytokine*. 2019 Jan;113:417-426. doi: 10.1016/j.cyto.2018.10.016. Epub 2018 Oct 24. PMID: 30539784.
34. A. Bitsch, J. Schuchardt, S. Bunkowski, T. Kuhlmann, W. Brück, Acute axonal injury in multiple sclerosis: correlation with demyelination and inflammation, *Brain* 123 (6) (2000) 1174–1183.
35. K.J. Smith, R. Kapoor, P.A. Felts, Demyelination: the role of reactive oxygen and nitrogen species, *Brain Pathol.* 9 (1) (1999) 69–92.
36. Umeda T, Ono K, Sakai A, et al. Rifampicin is a candidate preventive medicine against amyloid- and tau oligomers. *Brain*. 2016;139(Pt 5):1568-86
37. Yulug B, Hanoglu L, Ozansoy M, et al. Therapeutic role of rifampicin in Alzheimer's disease. *Psychiatry Clin Neurosci.* 2018 Mar;72(3):152-159. doi: 10.1111/pcn.12637. Epub 2018 Feb 10. PMID: 29315976.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SÖZLÜ BİLDİRİLER

SS-50 BAŞ AĞRISI ŞİKAYETİ İLE ÇOCUK NÖROLOJİ POLİKLİNİĞİNE BAŞVURAN 6 YAŞ ALTI HASTALARIN RETROSPEKTİF OLARAK DEĞERLENDİRİLMESİ

Esra Ülgen Temel¹, Özlem Yılmaz², Beste Kıpçak Yüzbaşı³, Emine Tekin⁴, Betül Diler Durgut⁴, Sevgi Yimenicioğlu⁵, Cefa Nil Arslan Karademir⁵, Cemile Büşra Ölçülü⁶, Nurşah Yeniay Süt⁷, Nihal Olgaç Dünder⁸, Pınar Gençpınar⁸, Pınar Özkan Kart⁹, Fatma Hancı⁹, Recep Kamil Kılıç¹⁰, Duygu Güner Özcanyüz¹¹, Rohat Öztepel¹², Nesrin Şenbil¹³, Türkiye Çocuk Nörolojisi Derneği Baş Ağrısı Çalışma Grubu Türkiye Çocuk Nörolojisi Derneği Baş Ağrısı Çalışma Grubu¹⁴

¹Düzce Atatürk Devlet Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği

²İzmir Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği

³Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

⁴Giresun Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

⁵Sağlık Bilimleri Üniversitesi Eskişehir Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

⁶Çorum Erol Olçok Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği

⁷Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

⁸İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

⁹Trabzon Kanuni Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği

¹⁰Gaziantep Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği

¹¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Antalya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği

¹²Batman Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği

¹³Kırıkkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

¹⁴Türkiye Çocuk Nörolojisi Derneği Baş Ağrısı Çalışma Grubu

Amaç: Çocukluk ve ergenlik döneminde görülen baş ağrılarının çoğunluğunu hayatı tehdit etmeyen sekonder baş ağrıları ve primer baş ağrıları oluşturmaktadır. 6 yaşın altında olmak birçok yayında baş ağrısı için alarm bulgusu olarak bildirilmektedir. Primer baş ağrılarının çocuklarda tanınırlığının artması, ileri tetkiklere baş vurmaya azaltmak, aileyi rahatlatmak ve doğru yaklaşımlarla çocuğun şikayetlerinin azaltmak için önemlidir.

Yöntem: Araştırmamızda 11 çocuk nörolojisi Kliniğinde 1 Ocak 2022 ve 31 Aralık 2024 yılları arasında baş ağrısı ile başvuran 214 altı yaşını tamamlamamış hastanın tanıları, laboratuvar bulguları, radyolojik görüntüleme, demografik ve klinik özelliklerini retrospektif olarak değerlendirildi. Çalışmamız çok merkezli retrospektif kesitsel arşiv taraması olarak yapılmıştır.

Sonuçlar: Toplam 214 hastanın ortalama yaşı 58,7 ±13,51 (17-83 ay) aydır. Hastaların %50,9'u erkektir. Hastaların %42,5'ine EEG çekilmiş 5 hastada EEG bozukluğu saptanmış ve 3'ü epilepsi tanısı almıştır. Toplam 160 hastaya beyin MRI çekilmiş %31,3'ünde anormallik saptanmış ve bunların %46'sı enfeksiyöz nedenlerle uyumlu bulunmuştur. Akut müdahale gerektiren bir MRI bulgusuna rastlanmamıştır. Sınıflandırma yapılabilen 174 hastanın %42'si primer baş ağrısı tanısı almış, bu hastaların %61'i migren veya olası migren olarak değerlendirilmiştir. 200 hasta baş ağrısının yerini tarif edebilmiş ve bunların %49'u frontal bölge ağrısı tarif etmiştir. Hastalar en sık zonklayıcı (%35,4) ağrı yaşadıklarını belirtmişlerdir.

Tartışma: Küçük çocuklarda baş ağrısı aileler için alışılmadık ve endişe verici bir durumdur. 6 yaş altında olmak baş ağrısı için kırmızı bayrak olarak görülmektedir. Ancak çalışmamızda da gösterildiği gibi bu yaş grubundaki baş ağrılarının çoğunluğunu hayatı tehdit etmeyen sekonder baş ağrıları ve primer baş ağrıları oluşturmaktadır. Bu konuda farkındalığın artırılması ile gereksiz tetkik ve tedaviye ulaşımadaki zaman kaybının önüne geçilebilir.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-51 Juvenil Miyoklonik Epilepsi Tanılı Çocuklarda EEG'de Fokal ve Asimetrik Jeneralize Deşarjların İncelenmesi

Serdar Pekuz¹, Pakize Karaoğlu¹, Yiğithan Güzin², Burcu İpek Parlak İbiş³, Hatice Hilal Kırkgöz⁴, Merve Yavuz⁵, Tuncay Derya Okur¹, Gülçin Akıncı¹, Ünsal Yılmaz¹, Aycan Ünalp¹

¹S.B.Ü İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Ve Cerrahisi Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji BD

²S.B.Ü İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji BD

³İzmir Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği

⁴Kayseri Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği

⁵Gaziantep Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği

Giriş

Juvenil Miyoklonik Epilepsi (JME) çocukluk çağında sık görülen jeneralize epilepsi formlarından biridir. Hastalık tüm epilepsilerin yaklaşık %10'unu, idiyopatik jeneralize epilepsilerin ise %25'ini oluşturmaktadır. Hastalığın tipik başlangıç yaşı 10 ile 24 yaş aralıdır. Hastalarda miyoklonik, jeneralize tonik klonik (JTK) ve absans nöbetler olmak üzere 3 ana nöbet tipi görülür. Hastalığın en önemli klinik bulgusu ve nöbet tipi miyoklonik nöbetlerdir. EEG'de zemin aktivitesi normaldir. Klinik bulguları ile JME tanısı düşünülen hastalarda kesin tanı için EEG'de jeneralize diken-dalga veya tipik olarak jeneralize çoklu diken-dalga aktivitesi gereklidir. Uykuda iken epileptik deşarjlar fragmente olabilir veya fokal özellikler gösterebilir. Ancak sürekli olarak tek bir bölgede fokal anormallikler sebat etmez. Fokal interiktal epileptiform aktiviteler hastaların %15-40'ında görülür ve sıklıkla frontal bölgelerde ortaya çıkar. Sürekli tek bir bölgede görülen fokal yavaşlama ya da epileptiform aktiviteler fokal epilepsi veya yapısal anormallikler düşündürür. Hastalarda uygun anti-nöbet ilaç tedavisi ve yaşam tarzı önerileri ile sıklıkla nöbet kontrolü sağlanır. Bazı çalışmalarda fokal interiktal EEG anormalliklerin varlığının nöbet kontrolü sağlanmasında birden fazla sayıda ilaç gerekliliği için risk faktörü olarak gösterilmiştir.

Amaç

Çalışmamızda Juvenil Miyoklonik Epilepsi (JME) tanısı almış çocuklarda fokal ve asimetrik jeneralize EEG bulguları incelenerek, bu bulguların nöbet sıklığı ile ilişkisi ve tedavi yanıtı üzerindeki etkileri değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem

Çalışmaya hastanemiz Çocuk Nörolojisi polikliniklerinde Ocak 2014- Aralık 2024 tarihleri arasında en az 12 ay süre ile takibi yapılan JME hastalarının dahil edilmesi planlandı. JME tanısı için ILAE tarafından 2022 yılında yayınlanan idiyopatik jeneralize epilepsi sendromları tanımlamaları kılavuzundaki tanı kriterleri kullanıldı. JME tanı kriterlerini karşılayan tüm hastalardan ve ailelerinden yazılı onam alındı. Hastaların klinik özellikleri ve izlem boyunca hastalara çekilmiş olan EEG kayıtları retrospektif olarak incelendi. Hastaların ilk nöbet tipi, nöbetlerin başlangıç yaşı, ailede epilepsi öyküsü, hastalarda febril konvülsyon ve absans nöbet öyküsü değerlendirildi. Fokal ve asimetrik jeneralize EEG bulguları beş kategori altında değerlendirildi: izole unilateral (tek taraflı) fokal deşarjlar, bilateral (iki taraflı) simetrik fokal deşarjlar, unilateral diffüz deşarjlar, interhemisferik asimetrik jeneralize deşarjlar ve jeneralize deşarjlar öncesi veya sonrası fokal bulgular. Uyanıklık ve uyku EEG'lerindeki fokal ve asimetrik jeneralize deşarjların toplam süresi tüm EEG çekim süresine bölünerek dakikada görülen fokal epileptik deşarj süresi, 'fokal diken dalga indeksi' hesaplandı. Bu EEG bulgularının ve fokal diken dalga indeksi değerinin hastalarda nöbet sıklığı ve tedavi ile ilişkisi değerlendirildi.

Bulgular

Çalışmaya JME tanısı ile izlenen 88 hasta dahil edilmesi planlandı. Bu hastalardan 8'inin EEG'sinde jeneralize deşarjlardan daha sık ve ısrar eden fokal epileptik deşarjlar ya da zemin ritmi düzensizliği olması nedeni ile çalışma dışı bırakıldı. Kalan 80 hastada kız:erkek oranı 53:27 idi. JME tanısı yaşı 154 ± 30 ay (ortanca:160ay, min:86 maks:204) saptandı. Hastaların hastaneye ilk başvuru şikayetleri JTK nöbet (n:50, %62,5), miyokloni (n:22, %27,5), absans (n:1, %1,8) baş dönmesi (n:7, %8,8) idi. Hastaların 21'inde (%26) her 3 nöbet tipi de mevcuttu. Hastaların tedavi öncesi ve tedavi sonrası 12.ayda çekilen EEG'leri fokal ve asimetrik jeneralize deşarjlar açısından değerlendirildi. Hastaların 32'sinde (%40) izole unilateral fokal deşarjlar, 30'unda (%38) bilateral simetrik fokal deşarjlar, 32'sinde (%40) unilateral diffüz deşarjlar, 31'inde (%39) interhemisferik asimetrik jeneralize deşarjlar, 16'sında (%20) jeneralize deşarjlar öncesi veya sonrası fokal bulgular saptandı. EEG'de fokal anormallik saptanan hastaların tümünde frontal bölgede anormallikler mevcuttu. Frontal bölgeye ek olarak hastaların hastaların 6'sında (%7,5) temporal bölgede, 2'sinde (%2,5) ise oksipital bölgede EEG anormallikleri saptandı. Tedavide 68 (%85) hasta tek nöbet ilacı kullanırken, 12 (%15) hasta iki nöbet ilacı (kombine terapi) kullanmaktaydı. Kız cinsiyet, absans nöbetlerin varlığı, EEG'de asimetrik jeneralize deşarjlar kombine terapi kullanımı için risk faktörü olarak saptandı.

Sonuç ve Tartışma

JME'li hastalarda fokal ve lateralizen elektroensefalografik anormallikler EEG çekim traseleri boyunca ısrarcı olmadan seyrek olarak gözükse de, farklı çekimlerde tekrarlayabilmekte ve hasta popülasyonunun üçte birinden fazlasında saptanabilmektedir. Ayrıca, EEG'de asimetrik jeneralize deşarjların varlığı, tekli anti-nöbet ilaç tedavisiyle nöbet kontrolünün sağlanmasının güç olabileceğini göstermiştir.

POSTER BİLDİRİLER



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-001 CHRNB2 Mutasyonu İlişkili Epilepsi Olgu Sunumu

Fatih Mehmet Akif ÖZDEMİR¹, Ebru MARZİOĞLU ÖZDEMİR², Mesut GÜNGÖR¹

¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Nöroloji

²Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Tıbbi Genetik

Amaç: Nikotinik asetilkolin reseptörleri (nAChR'ler), sinapslarda hızlı sinyal iletimini sağlayan ligand kapılı iyon kanallarının bir süper ailesinin üyeleridir. Biz de nikotinik asetilkolin reseptörlerinden kolinerjik reseptör, nöronal nikotinik, beta polipeptit 2 (CHRNB2)'yi kodlayan gende mutasyonla ilişkili bir epilepsi olgumuzun klinik özelliklerini sunmayı amaçladık.

Yöntem: Genetik çalışma olarak klinik ekzom dizilemesi (CES) gerçekleştirildi.

Bulgular: Yirmi bir aylık kız hasta hastanemize ilk kez 8 aylıkken febril dönemde geçirilen jeneralize motor nöbet nedeni ile getirildi. Özgeçmişinde, 1 ay önce 1 kez daha febril nöbet geçirme öyküsü olan hastanın, nöromotor gelişimi yaşıyla uyumluydu. Soygeçmişinde anne baba arasında akraba evliliği ya da akrabalarda nörolojik hastalık öyküsü yoktu. Nörolojik muayenesi olağan olan hastanın takiplerinde 9 aylıkken en uzun 20 dk süren 1 günde 10 kez jenerelize motor (jeneralize tonik klonik) nöbeti olması üzerine yatırılarak yapılan tetkiklerinde; elektroensefalografisinde (EEG) jeneralize keskin-yavaş dalga deşarjları saptandı. Beyin manyetik rezonans görüntülemesi (MRG) normal saptanan hastaya sırasıyla levetirasetam, pridoksin, sodyum valproat tedavileri uygulandı. İnfantil dönemde başlayan dirençli nöbetleri olması sebebi ile genetik analiz planlanan hastanın CES analizinde, CHRNB2 geninde (ENST00000368476.4 c.691C>T) heterozigot mutasyon (otozomal dominant kalıtılan uyku ilişkili hiperomotor epilepsi ile uyumlu) saptandı. Tedavi sonrası EEG bulgularında yatışma olan hasta 1 yıldır nöbetsiz izlenmektedir.

Sonuç: Bu olgu sunumumuzla; daha çok uyku ilişkili hiperomotor epilepsi (noktürnal frontal lob epilepsisi) ile ilişkili olarak bilinen CHRNB2 mutasyonuna bağlı olarak infantil dönemde başlayan jeneralize motor nöbetler ve jeneralize EEG bulgularının eşlik ettiği fenotipik özelliklerin de görülebileceğini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: CHRNB2 geni, Epilepsi, Nöbet



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-003 Yüksek Serum Ürik Asit İle Seyreden Hafif Gastroenteritle İlişkili Benign Konvülsiyon Olguları

Elif Nalan Taş¹, Parvana Amrahova¹, Zeynep Öztürk¹, Esra Serdaroğlu¹, Ebru Arhan¹, Ercan Demir¹, Tuğba Hırfanoğlu¹

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Hafif gastroenterit ilişkili konvülsiyonlar sağlıklı çocuklarda genellikle ateşin olmadığı ve hafif akut gastroenteritin varlığında görülen konvülsiyonlarla karakterize benign bir klinik durumdur. Prognozu iyi olup, profilaksiye genellikle gerek duyulmaz. Patogenezi bilinmemekle birlikte serum ürik asit yüksekliği ile ilişkili olduğu düşünülmektedir. Burada 2 tane ürik asit (ÜA) yüksekliği ile görülen hafif gastroenteritli konvülsiyon olgusu sunulmaktadır.

Yöntem: Hastaların her ikisi de erkek olup 18 ve 21 aylık idi. İlk olgumuz 21 aylık olup öncesinde bilinen hastalığı yok, nörogelişimi normal. 2 gün süren ishal sonrası 2 kere tekrarlayan afebril fokal nöbet-gözlerde kırpıştırma ve yüzün sağ tarafında klonik kasılmalar şeklinde nöbet geçirdi. Başvuruda fizik muayenede dehidrate olmayıp nörolojik muayenesi normal, Kreatinin ve BUN normal, ÜA-10,6 mg/dL yüksek (N:2,2-5,6 mg/dl) olarak sonuçlandı. Gaita nonpatojenik, BOS tetkikleri non patojenik, MRG-normal, EEG-normal. 2 kere fokal nöbet geçirmesi nedeniyle levetirasetam başlandı.

Bulgular: Diğer olgu 18 aylık erkek hasta nörogelişimi normal olup başvurudan 2 gün önce şiddetli kusma ve ishali olmuş, 1 kere afebril jeneralize tonik-klonik nöbetle başvurdu. Fizik muayenesinde dehidratasyon bulguları yoktu, nörolojik muayenesi normal, gaitada Norovirüs saptandı, BUN ve Kreatinin normal, ÜA- 11,0 mg/dL yüksek saptandı, diğer testler nonpatojenik, EEG-normal, Beyin BT- normal.

Sonuç: Her iki olgumuzda ÜA yüksekliği saptanması, laboratuvar ve görüntüleme tetkiklerinin normal olması literatürdeki ÜA yüksekliği ile görülen hafif gastroenterit ilişkili konvülsiyonla ilgili çalışmaları desteklemektedir. Tüm bu özelliklerin bilinmesi, pediatristlerin ve çocuk nörologlarının gereksiz hastaneye yatışlardan, muayenelerden ve her şeyden önce ilaç uygulamasından kaçınmaları için önemlidir çünkü bu ilaçların potansiyel yan etkileri vardır.

Anahtar Kelimeler: Ürik asit, Konvülsiyon, Gastroenterit

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-004 Fingolimod Kullanımında Erken ve Geç Başlangıçlı Makula Ödemi: İki Olgu Sunumu

Adnan Deniz¹, Gökçe Cırdı², Anıl Gök², Ayfer Sakarya Güneş², Leman Tekin Orgun², Büşra Yılmaz Tuğan³, Bülent Kara²

¹Kocaeli Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği, Kocaeli

²Kocaeli Üniversitesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Kocaeli

³Kocaeli Üniversitesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Kocaeli

Amaç: Fingolimod ilişkili makula ödemi (FAME), nadir görülen bir komplikasyondur. Genellikle tedavinin ilk aylarında ortaya çıksa da, geç dönemde de görülebilir. Görme yakınması olmayan 16 yaşındaki kız ve 20 yaşındaki erkek hastalarda sırasıyla erken ve geç başlangıçlı FAME tespit edildi. Bu durum, başlangıç ve 3 aylık aralarla düzenli makula ölçümlerinin önemini vurgulamaktadır.

Yöntem: RR-MS tanısıyla izlenen ve fingolimod tedavisi kullanmaktayken makula ödemi geliştiği için tedavi değişimi yapılan 2 olgunun klinik seyri sunulacaktır.

Bulgular: 16 yaşındaki kız hasta, ilk klinik atağını 11 yaşında geçirdi ve izlemde beş yıl sonra ikinci atağıyla RRMS tanısı aldı. Yüksek lezyon yükü nedeniyle fingolimod tedavisine başlandı. Tedavinin üçüncü ayında yapılan rutin muayene ve OCT incelemesinde, 16/20 görme keskinliği ile makula ödemi tespit edildi. Fingolimod kesildikten iki ay sonraki muayenesi ve OCT sonuçları normaldi. İkinci hastamız, 20 yaşındaki erkek bir RRMS olgusuydu. İlk klinik atağını 9 yaşında geçirdi ve dokuz yıl sonra ikinci atağının üzerine interferon beta-1a başlandı. Yaklaşık bir yıl sonra üçüncü atağını geçirince interferon kesildi ve yüksek lezyon yükü nedeniyle fingolimoda geçildi. Başlangıçta görme keskinliği 20/20 idi. İkinci yılın sonundaki muayenesinde ve OCT'de tek taraflı makula ödemi tespit edildi. Fingolimod kesildikten iki ay sonra makula ödemi düzeldi ve görme sorunu yaşanmadı.

Sonuç: FAME vakaları tek veya çift taraflı olabilir ve semptomsuz seyredebilir. Kliniğimizde fingolimod başlanan 15 hastanın 2'sinde makula ödemi gelişmesi, bu komplikasyonun düşünülenden daha sık olabileceğini düşündürmektedir. Hastalar, periyodik oftalmolojik muayene ve OCT ile takip edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: fingolimod, makula ödemi, erken ve geç başlangıç

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-005 Parainfluenza tip 1 ilişkili Akut Hemorajik Lökoensefalit Olgusu: Nadir Bir Fenotip

Hilal Akalın¹, Çiğdem Genç Sel¹, İsmail Solmaz¹, Pınar Özbudak¹, Deniz Yüksel¹, Şükriye Yılmaz², Sultan Göncü³, Rahşan Göçmen⁴

¹Etilik Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi

²Etilik Şehir Hastanesi, Çocuk Radyoloji

³Etilik Şehir Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım

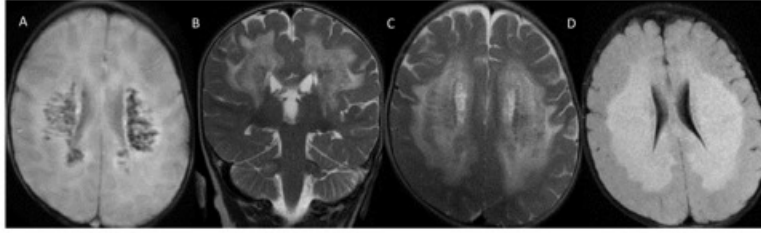
⁴Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroradyoloji

Amaç: Akut hemorajik lökoensefalit(AHLE), hızlı ilerleyen nörolojik bozulma ve ölüme neden olan nadir bir demiyelinizan hastalıktır. Patofizyolojisi kesin olarak bilinmese de, üst solunum yolu enfeksiyonu sonrası görülen post-enfeksiyöz komplikasyon olduğu düşünülmektedir. ADEM' in ağır seyirli bir formudur. Bu bildiride enfeksiyon sonrası akut başlangıçlı bilinç değişikliği, nöbet ve distoni ile prezente olan bir olgu sunulmuştur.

Yöntem: 10 aylık erkek hasta, ateş, uyku hali, bilinç değişikliği ve jeneralize tonik klonik nöbet ile başvurdu. Gelişim basamaklarını yaşına uygun seyretmişti, bilinen hastalığı yoktu ve bir gündür devam eden ateşi mevcuttu. Nörolojik muayenesinde, GKS:6 olarak değerlendirildi. Baş kontrolünün olmadığı, dört ekstremitede distonik kasılmalarının eşlik ettiği tonus artışının olduğu, derin tendon reflekslerinin canlı, taban derisi yanıtının bilateral ekstansör vasıfta olduğu tespit edildi.

Bulgular: Hastanın yapılan incelemelerinde rutin tetkikleri normaldi. Kranial MRG 'de özellikle bazal ganglionlarda, periventriküler alanlarda, difüzyon kısıtlanması, hemorajik alanlar içeren belirgin ödem saptandı. LP incelemesinde BOS glukoze normal , protein: 75.2 mg/dl , Lac: 2 mmol/l sonuçlandı, hücre görülmedi. EEG' si ensefalopati ile uyumlu olarak değerlendirildi. Klinik tablo ve tetkik sonuçları ile AHLE düşünülen hastaya pulse kortikosteroid tedavisi başlandı, Seftriakson, asiklovir tedavileri de almakta olan hastanın viral solunum yolu panelinde Parainfluenza 1 üremesi saptandı. Metabolik tetkikleri, mitokondriyal genom ve tüm ekzon dizileme incelemeleri gönderildi. BOS kültürü steril, viral menenjit paneli negatif sonuçlandı.

Kranial MR görüntüleri



A: SWI sekansında her iki lateral ventrikül etrafında ve korpus kallozum spleniumda kanama alanlarına ait hipointens görünüm B,C,D: Sırayla koronal T2, aksiyel T2 kesitleri ve FLAIR sekansında periventriküler ödeme bağlı hiperintens görünüm

Sonuç: Enfeksiyon sonrası ensefalopati kliniği olan vakalarda, akut başlangıç ve hızlı ilerleyen nörolojik tablo mevcutsa AHLE akılda tutulmalıdır; MRG' de serebral beyaz cevherde, bazal gangliada, talamusta hemorajik, multifokal, sınırları belirsiz lezyonlar bulunur. Tedavide en çok kullanılan ajanlar kortikosteroidlerdir; dirençli vakalarda plazmaferez ve IVIG de kullanılabilir.

Anahtar Kelimeler: Hemorajik lökoensefalit, Parainfluenza, Hiperakut ADEM

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-006 Nadir Mitokondriyal Hastalık: Olgu Sunumu

Gökçen Öz Tuncer¹, Gülbahar Kurt Bayır¹, Meltem Necibe Ceylan Bilgici², Ayşe Aksoy¹

¹On Dokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nöroloji BD, SAMSUN

²On Dokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji AD, SAMSUN

Amaç: Kısa zincirli enoyl-CoA hidrataz(ECHS1) eksikliği, nükleer bir gen olan ECHS1'deki mutasyonlardan kaynaklanan otozomal resesif mitokondriyal bir hastalıktır. Akut metabolik atak ile gelen ECHS1 eksikliği olgusu sunulmaktadır.

Yöntem: Öz/soygeçmiş öyküsünde özellik olmayan ve sağlıklı üç buçuk aylık kız hasta ateş ile birlikte gün içerisinde tekrarlayıcı, kol-bacaklarda kasılma, pedal çevirme ya da gözlerini sabitleme şeklinde üç saniye süren multiple nöbet semiyolojisi başvurdu. Bilinç açık olup, derin tendon refleksleri bilateral hiperaktifti. Kan gazında asidoz ve laktat:3,46mmol/L (0,4-1,4) yüksek bulundu. Beyin manyetik rezonans görüntülemeye bilateral simetrik frontal kortikal-subkortikal derin beyaz cevherde, bazal ganglionlarda, eksternal ve internal kapsülde, korpus kallozum, lateral ventriküllerin komşuluğunda derin beyaz cevherde diffüzyon kısıtlaması gösteren sitotoksik ödem izlendi. Levetirasetam ve mitokondriyal kokteyl başlandı. Yeni nesil dizi analizinde Anne ve baba heterozigot taşıyıcı olduğu mitokondriyal kısa zincirli enoil-CoA1 hidrataz eksikliği, otozomal resesif ECHS1 geninde (NM_004092.4) c.327G>C ve c.873A>G birleşik heterozigot varyant bulundu.

Bulgular: Mitokondriyal ECHS1 eksikliğinde en yaygın fenotip yaşamın ilk günlerinde şiddetli ensefalopati, hipotoni, nöbetler ve laktik asidoz ile ortaya çıkan Leigh Sendromu benzeri bulgulardır. Sensörinöral sağırılık, optik atrofi, kardiyomiyopati, solunum yetmezliği, kan, idrar ve BOS'da yüksek laktik asit bildirilmiştir.

Sonuç: Mitokondriyal hastalıkların farklı klinik fenotipleri nedeniyle çocuk vakalarda tanı zor olsa da organa özgü komplikasyonların erken tedavisi ve aileye genetik danışmanlık verilebilmesi için erken tanınmasının önemine dikkat çekmek istedik.

Anahtar Kelimeler: Mitokondriyal hastalık, Ensefalopati, Akut metabolik atak

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-007 Erciyes Üniversitesi'nden Alternan Hemipleji: Beş Olguluk Klinik İnceleme

Ayten Güleç¹, Dilek Türkmen², Hakan Gümüş², Mehmet Canpolat², Selcan Öztürk¹, Hüseyin Per²

¹Kayseri Şehir Hastanesi Çocuk Nörolojisi

²Erciyes Üniversitesi Çocuk Nörolojisi

Amaç: Çocukluk Çağı Alternan Hemiplejisi (AHC), sıklıkla 18 aydan önce başlayan, vücudun sağ ve sol tarafı arasında değişebilen tekrarlayan hemipleji atakları ile karakterize edilen nadir bir nörolojik bozukluktur. Nöbetler, bilişsel bozukluklar ve otonom disfonksiyonlar gibi çeşitli diğer nörolojik semptomlarla birlikte görülen bu bozuklukla takip ettiğimiz vakaları paylaşmak istedik.

Yöntem: Method: Erciyes Üniversitesi Çocuk Nörolojisi kliniğinde 2010-2024 tarihleri arasında izlenen AHC tanısı alan 5 vaka retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Bulgular: Hastaların 4/5'i erkekti. İlk atak zamanı 40 gün-8 ay, ortalama tanı yaşı 16 (8-30) ay idi. İlk atakları nöbet olarak değerlendirilmişti. Takipte önce çok kısa süreli, sonra daha uzun süren tek taraflı güçsüzlük ataklarının fark edilmesiyle klinik tanı almışlardı. Nöbet süreleri ortalama 1-3 dakika iken; hemiparezi bulguları 5dk-7 gün arasında sürmüştü. Hastaların 4/5'inde de nova ATP1A3 mutasyonu saptanırken 1 hastada mutasyon saptanmamıştı. Hastaların 1/5'inde spastisite ve 1/5'inde optik atrofi mevcuttu. Hastalar çoklu antiepileptik tedavilerine flunarazin veya topiramat eklenmesiyle antiepileptik sayısı ve hemipleji atakları kısmen azaltılmıştı.

Sonuç: AHC patofizyolojisi, sodyum-potasyum ATPaz enzimini kodlayan ATP1A3 genindeki mutasyonlarla ilişkilendirilmiştir-vakalarının yaklaşık %80'inde de novo mutasyonlar bildirilmiştir. AHC'nin klinik özellikleri oldukça çeşitlidir ve anormal göz hareketleri, distonik postür, dakikalar- günler sürebilen hemiplejik ataklar gibi belirtileri içerebilen epizodik ataklarla seyreder. Ayrıca, AHC hastalarının yaklaşık dörtte üçünün epileptik nöbetler geçirdiği belirtilmektedir. Davranış problemleri, anksiyete bozukluğu ve depresyon sıklıkla bildirilmiştir. Geçmiş yıllarda flunarazin ve topiramat tedavilerinin etkin olduğu bildirilse de bu tedavilere yanıt vermeyen hastalar bildirilmiştir.Bu vaka serisiyle AHC vakalarını videolarla gözden geçirmek, vakalarımızı klinik özellikler ve tedavi seçenekleri yönünden literatürle karşılaştırırken klinik tanının genetik testler için önemini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: ATP1A3, Alternan hemipleji, Paroksizmal nonepileptik olay

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-008 X'e Bağlı Myotübüler Myopati ve Hepatobiliyer Hastalık

Hatice Hilal Kırkgöz¹, Nilgün Harputluoğlu², Derşan Onur², Buket Daldaban Sarıca³, Ece Önel⁴, Didem Kalaycı Atmaca⁴, Pakize Karaoğlu⁴, Gülçin Akıncı⁴

¹Kayseri Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği

²İzmir Dr Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi EAH, Palyatif Bakım Kliniği

³Kayseri Şehir Hastanesi, Çocuk Gastroenteroloji Kliniği

⁴İzmir Dr Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi EAH, Çocuk Nörolojisi Kliniği

Amaç: X'e bağlı myotübüler myopati, (XLMTM), myotubularin (MTM1) gendeki patojenik varyantlar nedeniyle ortaya çıkan nadir bir sentronükleer myopati-dir. Son yıllarda anlaşılmaya başlayan hepatobiliyer tutulumun, XLMTM'nin bir bileşeni olduğuna ve hastalıktaki kritik rolüne dikkat çekilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Tanı ve izlem sürecinde kolestaz atakları gözlenen iki olgu sunulmuştur.

Bulgular: Olgu1; 16 aylık erkek olgu, solunum sıkıntısı, hipotonisite nedeniyle yenidoğan yoğun bakımda yatış öyküsü olup, muayenesinde dikkat çeken miyopatik yüz ve hipotonisite ile birlikte derin tendon refleksleri alınamamıştır. Yedi aylıkken transaminaz yüksekliği, hiperbilirubinemi gelişmesi üzerine yapılan abdominal ultrasonografide sol lobda hiperekoik nodüler görünüm saptanan hasta, genetik incelemede MTM1 geninde c.1262G>A p.(Arg421Gln) hemizigot patojenik varyant saptanarak XLMTM tanısı almıştır. Hastanın tekrarlayan transaminaz yüksekliği, sarılık atakları devam etmekte olup ursode-oksikolik asit tedavisi ile izlemine devam edilmektedir. Olgu2; 31 aylık erkek olgu, karaciğer fonksiyon testlerinde yükseklik, hiperbilirubinemi nedeniyle palyatif servisinde tekrarlayan kolestaz atakları nedeniyle izlenmiştir. Altı aylıkken MTM1 geninde p.R421Q (c.1262G>A) hemizigot patojenik varyant saptanarak XLMTM tanısı almıştır. Atak sırasında portal ven renkli doppler ultrasonografide bulgular sol portal ven trombozu olarak değerlendirilmiştir. Antibiyoterapi ve ursodeoksikolik asit tedavileri ile klinik ve laboratuvar bulguları düzelen, kontrol ultrasonografide sol portal ven lümeninde rekanalizasyon saptanan hastanın izlemine devam edilmektedir.

Sonuç: Her iki hastamızda da diğer genetik ve çevresel etkilere açıklanamayan kolestaz ataklarının varlığı, XLMTM tanılı hastaların hepatobiliyer tutulum açısından yakın izlenmesi gerektiğini düşündürmektedir. İlk gen transfer çalışmasında XLMTM'li dört hastanın karaciğer yetmezliği nedeniyle kaybedilmesi ve kaybedilen hastaların geriye dönük incelemelerinde hepatobiliyer bulguların önceden mevcut olduğunun belirlenmesi, bu hastalarda multidisipliner yaklaşımın ve kas dışı sistem bulgularının dikkatle değerlendirilmesinin önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Hiperbilirubinemi, Kolestaz, Myotubuler myopati

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-009 Epilepsiya Parsialis Continua ile başvuran Rasmussen ensefaliti olgusu

Parvana Amrahova¹, Elif Nalan Taş¹, Fulya Kürekçi², Zeynep Öztürk¹, Esra Serdaroğlu¹, Tuğba Hırfanoğlu¹, Ercan Demir¹, Ebru Arhan¹

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

²Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Şanlıurfa, Türkiye

Amaç: Rasmussen ensefaliti (RE), serebral korteksin tek taraflı inflamasyonu, ilaca dirençli epilepsi ve ilerleyici nörolojik ve bilişsel bozulma ile karakterize, nadir görülen bir kronik nörolojik bozukluktur.

Yöntem: Epileptikus Parsialis Continua (EPC) ile başvuran ve klinik ve radyolojik bulgularla RE vakası olarak teşhis edilen 16 yaşında bir kız çocuk vakasını bildiriyoruz.

Bulgular: Öncesinde bilinen hastalığı olmayan 16 yaş kız hasta 2 ay önce 2 kere jeneralize tokin-klonik nöbet geçirdikten 1 ay sonra sağ kolda devamlı ritmik miyoklonik-klonik kasılmalar-Epilepsiya Parsialis Continua (EPC) ile başvurdu. İlk rutin elektroensefalogram(EEG): normal. Çoklu antinöbet ilaç tedavisi başlanmasına rağmen nöbeti durmadı, sırası ile dormikum, ketamin ve propofol infüzyon tedavisinden fayda görülmedi. Nöbeti aynı şiddette devam etmekte olan hastanın ilk Kranial Manyetik Rezonans Görüntüleme (MRG) sağ presentral girusta Fokal Kortikal Displazi (FCD) olarak yorumlandı. Etiyolojiye yönelik yapılan enfeksiyöz, romatolojik, subakut sklerozan panensefalit, demiyelinizan hastalıklar ve paraneoplastik sendrom açısından yapılan laboratuvar tetkikleri non-patolojik sonuçlandı. 24 saatlik Video EEG Monitorizasyonda hemşferler arasında asimetri, sol temporalde yavaşlama ve santroparietalde diken dalgalar izlendi. 2 hafta sonra çekilen Kranial MRG sol frontalde, sol parietalde ve sol kaudat nükleus başında atrofi şeklinde görüldü. Hastaya intravenöz immunoglobulin ve pulse steroid tedavisi verildi, kısmen fayda görüldü, Rituximab tedavisi başlanarak taburcu edildi.

Sonuç: RE genellikle EPC ve ilerleyici hemisferik disfonksiyon semptomlarıyla ilişkili, inatçı nöbetlerle karakterize nadir bir sendromdur. Serebral hemisferetomi nöbetlerin kesin tedavisi için tek yöntemdir, ancak kaçınılmaz fonksiyonel sonuçları olabilir. RE hastalarının %10'da çift patoloji- FCD ile birliktelik görülebilir. Bu vakada da olduğu gibi FCD ve EPC'si olan hastalarda RE akla gelmeli ve tekrarlayan MRG ile tanı doğrulanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Rasmussen ensefaliti, Epileptikus Parsialis Continua, Fokal Kortikal Displazi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-010 Elektroensefalografide Hemisfer Asimetrisi Olan Pediatrik Vakaların Klinik ve Nörogörüntüleme Yöntemlerinin Değerlendirilmesi

Özlem Uğur Aydın¹, Arife Derda Yücel Şen¹, Ahmet Baysal¹, Çiğdem Öztunalı², Kürşat Bora Çarman¹, Coşkun Yazar¹

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji AnaBilim Dalı

Amaç: Elektroensefalografide (EEG) asimetri iki hemisferin homolog alanları üzerindeki kanallarda EEG aktivitesinin genliği, frekansı veya morfolojisinin eşit olmamasıdır. Bu çalışmada, EEG'de hemisfer asimetrisi saptanan pediatrik vakaların klinik ve nörogörüntüleme özellikleri değerlendirilerek, etyolojik faktörler, nöbet tipleri ve motor fonksiyon ile olan ilişkileri incelenmiştir.

Yöntem: Çalışmamızda Ocak 2020- Ocak 2025 yılları arasında hastanemize başvuran ve EEG'de hemisfer asimetrisi saptanan hastaların verileri retrospektif olarak değerlendirildi. Fokal ve jeneralize nöbetle izlenen hastaların klinik ve nörogörüntülemeleri karşılaştırıldı. Analizlerde SPSS programı kullanılmış olup $p < 0.05$ anlamlı kabul edilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya toplam 85 hasta (40 kız, 45 erkek) dahil edilmiş olup, ortalama yaş $75,4 \pm 61,8$ ay (2-204 ay) idi. En sık gözlenen etyolojik faktör hipoksi (%18,8) olup sırasıyla kanama (%11,8), travma (%9,4) ve prematüre (%8,2) izlenmiştir. Hastaların %46,4'ü dirençli epilepsi tanısı almış, %42,4'ü fokal, %53,6'sı jeneralize nöbet geçirmiştir. Jeneralize nöbet geçiren grupta dirençli epilepsi oranı fokal nöbet geçirenler göre anlamlı olarak daha yüksekti ($p < 0,05$). En sık kullanılan anti-nöbet ilaç levitirasetam (%68,7) olup, jeneralize nöbet grubunda levitirasetam, fenitoin ve klobazam kullanımı fokal gruptan anlamlı olarak daha yüksekti ($p < 0,05$). Nörogörüntüleme bulgusu en yaygın periventricüler lökomalazi (%26,2) ve serebral atrofi (%16,7)' dir. Hastaların %39,3'ünde motor gelişimi geriliği saptanmış olup, %20,2'si hemiplejik, %9,5'i quadriplesik ve %6'sı diplesik olarak değerlendirilmiştir. EEG' de hemisfer asimetrisi olan hastaların demografik verileri, klinik ve nörogörüntüleme özellikleri Tablo 1' de gösterilmiştir.

Elektroensefalografide Hemisfer Asimetrisi Olan Vakaların Demografik Verileri, Klinik ve Nörogörüntüleme Özellikleri

Tablo 1: Elektroensefalografide Hemisfer Asimetrisi Olan Vakaların Demografik Verileri, Klinik ve Nörogörüntüleme Özellikleri

		Min-Mak	Ortama/n-%
Yaş (Ay)		2,0 - 204,0	75,4 ± 61,8
Cinsiyet	Kız	40	47,1%
	Erkek	45	52,9%
Etiyoloji	Hipoksi	16	18,8%
	Kanama	10	11,8%
	Travma	8	9,4%
	Prematüre	7	8,2%
	Şant	6	7,1%
	Geçirilmiş Status Epileptikus	6	7,1%
	Metabolik Hastalık	5	5,9%
	İnfarakt	4	4,7%
	Kitle	3	3,5%
	Ensefalit	3	3,5%
Dirençli Epilepsi	Vasküler Problem	3	3,5%
	Fokal Epileptik Aktivite	2	2,4%
	Beyin Malformasyonu	2	2,4%
	Menenjit	2	2,4%
	Konjenital Enfeksiyon	1	1,2%
	Bilinmeyen	8	9,4%
Nöbet Tipi	Dirençli Epilepsi Var	39	46,4%
	Dirençli Epilepsi Yok	45	53,6%
	Fokal	36	42,4%
	Jeneralize	49	57,6%
Anti-Nöbet İlaçlar	Levetirasetam	57	68,7%
	Valproat	32	38,6%
	Karbamazepin	20	24,1%
	Fenobarbital	18	21,7%
	Fenitoin	16	19,3%
	Klobazam	10	12,0%
	Vigabatrin	6	7,2%
	Topiramet	5	6,0%
	Klonazepam	4	4,8%
	Lamotrigin	1	1,2%
Beyin MR Bulgusu	Normal	11	13,1%
	Periventricüler Lökomalazi	22	26,2%
	Serebral Atrofi	14	16,7%
	Intrakranial Kanama	12	14,3%
	Fokal Beyin Lezyonu	6	7,1%
	Beyin Malformasyonu	4	4,8%
	Metabolik Hastalık	4	4,8%
	İnfarakt	4	4,8%
	Kortikal Displazi	3	3,6%
	Ensefalit	3	3,6%
Motor Özellik	Travma	2	2,4%
	Kistik Bozukluk	2	2,4%
	Menenjit	1	1,2%
	Normal-Özellik Yok	22	26,2%
	Hemipleji	17	20,2%
	Diplesji	5	6,0%
	Quadriplesji	8	9,5%
Motor Beccerilerde Gerilik	Motor Beccerilerde Gerilik	33	39,3%

Sonuç: EEG'de hemisfer asimetrisi saptanan hastalarda hipoksik iskemik ensefalopati ve serebral atrofi en sık eşlik eden nörogörüntüleme bulguları olarak saptanmış olup dirençli epilepsinin eşlik ettiği görülmüştür. Bu bulgular, hemisfer asimetrisi saptanan hastaların klinik ve nörogörüntüleme değerlendirilmesinin önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Elektrosensefalografi, Hemisfer asimetrisi, Nörogörüntüleme



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-011 Bariatrik Cerrahiye Sekonder Polinöropati Olgusu

zelin içen¹, senem ayça¹, muzaffer polat¹

¹celal bayar üniversitesi

Amaç: Bariatrik cerrahi sonrası hızlı kilo kaybı ve mikronutrient yetersizliğine bağlı gelişen nörolojik komplikasyonlar açısından hastaların izlemi önem taşımaktadır. Bu çalışmada, bariatrik cerrahi sonrası ortaya çıkan sensorimotor polinöropati olgusu sunulmaktadır.

Yöntem: 16 yaş kız olgu, 4 ay önce mide küçültme ameliyatı geçirmiş olup bu süreçte 30 kg kilo kaybı yaşamış. Başvurusundan beş hafta önce akut gastroenterit öyküsü olan hasta üç hafta önce taban ve alt ekstremitelerde parmaklarında karıncalanma, uyuşma ve yanma hissetmeye başlamış. Semptomları ilerleyen olgu GBS ön tanısı ile dış merkezde beş gün IVIG tedavisi almış ancak semptomlarında belirgin bir düzelme gözlenmemesi üzerine tarafımıza yönlendirildi.

Bulgular: Derin tendon refleksleri alınamayan olguda alt ekstremitelerde kas gücü 4/5 olup parastezi izlendi. EMG bulguları sensorimotor polinöropati ile uyumlu saptanan olgunun kontrastlı kraniyospinal MR olağan saptandı. Ekokardiyografi incelemesinde hafif mitral yetersizlik tespit edildi. Çölyak serolojisi, ANA ve viral seroloji tetkikleri negatif sonuçlandı. Pulse steroid tedavisine yanıt alınamayan olguya bariatrik cerrahi sonrası gelişen polinöropati düşünülerek hidroksikobalamin (B12), intravenöz multivitamin, oral çinko ve bakır desteği başlanarak fizik tedavi programı düzenlendi. Hastanın semptomlarında iyileşme gözlenmiş olup taburculuk sonrası multivitamin desteği ve diyetisyen takibi önerildi.

Sonuç: Hızlı kilo kaybı, besin eksikliklerine ve metabolik stres mekanizmalarına yol açarak sinir sistemi hasarı ile ilişkilendirilmiştir. Özellikle B12, tiamin, bakır ve çinko eksikliklerinin periferik nöropati gelişiminde önemli rol oynadığı bilinmektedir. Bu vaka sunumu, bariatrik cerrahi geçiren hastaların düzenli takip edilmesi ve beslenme durumlarının yakından izlenmesi gerektiğini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: bariatrik cerrahi, obezite, nöropati

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-012 Çocukluk Çağı İdiyopatik İntrakranial Hipertansiyon Tedavisinde Asetazolamid ve Metabolik asidoz: Tek merkez deneyimi

Fatma Pınar TABANLI¹, Serap TEBER¹, Ömer BEKTAŞ¹, Miraç YILDIRIM¹, Sultan ÇİÇEK¹, Mert ALTINTAŞ¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji

Amaç: İdiyopatik intrakranial hipertansiyon (İİH), yer kaplayan bir lezyon ya da ventrikül genişlemesi olmaksızın, nedensel bir faktörün tespit edilemediği, yüksek intrakranial basınç (İKB) ile karakterize klinik bir sendromdur. Tedavide en yaygın kullanılan ilaçlar asetazolamid ve topiramattır. Bu çalışmada İİH tanısı konarak asetazolamid tedavisi başlanmış olan çocuk hastalarda metabolik asidoz gelişim zamanı, şiddeti ve tedaviyi sonlandırma endikasyon durumu ve ilişkili faktörler incelenmiştir.

Yöntem: 01.01.2023-01.01.2025 tarihleri arasında Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bölümü'nde İİH ön tanısı ile tetkik edilen 27 çocuk hastanın dosyaları retrospektif olarak değerlendirilmiştir.

Bulgular: İİH tanısı alan 27 çocuğun (K/E=13/14) %44'ünde (n=12/27) obezite, %84'ünde (n=21/25) vitamin D eksikliği (25-OHvitD<20 ng/ml) eksikliği, 3 hastada (% 11) sinüs ven tombozu saptandı. Sekiz hastada (%29,6) eşlik eden hastalıklar mevcuttu. Tedavide ilk basamak olarak asetazolamid tedavisi 4-19 mg/kg/gün başlanmış; izlemde (1 hafta ile 4 ay arasında) 21 (%77,7) hastada metabolik asidoz gelişmiş, 7 (%26) hastada anti-asidoz tedavisine rağmen düzelmeyen metabolik asidoz sebebiyle tedavi topiramat olarak değiştirilmiştir. Metabolik asidoz gelişimi özellikle ilk 3 hafta içerisinde belirgin olup asidoz gelişen hastaların %76,2'sinde (n=16/21) ilk 6 hafta içerisinde gelişmiş olduğu görülmüştür. İlaç değişimi gerektiren hasta grubunun izleminde topiramat tedavisi ile kan gazı normal/normale yakın seyretmiştir.

İdiyopatik İntrakranial Hipertansiyonda Etiyolojik Faktörler

Etyolojik faktörler			
	n	Ortalama ± SD	min-maks
25(OH)D (ng/ml)	25	12,54 ± 5,49	5,4-25
Ferritin (ng/ml)	23*	28,80 ± 15,22	6,8-71
*Eşlik eden hastalıklar: B-ALL, Fanconi aplastik anemisi, tiroid agenezisi, retinitis pigmentosa, üvevit, optik nörit, anksiyete bozukluğu, mental retardasyon. B-ALL olan 1 hasta ve Fanconi aplastik anemisi olan 1 hastanın çoklu transfüzyon öyküsü sebebiyle Ferritin düzeyleri değerlendirmeye alınmamıştır.			
**ACTH, kortizol, Parathormon, Vitamin A düzeyi, Vitamin E düzeyi, TSH-serbest T4 düzeyleri değerlendirilmiş ancak özellikli saptanan hasta saptanmamıştır.			
Risk faktörleri			
	n	Metabolik asidoz + n (%)	
Yaş grubu			
Prepubertal	10	8 (%80)	
Postpubertal	15	13 (%86)	
Obesite (VKI>25kg/m2)			
Obesite var	12	3 (%25)	
Obesite yok	15	3 (%20)	
Vitamin D eksikliği (25(OH)D <20 ng/ml)			
25(OH)D <20 ng/ml	21	16 (%76)	
25(OH)D >20 ng/ml	4	4 (%100)	
Demir eksikliği anemisi			
Ferritin <40 ng/ml	17	13 (%76)	
Ferritin >40 ng/ml	6	5 (%83)	

Sonuç: Asetazolamid İİH tedavisinde birinci basamak tedavi olarak kullanılsa da hastaların azımsanmayacak bir kısmında yan etkilere sebep olmakta ve ilaç değişimi gerektirmektedir. Metabolik asidoz gelişiminde risk faktörü tanımlanabilmesi tedavide ilaç tercihinde yan etkisiz izlem ve hasta uyumunun artmasına olanak sağlayabilir, ayrıca yeni tedavi seçenekleri kombinasyonları planlanabilir. Asetazolamid etkin bir tedavi olmakla beraber tedavinin özellikle ilk haftalarında asidoz gelişimi durumunda topiramat iyi bir alternatif olabilir.

Anahtar Kelimeler: idiyopatik intrakranial hipertansiyon, asetazolamid, metabolik asidoz

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-013 Kleefstra Sendromu Spektrumu: İki Farklı Hastalık Yapıcı Gen, İki Ayrı Sendrom

Naz Kadem¹, Mustafa Halk¹, Hüseyin Bahadır Şenol¹, Dilek Sönmezoğlu¹, Ayşe İpek Polat¹, Adem Aydın¹, Uluç Yiş¹, Ayşe Semra Hız¹

¹Dokuz Eylül Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Kleefstra sendromu (KLEFS) (MIM 610253) ağır entelektüel yetersizlik, hipotoni, epilepsi, kardiyak hastalıklar ile sinofiri, mikrosefali, orta yüz hipoplazisi gibi yüz bulguları ile tanımlanmaktadır ve EHMT1 geni sorumludur. KMT2C geni ise benzer fenotipik özelliklere neden olması ile KLEFS2'den sorumlu tutulmuştur. Yakın zamanda yapılan genotip-fenotip çalışmalarında ise bu iki genin aynı sendrom değil, iki ayrı sendroma neden olduğu ortaya konulmuştur.

Yöntem: Kliniğimizde takipli KMT2C ve EHMT1 genlerinde mutasyon olan hastaların fenotipik ve genotipik özellikleri hasta dosyalarından incelendi.

Bulgular: İlk hasta 8 yaşında, miadında doğan, hipotonik infant olarak izlenen, işitme problemleri ve gelişme geriliği olan bir kızdı. Nöbet, kalp ve intraabdominal organlarda sorun yoktu. Beyin MRG'de korpus kallosum agenezisi görüldü. Orta entelektüel yetersizlik ile Mikrosefali, sinofiri, hipertelorizm, basın burun kökü, orta yüz hipoplazisi, sivri çene ve balık ağız belirgin yüz özellikleri arasındaydı. EHMT1 geninde 700 kb delesyon vardı. İkinci hasta 14 yaşında, erkek, otizm spektrum bozukluğu ve epilepsi ile takipliydi. Orta entelektüel yetersizlik mikrosefali, fazla kilo, belirgin kaşlar, kaba yüz, epikantus, hipertelorizm, sivri çene, düz orta yüz ve kalın dışa dönük alt dudaklar fenotipik özellikleriydi. KMT2C geninde patojenik c.2961C>G varyantı mevcuttu. Üçüncü hasta 17 yaşında, kız, dirençli nöbetler ve gelişim gerili ile takipliydi. Ağır entelektüel yetersizlik, mikrosefali, fasial asimetri, belirgin kaşlar, kaba yüz, hipertelorizm, düşük kulaklar, düz orta yüz, kalın dudak ve sivri çene fenotipindeydi. KMT2C geninde olası patojen c.1013-2A>G varyantı mevcuttu.

Fenotipik yüz özellikleri



Sonuç: Genotip-fenotip ilişkileri tanı, hastalık yönetimi ve gelecek tedavi seçenekleri için önemlidir. KMT2C ilişkili nörogelişimsel bozukluk, belirgin yüz özellikleri nedeni ile KLEFS'e benzemekle beraber, aynı bir sendrom olarak tanımlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Kleefstra Sendromu, EHMT1, KMT2C

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-014 İki Kardeşte Nörogelişimsel Bozukluğa Neden Olan [GEMIN5] Varyantı

Naz Kadem¹, Mustafa Halk¹, Hüseyin Bahadır Şenol¹, Dilek Sönmezoğlu¹, Ayşe İpek Polat¹, Adem Aydın¹, Ayşe Semra Hız¹, Uluç Yiş¹

¹Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: GEMIN5'teki biallelik varyantlar, gelişimsel gecikme, serebellar atrofi ve hipotoni ile baskın motor disfonksiyonu içeren nadir bir nörolojik sendroma neden olur. GEMIN5, SMN montaj kompleksinin vazgeçilmez bir bileşenidir. Genotip-fenotip ilişkilendirmeleri, tanı ve tedavi seçeneklerine olanak sağlar.

Yöntem: Hasta klinik, laboratuvar, genetik ve görüntüleme bulguları hasta dosyaları ve hastane sisteminden kaydedildi.

Bulgular: 5 yaş erkek hasta, yaklaşık 2 yaşındayken gelişimsel gecikme ve hipotoni ile ilk kez başvurdu. Akraba olmayan ebeveynlerden zamanında doğan hastanın prenatal, natal ve perinatal dönemi sorunsuzdu. Ayağa kalkamıyor ve yürüyemiyordu. 2 yaşındayken benzer sorunlar yaşayan kız kardeşi doğdu. Kız kardeş de zamanında doğdu ve prenatal, natal, perinatal dönemi sorunsuzdu. Ayağa kalkabiliyor ancak yürüyemiyordu. Bu iki kardeşi sırasıyla 5 ve 3 yaşındayken takip etmeye başladık. Fizik muayenede hipotoni ve hiperaktif derin tendon refleksleri görüldü. Rutin biyokimyasal incelemelerde ve amon-yak, plazma ve idrar amino asit analizi, uzun zincirli yağ asidi analizi, idrar organik asit analizi ve tandem kütle spektrometrisi gibi metabolik çalışmalarda herhangi bir anormallik tespit edilmedi. Göz muayenesi normaldi. EMG ve sinir ileti çalışmaları normaldi. Küçük kardeşin beyin MRG'de yaygın serebellar atrofi görüldü. Her iki kardeş için de kromozomal mikrodizi analizi, tüm ekzom sekanslama (WES) ve spinoserebellar ataksi gen paneli analizi yapıldı, hepsi sonuçsuz kaldı. Trio-WGS yapıldı ve her iki kardeşte de GEMIN5 heterozigot p. N13Qfs118 (c.36dup) ve heterozigot c.1080+5G>A varyantları bulundu. Daha sonra aile segregasyonu yapıldı; anne (p. N13Qfs118 (c.36dup)) ve baba (c.1080+5G>A) her ikisinde de birer varyant vardı.

Sonuç: GEMIN5'teki biallelik varyantların gelişimsel gecikmeye, motor disfonksiyona ve serebellar atrofiye neden olduğunu gösterdik. Ayrıca, farklı genetik testlerin tanısal verimliliğinin önemini vurgulamaktayız.

Anahtar Kelimeler: GEMIN5, hipotoni, serebellar atrofi



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-015 NÖROLOJİK SEMPTOMLARLA BAŞVURAN İKİ SJÖGREN HASTALIĞI OLGUSU

Nilay Aktar Ulukapı¹, Bahadır Konuşkan¹, Semanur Özdel², Şükriye Yılmaz³, Deniz Yüksel¹

¹Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Nöroloji BD

²Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Romatoloji BD

³Ankara Etlik Şehir Hastanesi, Radyoloji ABD, Çocuk Radyolojisi BD

Amaç: Nörolojik semptomlarla başvurup Sjögren hastalığı tanısı alan iki hastanın gözden geçirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Nörolojik semptomlarla başvurup Sjögren hastalığı tanısı alan iki hasta sunulmuştur.

Bulgular: OLGU-1: Dört yaşında kız hasta, 10 gündür yürümede dengesizlik ve sağ tarafında güçsüzlük şikâyeti ile getirilen hastanın muayenesinde nistagmus, ataksi ve sağda dismetrisi mevcuttu. MRG'de sağ serebellar hemisferde belirgin atrofi ve folia asimetrisi izlendi. Olası posterior başlangıçlı Rasmussen ensefaliti ayırıcı tanılar arasındaydı. Tekrarlayan intravenöz immunglobulin uygulamaları ve steroid tedavisi verildi. İzlem sürecinde ataksisi gerilemedi, yeni başlangıçlı bilateral pitozis ile birlikte nistagmus semptomlarında progresyon gözlemlendi. Tekrar otoimmün hastalıklar açısından tetkik edildi; Schirmer testi (+), Anti-Ro52 (+) ve tükürük bezi biyopsi patolojisi Sjögren hastalığı ile uyumlu sonuçlandı. Hastaya rituksimab tedavisi başlandı. OLGU-2: On beş yaşında erkek hasta, 50 gün önce başlayan yüzün sağ yarısında uyuşma, ses kısıklığı ve yutma güçlüğü ile başvurdu. MRG incelemesinde sol bulbus ve serebellar pedinküllerde hiperintens, hafif kontrast tutan odaklar görüldü. Tetkiklerinde ANA sınırdı; Anti-Ro52, DFS70, PCNA pozitif saptandı. Akkiz demiyelinizan hastalık şüphesiyle 5 gün yüksek dozda metilprednizolon ve intravenöz immunglobulin tedavileri verildi. Tedaviden kısmen fayda gördü. Takibinde tükürük bezi biyopsisi patolojisinde Sjögren hastalığı ile uyumlu olması üzerine hidroksiklorokin tedavisi başlandı.

Sonuç: SONUÇ: Sjögren hastalığında, otoimmün inflamasyonun periferik sinirlerde neden olduğu nöropati, kranial sinir tutulumları ve nadiren merkezi sinir sisteminde demiyelinizan değişiklikler görülebilir. Bu hastalarda romatolojik hastalıklar akla gelmeli ve multidisipliner yaklaşım ile tanı ve tedavi süreci yönetilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Sjögren, Otoimmunité, Romatoloji



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-016 Akut Transvers Myelit Hastalarının Radyolojik ve Klinik Değerlendirmesi

AHU EKREN¹, HABİBE KOÇ UÇAR¹, ESRA SARIGEÇİLİ¹, TAMER ÇELİK¹, ORHAN ÖZDOĞAN¹, YILMAZ AKBAŞ¹

¹ADANA ŞEHİR EĞİTİM ve ARAŞTIRMA HASTANESİ

Amaç: Akut transvers myelitis (ATM) spinal kordun akut veya subakut inflamasyonu sonucu meydana gelen motor duyuşal ve/veya otonom disfonksiyondur. İdiopatik ve monofazik olarak ortaya çıkabildiği gibi enfeksiyöz bir durumda yada multiple skleroz nöromyelitis optika gibi bir - hastalığın bulgusu olabilir. İnsidansı yılda 1 milyon çocukta 1,7-2 dir. ATM ye literatürde sıklıkla case report veya vaka serileri şeklinde rastlamaktayız. Bu çalışmada ATM'nin klinik özellikleri, etiyolojisi ve sonucu hakkında bilgi vermek istedik.

Yöntem: Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği'nde 2019-2024 yılları arasında transvers myelit tanısıyla yatan hastaların klinik radyolojik ve taburculuk sonrası muayene bilgileri toplanarak değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmamıza 4-17 yaş arasında 21 hasta dahil edildi. Hastaların 12 si erkek 9'u kızdı. Hastalarımızın en sık başvuru kliniği parapleji ve paraparaziydi(13/21). Hastalardan 6 sı tetrapleji/tetraparezi, 2 si ise monopareziyle başvurdu. En uzun spinal tutulum holokord şeklinde 275,8 mm en kısa tutulum ise 17,9 mm idi. Spinal kordun en sık tutulan kısmı servikal bölgeydi. 12 hastamızda kısmi iyileşme saptanırken 9 hastamızda tam iyileşme mevcuttu. Tam iyileşen vakalarda ortalama spinal kord tutulumu 110,1 mm iken kısmi iyileşenlerde bu oran 85,8 mm idi.

Sonuç: İnsidansı oldukça düşük olmasına rağmen ATM gelişmekte olan ülkelerde hala sık olarak görülmektedir. Gelişmekte olan ülkelerdeki çocuklarda ATM'nin klinik özellikleri, etiyolojisi ve sonucu hakkında bilgi eksikliği vardır. Çalışmamızda en göze çarpıcı bulgu tam iyileşme sağladığımız vakalarda ki spinal tutulum uzunluğunun kısmi iyileşme olan nvakalardan daha uzun olmasıydı. Çalışmamızda özellikle hastaların sonlanımda olguların kliniğe geliş esnasında ki başvuru bulgularının ağırlığı tutulumun uzunluğundan daha fazla önemli olduğunu gördük.

Anahtar Kelimeler: Akut transvers myelit, Radyoloji, Klinik



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-017 İÇ ANADOLUDA ÜÇÜNCÜ BASAMAK BİR MERKEZDE MİYELİN OLİGODENDROGLİOSİT İLİŞKİLİ DEMİYELİNİZAN HASTALIK VERİLERİ

Sevda ASADOVA¹, Emre KAAAN¹, Hüseyin PER¹, Hakan GÜMÜŞ¹, Mehmet CANPOLAT¹

¹Erciyes ÜTF Çocuk Nöroloji BD

Amaç: Bu sözel bildiride 2018 - 2023 yılları arasında bölümümüzde tanı alan hastaların geriye dönük verileri incelenerek sunuluyor. Amaç mevcut Türkiye geneli çalışmalara İç Anadolu bölge merkezi olarak katkı sağlamaktır.

Yöntem: Çalışmaya 2018 - 2023 yılları arasında kliniğimizde tanı alan 6 hasta dahil edildi. Hastaların klinik - radyolojik - demografik verileri, uygulanan tedavi ve sonuçları incelendi.

Bulgular: Hastaların 5'i (%83) erkek, 1'i kızdı (%17). Tanı yaşı 4-13 arasında değişmekteydi, median yaş 7.6 idi. Hastaların takip süresi 15 ay – 6 yıl arasında değişiyor. Toplam atak sayısı 1 - 4 arasında seyir ediyor. Hastalar ağırlıklı olarak son bahar - kış aylarında tanı almıştır. Öncü neden solunum enfeksiyonu olarak saptanmıştır. Klinik prezentasyon şekli 4 hastada ADEM, 1 hastada TM, 1 hastada ON şeklindeydi. Radyolojik tutulum 3 hastada beyin ve spinal uzun segment tutulumu, 1 hastada ADEM, 1 hastada spinal uzun segment tutulumu ve 1 hastada ON şeklinde görüldü. Atak tedavide yüksek doz steroid, yetersiz görülen vakalarda üzerine İVİG ve plazma değişimi kullanıldı. İdame tedavi tüm hastalarda İVİG tedavisi, 2 yıldan fazla İVİG alan ve atak tekrarı görülen bir hastamızda MMF olarak düzenlendi. Tüm hastalarda klinik remisyon sağlanmış durumdadır. Hastaların radyolojik bulguları tamamen geriledi. Bir hastamızın anti - MOG antikor pozitifliği devam ediyor.

Sonuç: Demiyelinizan hastalıklar hakkında bilgiler her gün daha da derinleşmektedir. Farkındalığın artması ve tanısal testlerin gelişmesi bölümümüzde de bu tür hastalara hizmet kalitesini artırmaya, mevcut klinik tecrübemizin derinleşmesine sebebiyet veriyor. Güncel bilgiler ışığında deneyimimizin ülke verilerine pozitif katkıda bulunacağına inanıyoruz.

Anahtar Kelimeler: merkezi sinir sistemi, demiyelinizan hastalık, miyelin oligodendrogliositis antikor

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-018 Nadir bir hastalık: Pirüvat dehidrogenaz eksikliği

Selahattin Katar¹, İbrahim Taş¹, Burcu Yeter¹, Büşra Kutlubay¹

¹Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Pirüvat dehidrogenaz eksikliği nadir görülen metabolik bir hastalıktır. Laktik asidoz önemli ilk bulgularındandır. Hipotoni, beslenme güçlüğü, beyin anomalileri, mikrosefali, mental retardasyon eşlik eden bulgulardır. Erken tedavi ile kötüleşme engellenebilir. Bu yazıda geç tanı konulmuş pirüvat dehidrogenaz eksikliği olgusu sunuldu.

Yöntem: Hastane hasta kayıtları kullanıldı.

Bulgular: 8 yaşında kız hasta sık nöbet geçirme nedeniyle başvurdu. Anne baba arasında 2. derecede akrabalık olan ve ilk gebelik sonucunda 40 haftalık, 3000 gram olarak Nvy ile doğan hasta amnion sıvısı aspirasyonu nedeniyle 3 gün YYBÜ'nde yatırılmış. Düzenli gebelik takibi olduğu ve sorunsuz bir gebelik süreci olduğu belirtildi. Özgeçmişinde baş tutma, oturma ve yürümede gecikme olduğu, hiç konuşmadığı öğrenildi. Epilepsi ve serebral palsi tanılarıyla takip edilmiş. Sık nöbet geçirme nedeniyle hastanelere sık başvurduğu ve yapılan tetkiklerde kanda laktik asit, amonyak değerinin yüksek olduğu dikkat çekiciydi. Hastanın nörolojik incelemesinde VA: 15 kg, BÇ: 46,5 cm, Boy : 110 cm. Desteksiz oturamıyor, yaygın spastitesi yanı sıra, DTR hipoaktif, göz teması yok, isme dönme yok, trunkal ve aksiyal hipotonisi, skolyozu mevcut. Metabolik taramasında idrar organik asitlerinde laktik asit, pirüvik asit, 2 ketoglutarik asit yüksek saptandı. Kan gazları metabolik asidoz ile uyumlu idi. Kranial MR'ında fronto temporal atrofi ve korpus kallozum hipoplazisi saptandı. Hastanın yapılan genetik incelemesinde PDHX gen mutasyonu (c.850C>p. Arg284) patojenik homozigot saptandı.

Sonuç: Pirüvat dehidrogenaz eksikliği intrauterin korpus kallosum anomalisi ile birlikte görülebilen nadir bir hastalıktır. Laktik asidoz, gelişme geriliği, epilepsi eşlik eden önemli durumlardır. Gelişme geriliği, epilepsi tanısı konulan hastalarda ayırıcı tanıda pirüvat dehidrogenaz eksikliği düşünülmesine dikkat çekmek için olgu sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Geç tanı, pirüvat dehidrogenaz, laktik asit



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-019 Antiepileptik tedaviye dirençli miyoklonik epilepsi

Selahattin Katar¹, Büşra Kutlubay¹, Sermin Özcan¹, Esra Usluer¹

¹Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Tedaviye dirençli genetik TBC1D24 mutasyonu saptanan hasta sunuldu.

Yöntem: Hastanın hastane kayıtları kullanıldı.

Bulgular: 32 haftalık 1500 gram ağırlığında 25 yaşındaki annenin ilk gebeliğinden prematüre doğan hasta, 52 gün YYBÜ' nde yatmış. Postnatal 2 aylıkken fokal başlayan ve yayılım gösteren miyoklonik nöbetleri olmaya başlamış, fenobarbital, levetiresetam tedavisi başlanmış. Nöbetleri devam edince hastanemize başvurdu. Hastanın bilinci açık, göz teması var, obje takibi sınırlı, aksiyal ve trunkal hipotonisi mevcut. DTR normoaktif. Tedaviye sırasıyla valproik asit, topiramat, karbamazepin eklendi. Hastanın yapılan metabolik testleri, amonyak, laktat, B12, Folik asit, BOS Seroloji, BOS metabolik tarama sonuçları normal saptandı. Kranial MR serebral ve serebellar atrofi lehine bulgular görüldü. Hastanın interiktal çekilen EEG si normal olarak değerlendirildi. Genetik incelemede TBC1D24 gende homozigot patojen mutasyon saptandı. Başlangıçta bilinç kaybı olmadan, el parmaklarında, yüzde, göz kapaklarında, ayak parmaklarında başlangıcı değişen miyoklonik nöbetleri gözlemlendi. Nöbetler uzadığında siyanoz ve hıçkırık geliştiği gözlemlendi. Tedaviye sırasıyla valproik asit, topiramat, karbamazepin eklendi. Uzayan nöbetlerde iv midazolam ya da midazolam infüzyonu ile nöbet kontrolü sağanamadığı, 1 mg/kg ketamin ile nöbet kontrolü sağlandığı görüldü. Nöbetleri devam edince ketojenik diyet başlandı. Özellikle uykuya geçemediği dönemlerde, ses ve ışıkla nöbetlerin tetiklendiği gözlemlendi. TBC1D24 mutasyonlu bildirilen hastaların nöbet başlangıcı doğumdan hemen sonra ve 8 yaşına kadar değiştiği, ortalama 7 ay olarak bildirilmiştir. Hastaların % 79 unda status epileptikus geliştiği bildirilmiştir. Hastamızda birçok defa status epileptikus gelişti. Bildirilen hastaların valproik asit, fenobarbital, fenitoin, clobazam, zonisamid, topiramat başlandığı ancak genellikle antiepileptik tedaviye dirençli olduğu bildirilmektedir.

Sonuç: Tedaviye dirençli TBC1D24 gen mutasyonu saptanan ve ketojenik diyet ile 3. ayda nöbet sayısı ve süresi azalan olgu sunuldu

Anahtar Kelimeler: Genetik, dirençli epilepsi, TBC1D24 mutasyonu



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-020 POLR1C MUTASYONU İLE İLİŞKİLİ NADİR BİR OLGU SUNUMU

Müge Baykan¹, Berk Özyılmaz², Pınar Gençpınar³

¹Recep Tayyip Erdoğan Üniversitesi Rize Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji, Rize Türkiye

²İzmir Bayraklı Şehir Hastanesi, Tıbbi Genetik, İzmir Türkiye

³İzmir Kâtip Celebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji, İzmir Türkiye

Amaç: POLR1C geni, RNA polimeraz I ve III komplekslerinin bir alt birimini kodlayarak ribozom biyogenezi ve protein sentezinde rol oynar. Otozomal resesif mutasyonları, Treacher Collins Sendromu Tip 3 (TCS3) ve çeşitli kraniyofasiyal anomalilere yol açabilir. Bu çalışmada, POLR1C mutasyonu taşıyan bir hastanın klinik ve genetik değerlendirmesi sunulmaktadır.

Yöntem: Hastanın anamnez bilgileri, fizik muayene bulguları, laboratuvar test sonuçları ve görüntüleme verileri hastanın yasal temsilcisinden bilgilendirilmiş onam alınarak literatürle paylaşıldı.

Bulgular: Akraba evliliği olan ebeveynlerden doğan 14 yaşındaki kız hastada belirgin kraniyofasiyal anomaliler tespit edilmiştir. Hipoplazik zigomatik kemikler, mikrognati, düşük yerleşimli gözler, dış kulak malformasyonu ve bilateral işitme kaybı saptanmıştır. Nörogelişimsel açıdan motor gelişim geriliği ve konuşma gecikmesi gözlenmiştir. Radyolojik incelemelerde beyin MR'ı normal bulunurken, spinal görüntülemelerde servikal ve torakal bölgede vertebral füzyon ve skolyoz belirlenmiştir. Genetik analizde POLR1C geninde homozigot patojenik mutasyon tespit edilmiştir.

Sonuç: POLR1C mutasyonları, TCS3 ve nörogelişimsel sendromların yanı sıra iskelet sistemi anomalileriyle de ilişkilendirilmektedir. Bu vakada vertebral füzyon ve skolyoz gibi bulgular, POLR1C'nin omurga gelişimi üzerindeki etkilerini vurgulamaktadır. Bu nedenle, hastaların takip ve yönetiminde erken tanı ve multidisipliner yaklaşım büyük önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: POLR1C geni, Treacher Collins Sendromu, iskelet sistemi anomalileri

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-021 Benzer fenotip, farklı varyant: ATP1A3 ilişkili hastalık spektrumu

Mehpare Sarı Yanartaş¹, Sena Akman², Sait Açıık³, Ayşe Ergül Bozacı⁴, Tuğçe Tural Kara⁵, Ahmet Cevdet Ceylan⁶, Özlem Yayıcı Köken¹, Şenay Haspolat¹

¹Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Antalya, Türkiye

²Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Antalya, Türkiye

³Antalya Şehir Hastanesi, Antalya, Türkiye

⁴Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Bilim Dalı, Antalya, Türkiye

⁵Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, Antalya, Türkiye

⁶Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

Amaç: ATP1A3 genindeki patojenik değişiklikler ve bunlara bağlı klinik özellikler dünya genelinde nadir görülmekte ve bilinmemektedir. ATP1A3 genindeki patojenik varyantların, üç ana fenotipe neden olduğu bilinmektedir: Bebeklik çağı alternatif hemiplejisi (AHC), ani başlangıçlı distoni-parkinsonizm (RDP) ve CAPOS sendromu (serebellar ataksi, arefleks, pes kavus, optik atrofi ve sensörinöral işitme kaybı). CAPOS sendromu fenotipinde, hastalar genellikle bebeklik veya erken çocuklukta ateş ile tetiklenen, günler içinde düzelen, ensefalopati, güçsüzlük atağı ve ani başlangıçlı ataksi epizodu ile başvururlar. nadir fenotiplerin tanınmasına katkıda bulunmak ve CAPOS fenotipik özelliklerini de içeren komplike bir fenotipi literatüre kazandırarak ATP1A3 ilişkili hastalıkların fenotipik spektrumunu genişletmektir.

Yöntem: Bu çalışmada, ATP1A3 geninde CAPOS ile ilişkili bilinen bir varyanta (c.2491G>A) sahip aynı aileden üç birey sunulmaktadır: CAPOS tanılı 5 yaşındaki kız proband, izole işitme kaybı olan erkek kardeşi ve babası. Ayrıca, farklı bir varyanta (c.2305C>T) sahip, CAPOS ile birlikte RDP fenotipik özellikleri gösteren ve de novo varyant nedeniyle ATP1A3 ilişkili hastalık tanısı alan 3 yaşındaki bir kız hasta da çalışmaya dahil edilmiştir.

Bulgular: Her iki olgunun özgeçmişinde akut flask paralizi nedeni ile hastane yatış öyküsü mevcuttu. İlk olgunun klinik takiplerinde distonisinin geliştiği, ikinci olgunun takibinde koreiform hareketlerin olduğu gözlenmiştir.

Sonuç: Sonuç olarak akut flask paralizi sonrası gelişen hareket bozukluklarında ATP1A3 ilişkili hastalıkların, ayırıcı tanıda değerlendirilmesi gereken olası tanılar arasında yer alabileceği düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler: ATP1A3 geni, CAPOS sendromu, Akut flask paralizi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-022 Distrofinopati Olgularında Genetik Mutasyonun Lokalizasyonu ve Nöropsikiyatrik Bulgular Arasındaki İlişki

Ece ÖNEL¹, İpek Burcu PARLAK İBİŞ¹, Tuğçem ŞAR², Nur ÇALIŞKAN¹, Akın ÖZTÜRK¹, Ebru BIÇAKÇI³, Pakize KARAOĞLU¹, Aycan ÜNALP¹, Fatma Sibel DURAK², Gülçin AKINCI²

¹SBÜ İTF Dr.Behçet Uz Çocuk Hastanesi Çocuk Nöroloji Bölümü

²SBÜ İTF Dr.Behçet Uz Çocuk Hastanesi Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü

³SBÜ İTF Dr.Behçet Uz Çocuk Hastanesi Psikoloji Kliniği

Amaç: DMD genindeki patojenik mutasyonlar, kas dokusuyla birlikte farklı dokularda da distrofin sentezini etkiler. Distrofinopatilerde nöropsikiyatrik tutulum, santral sinir sistemindeki (SSS) distrofin izoformlarının defektif sentezi ile ilişkilendirilmiştir. DMD geninde distal yerleşimli mutasyonların, proksimal yerleşimli mutasyonlara göre SSS selektif distrofin izoformlarını daha fazla etkilediği bildirilmiştir. Genetik mutasyonunun lokalizasyonu, psikopatoloji varlığıyla ilişkili olabilir.

Yöntem: Çalışmamıza 3-18 yaş arası 47 distrofinopati olgusu dahil edildi. Olgular etkilenmesi beklenen distrofin izoformlarına göre üç gruba ayrıldı. Olgular çocuk psikiyatri uzmanı tarafından yapılandırılmış psikiyatrik görüşme ile değerlendirildi. Ayrıca psikiyatrik değerlendirmeleri nörogelişimsel ölçeklerle tamamlandı.

Bulgular: Çalışmamıza 47 distrofinopati olgusu dahil edildi (yaş: 11 ± 3 , yaş aralığı: 3-18). 5 olgunun mutasyonu 1-30 ekzonlar arasında (grup 1), 37 olgunun mutasyonu 31-62 ekzonlar arasında (grup 2), 5 olgunun mutasyonu 63-79 ekzonlar arasındaydı (grup 3). Psikiyatrik değerlendirmeler sonucu 33 olguda psikopatoloji saptandı. 10 olguda dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğu (DEHB), 1 olguda DEHB ve selektif mutizm, 8 olguda mental retardasyon, 5 olguda özgül öğrenme güçlüğü, 4 olguda artikülasyon bozukluğu, 3 olguda otizm spektrum bozukluğu ve 1 olguda psikojenik enürezis saptandı. 1 olguda hafif depresif bulgular ve 1 olguda hiperaktivite bulguları, tanı için eşik altında kaldı. Grup 1 mutasyona sahip 5 olgudan 2'sinde, grup 2 mutasyona sahip 37 olgudan 26'sında, grup 3 mutasyona sahip 5 olgudan 5'inde psikopatoloji saptandı. Mutasyon grupları ve psikopatoloji arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık saptanmadı ($p=0.171$).

Sonuç: Psikopatoloji saptanan olgulara ait mutasyonların daha distalde yerleştiği görüldü. Bu durum literatür ile uyumlu olmakla birlikte istatistiksel olarak anlamlı değildi. Çalışmamızın daha geniş katılımlı, ulusal çapta, çok merkezli çalışmalara öncü bulgular sağlayabileceğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: distrofin, distrofinopati, nöropsikiyatrik değerlendirme

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-023 Geç Tanı Alan GLUT-1 Eksikliği Olgusu ve Bir Yıllık Modifiye Atkins Diyet Tedavisi Sonuçları

Ece ÖNEL¹, Esra ER², Filiz HAZAN³, Zeynep AKIŞIN⁴, Didem KALAYCI ATMACA¹, Ünsal YILMAZ¹, Aycan ÜNALP¹

¹SBÜ İTF Dr.Behçet Uz Çocuk Hastanesi Çocuk Nöroloji Bölümü

²SBÜ İTF Dr.Behçet Uz Çocuk Hastanesi Çocuk Metabolizma Bölümü

³SBÜ İTF Dr.Behçet Uz Çocuk Hastanesi Çocuk Genetik Bölümü

⁴SBÜ İTF Dr.Behçet Uz Çocuk Hastanesi Diyetisyen Kliniği

Amaç: Glukoz transporter-1 eksikliği sendromu (GLUT-1DS), beyin enerji metabolizması için temel yakıt olarak kullanılan glukozun, kan beyin bariyerinden transportunu sağlayan kolaylaştırılmış glikoz taşıyıcısı olan Glut-1'i kodlayan SLC2A1 genindeki patojenik varyasyonlardan kaynaklanan nadir nörometabolik hastalıktır. GLUT1DS, dirençli nöbetlerden epizodik hareket bozukluklarına kadar geniş bir klinik yelpazede izlenir. Ketojenik diyet teavisi (KDT), altın standart tedavidir.

Yöntem: Geç tanı almasına rağmen Modifiye Atkins Diyeti (MAD)'ne dramatik yanıt veren dirençli epilepsisi, ataksik yürüyüşü ve bilişsel geriliği olan adolesan bir olgu sunulacaktır.

Bulgular: 17 yaşında erkek olgu, 2.5 aylıkken başlayan jeneralize tonik klonik nöbetler, bilişsel fonksiyonlarda yetersizlik, aralıklı görülen ataksik yürüyüş bozukluğu nedeniyle izlenmektedir. Olgunun term, NSVY ile, asfiksik doğduğu, ebeveynleri arasında akrabalık olmadığı öğrenilmiştir. İnfant dönemden beri çeşitli antinöbet ilaçlarla olgunun nöbetleri kısmen kontrol altına alınabilmektedir. Beyin MRG ve 1.basamak metabolik tetkikleri normal saptanan olgunun, gönderilen genetik epilepsi panelinde mutasyon saptanmamıştır. Takipsiz döneminin ardından, 16 yaşındayken yapmış olduğu başvurusunda levetirasetam, klobazam, topiramat, lamotrijin kullanmasına rağmen nöbetlerinin devam ettiği öğrenilmiştir. Olgunun genetik tetkiklerinin yenilendiğinde SLC2A1 geninde muhtemel patojenik c.223G > C p.Gly75Arg HT mutasyonu saptanmıştır. GLUT1 tanısının doğrulanması için yapılan lomber ponksiyonda BOS glikozu < 40 mg/dl ve BOS/Serum glikoz oranı 0,42 bulunmuştur. Olguya MAD başlanmıştır. Diyete tam uyum sağlayan olgunun nöbetleri tamamen durmuş, topiramat kesilmiş, diğer anti-nöbet ilaçlarının azaltılması planlanmıştır. Bir yıl sonra ataksik yürüyüşü tamamen düzelen olgunun yazı yazmayı öğrendiği saptandı.

Sonuç: Ergenlik döneminde tanı alan olgumuzda, MAD diyetiyle nöbetleri kontrolü sağlandığı, hareket bozuklukları düzeldiği, bilişsel fonksiyonlarda düzelme saptandığı için dirençli epilepsi hastalarında GLUT1DS tanısının düşünülmesi ve tanı konan olgularda ketojenik diyet tedavisine başlanması gerektiğini vurgulamak isteriz.

Anahtar Kelimeler: glut1, glut1 eksikliği sendromu, ketojenik diyet

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-024 MELAS Benzeri Bir Klinik Tablo: Akalazya ile Birliktelik Gösteren Moyamoya Sendromu 6

Anıl Gök¹, Gökçe Cırdı¹, Ayfer Sakarya Güneş¹, Leman Tekin Orgun¹, Bülent Kara¹

¹Kocaeli Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi

Amaç: Akalazya ile Birliktelik Gösteren Moyamoya Sendromu 6 (OMIM #615750), tekrarlayan inme, akalazya ve dirençli hipertansiyon ile karakterize nadir bir hastalıktır. Klinik ve radyolojik bulguları MELAS ile benzerlik gösterir. MELAS ön tanısıyla izlenen ve genetik incelemelerle Akalazya ile Birliktelik Gösteren Moyamoya Sendromu 6 tanısı konan bir kız çocuğu sunularak, bu hastalığın MELAS'a benzerlik ve farklılık gösteren yönlerinin tartışılması amaçlanmıştır.

Yöntem: MELAS ön tanısıyla izlenen, ancak genetik incelemeyle Akalazya ile Seyreden Moyamoya Sendromu 6 tanısı alan 7 yaşında kız çocuğun klinik ve laboratuvar bulguları, tedavisi ve seyri sunulacaktır.

Bulgular: Yedi yaşında kız çocuk baş ağrısı, tekrarlayan inme atakları ve beyin MR incelemesinde iskemik lezyonların varlığı nedeniyle değerlendirildi. Baş ağrısı migrenöz karakterliydi ve analjeziklere dirençliydi. Öyküsünde 13 aylıkken kafa travması sonrası geçici görme kaybı yaşadığı, kendiliğinden düzeldiği, 15 aylıkken ishal sonrası uykuya meyil ve sağ tarafli hemiparezi geliştiği, 15 ay-7 yaş arasında üç iskemik inme atağı geçirdiği, kusma ve kabızlık şikayetleri nedeniyle yapılan endoskopide akalazya tanısı aldığı ve balon dilatasyon uygulandığı, 7 yaşında dirençli hipertansiyon geliştiği öğrenildi. Beyin MRG'de multifokal iskemik lezyonlar ve Moyamoya sendromuyla uyumlu bulgular saptandı. MELAS ön tanısıyla yapılan mitokondriyal genom analizi normal saptandı. Tüm ekzom dizileme analizinde GUCY1A1 geninde homozigot c.1649_1653del (p.Ala550AspfsTer10) frameshift varyantı tespit edilerek 'Akalazya ile Birliktelik Gösteren Moyamoya Sendromu 6' konuldu.

Sonuç: MELAS sendromu düşünülen, ancak genetik incelemelerle MELAS sendromuyla uyumlu genetik bozuklukların gösterilemediği olgularda akalazya öyküsünün varlığı 'Akalazya ile Birliktelik Gösteren Moyamoya Sendromu 6' tanısı için yol gösterici bir özelliktir ve hedefli genetik analiz yapılması açısından önem taşır.

Anahtar Kelimeler: akalazya, moyamoya sendromu, melas



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-025 Pediatrik Yaş Grubunda Nadir Görülen Kısa Süreli Tek Taraflı Nevraljiform Baş ağrısı ile Otonomik Semptomlar (SUNA) Sendromu

Anıl Gök¹, Gökçe Cırdı¹, Ayfer Sakarya Güneş¹, Leman Tekin Orgun¹, Bülent Kara¹

¹Kocaeli Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: Baş ağrısı, çocuk ve ergenlerde sık görülen bir semptom olup etyolojisinde primer baş ağrıları önemli rol oynar. Trigeminal otonomik sefalaljiler (TOS), tek taraflı trigeminal dağılımda ağrı ile karakterize nadir baş ağrısı gruplarındandır. SUNA sendromu bu spektrumda yer alan ve kısa süreli, tekrarlayıcı baş ağrılarıyla karakterize ve otonom bulguların eşlik edebildiği bir klinik durumdur.

Yöntem: SUNA tanısıyla izlenen 16 yaşında kız olgunun klinik seyri ve tedavi yaklaşımı sunulacaktır.

Bulgular: 16 yaşındaki kız olgu, ani ve keskin karakterli, çoğunlukla sağ tarafta hissedilen, gün içinde 8-10 kez tekrarlayan, 2-10 dakika süren baş ağrısı ataklarıyla başvurdu. Ağrıyı “elektrik çarpması” şeklinde tanımlamaktaydı. Temporal bölge, göz çevresi ve yanakta hissedilen ağrıya ipsilateral pitoz ve göz kapağında atımlar eşlik etmekteydi. Başlangıçta 3 ay süren atak dönemi sonrasında 3 ay süreli spontan remisyon gelişti, ancak sonrasında ataklar tekrarladı. SUNA tanısıyla karbamazepin tedavisi başlandı. Karbamazepinle yeterince atak kontrolü sağlanamayınca literatürde ilk aşama tedavide daha öncelikli önerilen lamotrijin tedavisine geçildi ve bu tedaviyle atak kontrolünün daha iyi olduğu görüldü. Ortodontik tedavi gören olguda, bu tedaviye bağlı trigeminal sinir hasarının SUNA gelişimine zemin hazırlamış olabileceği düşünüldü, literatürde de benzer olguların bildirildiği dikkati çekti.

Sonuç: Bu olgu, SUNA sendromunun pediatrik yaş grubunda da görülebileceğini ve ortodontik tedavinin trigeminal sinir hasarı yoluyla bu tabloyu tetikleyebileceğini düşündürmüştür.

Anahtar Kelimeler: Suna, trigeminal otonomik sefalaljiler, baş ağrısı

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-026 Leber'in Herediter Optik Nöropatisinde Servikal Spinal Kord Tutulumu

Anıl Gök¹, Gökçe Cırdı¹, Adnan Deniz², Ayfer Sakarya Güneş¹, Leman Tekin Orgun¹, Bülent Kara¹

¹Kocaeli Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

²Kocaeli Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi

Amaç: Leber'in herediter optik nöropatisi (LHON) maternal kalıtmalı, retinal ganglion hücreleri ve optik sinirin dejenerasyonu ile karakterize, ağrısız santral görme kaybına neden olan bir hastalıktır. LHON genellikle optik sinirle sınırlıyken, bazı olgularda ek nörolojik bulgular saptanır ve bu olgular LHON-Plus sendromu olarak adlandırılır. LHON tanısı alan ve servikal spinal kord tutulumu saptanan bir pediatrik olgu nedeniyle LHON-Plus sendromunun tartışılması amaçlanmıştır.

Yöntem: LHON-Plus sendromu tanısı alan 6 yaşında erkek çocuğun klinik ve laboratuvar bulguları sunulacaktır.

Bulgular: Altı yaşında erkek çocuk sol gözde bulanık görme ve sağ gözde tama yakın görme kaybı yakınmasıyla getirildi. Sol gözde optik disk ödemi, sağ gözde optik atrofi saptandı. Demiyelinizan optik nöropatileri dışlamak için yapılan spinal MR incelemesinde spinal kord C3-C6 seviyelerinde T2 ağırlıklı görüntülerde sinyal artışı gözlemlendi. Miyelit ön tanısıyla uygulanan yüksek doz intravenöz kortikosteroid ve plazmaferez tedavilerine yanıt alınamaması ve ailede anne tarafında görme kaybı öyküsü olması nedeniyle LHON ön tanısıyla mitokondriyal genom analizi yapıldı. ND4 geninde homoplazmik, mt.11778G>A varyantı saptanarak LHON tanısı doğrulandı. Görme kaybı olan akrabalarında da aynı mitokondriyal varyant mevcuttu. Optik nöropatiye eşlik eden omurilik tutulumu bulunması nedeniyle olgu LHON-Plus sendromu olarak değerlendirildi.

Sonuç: LHON genellikle izole optik nöropatiyle karakterize olsa da bazı olgularda spinal kord tutulumu gibi ek nörolojik bulgular eşlik edebilmektedir. Pediatristler, çocuk nörologları ve oftalmologların optik nöropatiye eşlik eden nörolojik bulguları olan olgularda LHON-Plus sendromunu akılda tutmaları önemlidir.

Anahtar Kelimeler: lhon plus, optik nöropati, spinal tutulum

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-027 Muhtemel Agresif Multipl Skleroz Dört Olgu Sunumu

Büşra Bıyıklıoğlu¹, Sevede Seçer¹, Pınar Saka Ümit¹, İsmail Solmaz¹, Deniz Yüksel¹, Bahadır Konuşkan¹

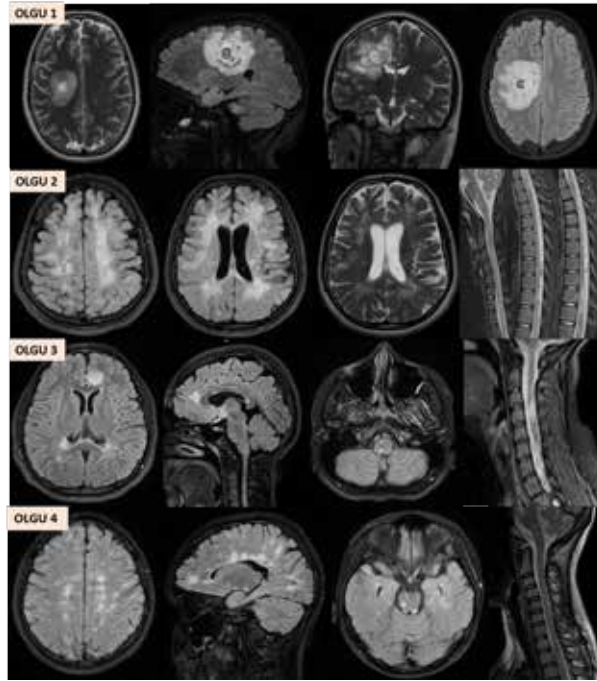
¹Etilik Şehir Hastanesi

Amaç: Çocukluk çağı multipl sklerozu (MS) erişkine göre daha fazla inflamatuvar lezyon yükü ve daha sık relaps ile seyreden, ciddi motor ve kognitif fonksiyon kaybıyla sonuçlanan otoimmün inflamatuvar bir hastalıktır. Agresif MS, erişkinlerde şiddetli relaps ve hızla gelişen kalıcı engellilik ile tanımlanırken, çocuklardaki karşılığı belirsizdir. Burada başlangıçtan itibaren şiddetli seyreden dört muhtemel agresif MS olgusuna yer verildi.

Yöntem: Hasta dosyasındaki veriler kullanılmıştır.

Bulgular: Olgu1: 14 yaş kız, 3 gündür olan yüzün solunda ve sol kolda güçsüzlük nedeniyle acil servise başvurdu. İntravenöz metilprednizolon (IV MPZ) tedavisine rağmen hızla büyüyen demiyelinizan lezyondan biyopsi alındı ve MS ile uyumlu geldi. Okrelizumab tedavisi verilen hasta mevcut durumda sol tarafta güçsüzlüğü devam etmekle birlikte bağımsız yürüyebiliyor. Olgu2: 15 yaş kız, başını tutamıyor, oturamıyor ve konuşamıyor şekilde getirildi. Üç yıl önce sol bacakta hissizlik nedeniyle başvurduğu hastanede MS tanısı alarak steroid ve siklofosfamid tedavileri aldığı, pandemi döneminde 3 yıl takiplerine gitmediği ve ilaç kullanmadığı öğrenildi. IV MPZ tedavisi ardından okrelizumab tedavisine devam edildi. Desteksiz oturabiliyor. Olgu3: 14 yaş kız, 1,5 aydır giderek artan sol kol ve bacakta güçsüzlük, dengesiz yürüme ile başvurdu. Nörogörüntüleme lezyon yükü fazla olan hastanın tedavisine iv steroidi takiben okrelizumab tedavisi ile devam edildi. Olgu4: 13 yaşında kız, 15 gündür giderek artan dengesiz yürüme ve sol gözde bulanık görme ile başvurdu. IV MPZ'ye yanıt alınamayan hastaya plazmaferez ile IVIG tedavileri verildi. Okrelizumab ile tedavisine devam edildi.

Resim1



Resim: Olguların ilk başvuruda elde edilmiş nörogörüntüleme bulguları

Sonuç: Çocuklar da erişkinler gibi ilk başvuruda agresif MS kliniğinde olabilir ve yeni nesil anti-CD20 tedavilerinden fayda görebilirler. Henüz agresif MS kriterleri net olmasa da çocuklarda da bu tanının karşılığı var görünüyor.

Anahtar Kelimeler: multipl skleroz, çocuk



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-029 ALERD kliniği ile başvuran trizomi x ve frajil x olgu sunumu

ALPER TAŞKIN¹, MİRAÇ YILDIRIM¹, ÖMER BEKTAŞ¹, SERAP TEBER¹, MERT ALTINTAŞ¹, PINAR TABANLI¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Bu sunumda 3 farklı klinik durumun bir arada olduğu nadir bir klinik durumu anlatmayı amaçladık.

Yöntem: vaka raporudur

Bulgular: Gelişim basamakları yaşına uygun olan ve özgeçmişinde 3 kez febril konvülsiyon öyküsü olan 4 yaş kız hasta, 1 hafta önce geçirdiği üst solunum yolu enfeksiyonu sonrası bilinç durumu değişikliği, sağ kol ve bacakta his ve kuvvet kaybı, yürüyüş bozukluğu, nominal afazi ile hastane başvurusu yaptı. Hastanın anne babası arasında akrabalık öyküsü yoktu. İzleminde bir kez ellerde titreme şeklinde nöbet görülen hastanın MR görüntülemesinde her iki serebral hemisferde frontoparietal lobların etkilendiği, kortikal ve subkortikal derin beyaz cevher alanlarını tutan, sol hipokampus ve temporookspital lobu, korpus kallozum genu ve spleniumunu da ilgilendiren difüzyon kısıtlanması alanları görüldü. Solunum viral panel tetkiki RSV A/B, Rhinovirüs ve Me-tapneumovirus pozitif olarak saptandı. BOS tetkiklerinde patoloji görülmeyen hastanın elektroensefalografisi normal olarak sonuçlandı. ALERD (difüzyon kısıtlanmasının eşlik ettiği akut lökoensefalopati) olarak değerlendirilen hasta 30mg/kg/gün ,İVİG 2g/kg tedavi verildi. Hastanın kontrol MR görüntülemesinde radyolojik bulgularının gerilediği görüldü. Klinik durumu iyi olan hasta fizik tedavi takibi planıyla taburcu edildi. Poliklinik kontrolünde sağ alt ve üst ekstremitelerde hafif spastisite ve kas gücü kaybı (4/5),sağda geniş tabanlı yürüme ve entelektüel geriliği görülen hastanın ek komorbidite araştırılması için kromozom analizi ve frajil-x çalışıldı. Hastanın kromozom analizi 47,XXX ve frajil x FMR-1 geni CGG tekrar sayısı bir allelde normal aralıkta, diğer allelde premutant allel ile uyumlu olarak görüldü.

Sonuç: ALERD enfeksiyonun tetiklediği ensefalopati sendromunun klinik yelpazesi altında bulunmakta olup İVİg, steroid tedavileri kullanılmaktadır. Frajil X ve trizomi X eşlik etmesi nadir görülmekte olup hekimlerin bilgi seviyesini arttırmayı amaçlamaktayız.

Anahtar Kelimeler: ALERD, Frajil X, Trizomi X



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-032 Defekasyonla Tetiklenen Epilepsi ve Gelişimsel Gerilik Gösteren 4,5 Yaşında Bir Kız Çocuğu Olgu Sunumu

Nur Çalışkan¹, Özgecan Engür Öztürk², Serdar Pekuz¹, Gülçin Akıncı¹, Aycan Ünalp¹, Ünsal Yılmaz¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Dr. Behçet Uz Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Kliniği

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Dr. Behçet Uz Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Amaç: Defekasyonla tetiklenen epilepsi (DTE), nadir bir nörolojik durum olup, defekasyon esnasında artan intrakranial basınç ve vagal uyarı gibi fizyolojik değişikliklerin nöbetleri tetikleyebileceği öne sürülmektedir. Ancak, bu konuya dair literatürde sınırlı bilgi bulunmaktadır. Bu olgu sunumu, DTE ile birlikte gelişimsel gerilik ve dismorfik bulgular sergileyen bir hastanın klinik özelliklerini sunmayı amaçlamaktadır.

Yöntem: 4,5 yaşında bir kız hasta, görme bozukluğu, hipotonisite, otizm bulguları, gelişimsel gerilik ve dismorfik yüz özellikleri (basık burun, üçgen ağız, hipertelorizm, düşük kulak, mikrogati) ile izlenmektedir. Hasta, nöbetlerinin 1 yaşında başladığını bildirmiştir. Nöbetler, her gün 2-3 kez defekasyon sırasında başlamakta olup, gözlerde sabit bakış, ağızda yalanma ve her iki elde ve ayakta otomatizma hareketleriyle karakterizedir. Hastada defekasyonun tetiklemediği nöbet gözlenmemiştir.

Bulgular: Ocak 2025 Elektroensefalografi (EEG) incelemesi, uyku sırasında hafif şiddette jeneralize epileptik anormallikler göstermektedir. Önceki dönemde tedavi almayan hastaya levetirasetam başlanmış ve nöbetlerde belirgin bir azalma gözlenmiştir. Nörolojik muayenede ağır derecede mental motor gerilik, konuşmada gecikme, göz takibinde kısıtlılık ve dismorfik bulgular saptanmıştır. Beyin Manyetik Rezonans görüntülemesi ve Elektromiyografisi (EMG) normaldir. Kreatin Kinaz (CK) düzeyi ve metabolik testler normal sonuçlanmıştır. Visual Evoked Potential (VEP) incelemesinde bilateral ileti uzaması ve düşük amplitütlü P100 potansiyeli saptanmıştır. Konjenital musküler distrofi ve konjenital miyopati panelleri normal sonuçlanmıştır. Moebius sendromuna yönelik istenen genetik testler henüz sonuçlanmamıştır.

Sonuç: Defekasyonla tetiklenen nöbetlerin tanısı, dikkatli nörolojik değerlendirme ve EEG incelemesi ile konulmalıdır. Bu olgu, gelişimsel gerilik, dismorfik bulgular ve defekasyonla tetiklenen nöbetlerin birlikte görüldüğü nadir bir klinik durumdur.

Anahtar Kelimeler: Defekasyonla Tetiklenen Epilepsi (DTE), Gelişimsel Gerilik, fasyal dismorfizm

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-033 MULTİPLE SKLEROZ VE SİRİNGOMİYELİ BİRLİKTELİĞİ NADİR BİR OLGU

OSMAN KİPOĞLU¹, SAFİYE GÜNEŞ SAĞER¹, ESRA GÜRKAŞ¹, YAŞEMİN AKIN²

¹KARTAL DR. LÜTFİ KIRDAR ŞEHİR HASTANESİ ÇOCUK NÖROLOJİSİ KLİNİĞİ

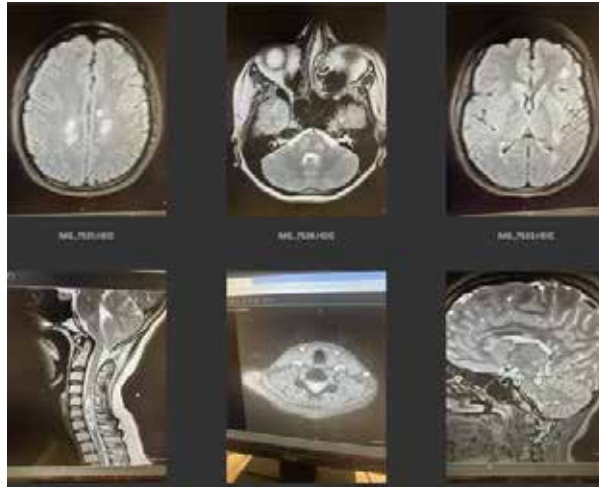
²KARTAL DR. LÜTFİ KIRDAR ŞEHİR HASTANESİ ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI KLİNİĞİ

Amaç: Multiple skleroz (MS) tanısı konulan hastada supratentoryal, infratentoryal ve spinal bölgedeki demiyelinizan plaklar ile birlikte siringomiyeli birlikteliği gösterilerek literatüre katkı sağlamak amaçlanmıştır.

Yöntem: Kartal Dr. Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi çocuk acil servisine bir haftadır devam eden bacaklarda uyuşma, çift görme şikayeti ile gelen hastanın klinik bulguları değerlendirildi. Beyin omurilik sıvısı (BOS) ve radyolojik bulguları sonrası MS ve eşlik eden servikal bölge siringomiyeli tanısı konularak elde edilen bulgular sunuldu.

Bulgular: Hastanın şikayetleri bir ay önce bacaklarda uyuşma, bulantı kusma şeklinde başlayıp bir haftadır artmış. Çift görme ve yürümede dengesizlik eklenince acil servise başvurmuş. Muayenesinde bilinci açıktı, yer kişi zaman oryantasyonu tamdı, Glasgow koma skoru:15'ti. Işık refleksi normal, RAPD negatif, kornea refleksi tamdı. Her iki lateral bakışta minimal kısıtlılık ve özellikle sola bakışta nistagmus vardı. Bulgular internükleer oftalmopleji ile uyumluydu. Binoküler diplopsi olduğu için tek gözünü kapatarak yürümeyi kolaylaştırıyordu. Dismetri, disdiadokokinezi ve ataksik yürümesi mevcuttu. Kas gücü tamdı, alt ekstremitelerde dizestezi mevcuttu. Beyin MRG'sinde her iki hemisfer, beyin sapı ve serebellumda demiyelinizan plakları vardı (Resim 1). Supratentoryal bölgedeki iki plakta kontrast tutulumu izlendi. MS ön tanısıyla lomber ponksiyon yapıldı. BOS igG indeksi :1.5 artmıştı. BOS glukoz ve protein normaldi. Oligoklonal bant serum ve BOS'ta patern 3 pozitif. Serum anti-MOG ve NMO antikoru negatif. Pulse prednizolon tedavisi başlandı. Spinal MRG'de torakolomber bölgede iki adet kontrast tutan demiyelinizan plak izlendi. C4-C7 arasında spinal kord santralinde kontrast tutmayan BOS izointens siringomiyeli uyumlu patoloji izlendi.

demiyelinizan plaklar ve siringomiyeli



Supratentoryal ve infratentoryal bölgelerde, beyin sapında ve medulla spinaliste multiple demiyelinizan plaklar ve siringomiyeli görünmektedir.

Sonuç: İnternükleer oftalmopleji gibi göz muayene bulgularının belirgin olması ve siringomiyeli birlikteliğinin izlenmesi MS'in farklı yönlerini klinisyenlere göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: 'multiple skleroz', 'siringomiyeli', 'internükleer oftalmopleji'



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-034 Serebral palsy taklitçisi olabilecek COL4A1 mutasyonu: olgu sunumu

Ahmet Baysal¹, Arife Derda Yücel Şen¹, Özlem Uğur Aydın¹, Coşkun Yazar¹, Kürşat Bora Çarman¹

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Kolajen Tip 4 alfa 1 (COL4A1), hemen hemen tüm vasküler bazal membranların önemli bir bileşenidir. Bu genler, hücre göçüne, çoğalmasına, hücre farklılaşmasına ve hayatta kalmasına yardımcı olan tip IV kolajenin ana yapısal bileşenini oluşturur. Klinik olarak infantil hemiparezi, nöbetler, tek veya tekrarlayan hemorajik inmeler, iskemik inmeler, nefropati, anjiyopati ve katarakt glokom gibi göz bulguları ile karşımıza gelebilir.

Yöntem: Klinik ve görüntüleme bulguları ile unilateral spastik tip serebral palsy tanısı ile takip edilen sonrasında genetik analiz ile COL4A1 mutasyonu saptanan olgumuz sunulmuştur.

Bulgular: 13 yaşında kız hasta, 34. gebelik haftasında, 2240 gram doğdu. Motor ve bilişsel gelişim geriliği olan hastanın ebeveynleri arasında akrabalık ve ailede nörolojik hastalık öyküsü olmadığı öğrenildi. Fizik muayenede mikrosefali, sol ekstremitelerde derin tendon refleksleri artmış, babinski pozitif ve sol hemiparezi mevcuttu. Göz muayenesinde bilateral katarakt mevcuttu. Hastada 9 aylıktan itibaren epileptik spazmlar başladı. ACTH ve vigabatrin tedavisi alan hasta antinöbet ilaç olarak levetirasetam, topiramat ve klobazam almaya devam etmektedir. EEG'de fokal epileptiform deşarjlar mevcuttu. Beyin MR'da şizensefali, periventriküler lökomalazi ve hacim kaybı, periventriküler ve subkortikal kalsifikasyon mevcuttu. TORCH grubu enfeksiyonlar açısından yapılan taramalar normal saptandı. Renal USG ve ekokardiyografik değerlendirmeleri normaldi. 10 yaşında santral hipotiroidi tanısı aldı. Tüm ekzom dizileme analizinde COL4A1 geninde c.3548G>A p.(Gly1183Glu) heterozigot olası patojenik mutasyon saptandı.

Sonuç: COL4A1 mutasyonu, klinik ve karakteristik nörogörüntüleme bulguları ile serebral palsiyi taklit eder. Bu nedenle spastik hemiplejisi olan bir çocuğa yaklaşıırken COL4A1 mutasyonun akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: COL4A1, serebral palsy, genetik

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-035 Türkiye'den HCN1 patojenik varyantları ilişkili 4 çocuk olgu

Elif Perihan Öncel¹, Pınar Gençpınar², Tuğçe Aksu Uzunhan³, Biray Ertürk⁵, Şeyda Beşen¹, İlknur Erol¹

¹Başkent Üniversitesi Adana Dr. Turgut Noyan Uygulama ve Araştırma Merkezi

²İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

³İstanbul Atlas Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

⁴Başkent Üniversitesi Adana Dr. Turgut Noyan Uygulama ve Araştırma Merkezi

⁵Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi Tıbbi Genetik Uzmanı

Amaç: Hiperpolarizasyonla aktive olan siklik nükleotid kapılı (HCN) kanalları, merkezi ve periferik sinir sistemlerinde nöronal uyarılabilirlik ve ritmik aktivitenin düzenlenmesinde önemli bir rol oynar. HCN genlerindeki mutasyonlar, özellikle HCN1, HCN2 ve HCN4, epilepsi, gelişimsel gecikme ve hareket bozuklukları da dahil olmak üzere bir dizi nörolojik hastalığın nedenleri arasında yer almıştır. HCN1 kanalları, nöronal uyarılabilirlik ve senkronizasyonun ayarlanması ve sabitletmesinde önemli rol oynamalarını sağlayan benzersiz lokalizasyona ve biyofiziksel özelliklere sahiptir. Ayrıca, HCN1 kanalları beyin gelişimi sırasında ifade edilir ve kritik gelişimsel işlevlerde rol oynar. Bu nedenle HCN1'in hem işlev kazancı hem de işlev kaybı varyantları değişik epilepsi tipleri ve zihinsel engellilik ile ilişkilendirilmiştir.

Yöntem: Türkiye'de HCN1 varyantları saptanan 4 çocuk olgu genetik, klinik ve elektroensefalografik olarak değerlendirilmiştir.

Bulgular: Ortanca yaş 7 yıl (minimum:6;maksimum:15), semptomların başlama yaşı ortanca 21 ay (minimum:8 ay; maksimum:36 ay) idi. Tüm hastalar nöbet şikâyeti ile başvurdu ve 2 hastada gelişme geriliği, 1 hastada otizm ve ataksik yürüme paterni saptandı. Bir hastada nöbet dışında özellik yoktu. Bir hastanın elektroensefalografi (EEG) incelemeleri epileptik iken 3 hastanın EEG'si normal saptandı. Laboratuvar ve nörogörüntülemelerinde özellik yoktu. Sadece nöbet yakınması ile gelen hasta monoterapi ile nöbetsiz iken diğer 3 hasta çoklu anitnöbet ilaç kullanmaktaydı. Dört hastada, biri novel varyant olmak üzere sırasıyla HCN1 geninde c.823A>T p. Ile275Phe, 5. Ekzonda (ENST00000303230) c.1256C>A (pp. Ser19Ter): chr5:45353221 G->T, 2. ekzonda (ENST00000303230.4) c.578A>C missense (N193T) ve NM_021072.4 c.406C> T (p. His136Tyr) heterozigot (novel) varyantları saptanmıştır. Novel varyant saptanan hastada otizm, ataksi ve dirençli epilepsi görüldü.

Sonuç: Bu çalışma ile 4 HCN1 varyantlı hasta tanımlanarak,HCN1 ilişkili hastalıkların fenotip ve genotipi genişletilmiştir.

Anahtar Kelimeler: HCN, HCN1, epilepsi



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-036 DNM1 ilişkili gelişimsel epileptik ensefalopati tanısı ile ve iyi nöbet kontrolü ile izlenen iki olgu.

Elif Perihan Öncel¹, Orkide Güzel², Hakan Erçelebi³, Şeyda Beşen¹, İlknur Erol¹

¹Başkent Üniversitesi Adana Dr. Turgut Noyan Uygulama ve Araştırma Merkezi

²Özel muayenehane, İzmir

³Başkent Üniversitesi Ankara Hastanesi

Amaç: Dinaminin 1(DNM1) mutasyonları ile ilişkili fenotipik çeşitlilik,presinaptik protein DNM1'i kodlayan DNM1 geni aracılığıyla ortaya çıkar ve tedaviye dirençli epilepsi ile ilişkili ensefalopati ile ilişkilidir.Literatürde tanımlanan DNM1 mutasyonlarında daha ön planda infantil spazmlar ile ağır gelişimsel gecikme ve hipotoni tanımlanmıştır.DNM1 ile ilişkili fenotipi oldukça tek tip olup bu genin epilepsiler için yeni bir terapötik hedef olma şansını açmaktadır.Bu çalışma ile dirençli epilepsi nedeniyle izlenen hastalarımızda tedavi yanıtlarını tartışmayı amaçladık.

Yöntem: Genetik olarak doğrulanmış DNM1 gen ilişkili hastalar retrospektif olarak değerlendirildi ve klinik fenotipleri,aldıkları tedaviler ve tedavi yanıtları değerlendirildi.

Bulgular: Hastaların semptomlarının başlama yaşı ortalama 15 ay,nöbet başlangıç yaşları 2.5 ve 5 ay, tanı alma yaşları ise 4 ve 11 aydı.Her iki hasta myoklonik nöbetler ile başvurmuştu.Nörolojik muayenelerinde gelişimsel gerilik ve hipotoni mevcuttu. Bir hastada anormal göz hareketleri mevcuttu.Bir hastanın elektroensefalografi(EEG) incelemesinde aktif epileptik anormali mevcuttu ve bu hastanın nöbetlerinin ilaç tedavilerine eklenen ketojenik diyet ile %75 oranında azaldığı görüldü.Hastada DNM1 geninde (NM_001288737.2) c.1197-8G>A heterozigot patojenik varyant saptandı.Gelişimsel epileptik ensefalopati tip 31A olarak değerlendirildi ve bu genin anneden kalıtıldığı gösterildi. İkinci hastanın EEG 'si ve anormal göz hareketleri için yapılan tetkikleri normaldi. Klonazepam ve piridoksal-5-fosfat tedavileri ile nöbetsiz olduğu görüldü.Genetik incelemesinde DNM1 geninde (NM_004408.4) c.470G>C p. (Arg157Pro) heterozigot yüksek olasılıkla patojenik mutasyon saptandı. Aile taraması negatifti.Hasta,de Novo kalıtım gösteren GEE tip 31A olarak değerlendirildi. Her iki hastada mevcut tedaviler ile iyi nöbet kontrolü izlendi.

Sonuç: DNM1 gen ilişkili GEE hastalarında hedefe yönelik tedavilere katkı sağlamak,RNAi gen terapisi olarak isimlendirilen, adeno ile ilişkili virüs vektörü aracılı DNM1 hedefli terapötik mikroRNA tedavi uygulamalarının gündemde olduğuna dikkat çekmek istedik.

Anahtar Kelimeler: DNM1, infantil spazm, hedef tedavi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-037 Nadir Görülen Bir Hastalık Olan Aicardi-Goutières Sendromu Tanılı 8 Vakalık Olgu Serisi

Dilek Türkmen¹, Mücahid Besnek¹, Mehmet Canpolat¹, Hakan Gümüş¹, Ayten Güleç¹, Hüseyin Per¹

¹ERCİYES ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

Amaç: Aicardi-Goutières sendromu (AGS), klinik özellikleri arasında ensefalopati, bazal ganglionlarda kalsifikasyon, lokoensefalopati, lenfositoz ve hastanın beyin omurilik sıvısı (BOS) ve serumunda artmış interferon- γ (IFN- γ) seviyeleri ile karakterize nadir görülen otoimmün hastalıktır. AGS, dokuz genden (TREX1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, ADAR1, IFIH1, LSM11 ve RNU7-1) herhangi birindeki mutasyonlardan kaynaklanabilir. AGS klinik belirtileri arasında ajitasyon, beslenme zorlukları, mikrosefali, spastik parapleji, gelişimsel gecikme, erken başlangıçlı ensefalopati, nöbetler, distoni, kranial manyetik rezonans görüntüleme(MRI) ve/veya tomografide intrakraniyal kalsifikasyon, serebral atrofi görülmesi yer alır. Bu nadir görülen sendromu değişen klinik tabloları olan olgu serimizle sizlere sunmak istedik.

Yöntem: Erciyes Üniversitesi Çocuk Nörolojisi kliniğinde 2010-2024 yılları arasında takip edilen Aicardi-Goutières sendromu tanısı alan 8 vaka değerlendirilmiştir.

Bulgular: Hastaların 6/8 i kızdı. Hastalarımızın tamamının ilk şikayetleri psikomotor gerilik olup, hepsinin bilişsel ve psikomotor gelişimi yaşıtlarına göre geriydi. Nöbet olguların 2/8'inde görülürken, olguların tamamında beslenme bozukluğu, yaygın spastisite ve mikrosefali mevcuttu. Hastaların yapılan genetik incelemesinde 1/8'inde RNASEH2A, 1/8'inde RNASEH2B, 3/8 'inde RNASEH2C homozigot mutasyonu saptanmış olup 3/8'inde ise IFIH1 heterozigot mutasyonu saptanmıştır. Hastaların tamamının yapılan kranial görüntülemesinde serbral atrofi ve beyaz cevherde sinyal artışı saptanırken RNASEH 2A/2B/2C mutasyonu olan olgularda intrakranial kalsifikasyonlar saptanmıştır. Vakalarımızın 1/8 'inde böbrek yetmezliği var.

Sonuç: AGS'nin tipik belirtileri erken başlangıçlı ensefalopati, intrakraniyal kalsifikasyon, spastik parapleji, gelişimsel gecikmedir. Ayrıca, AGS'nin inme ve glokom gibi birçok atipik semptom ve karaciğer, böbrek ve hematolojik bozukluklar görülebilir. Bizim olgularımızdan birinde böbrek yetmezliğide mevcuttu. Semptomların şiddetli hastadan hastaya göre değişebilir. Klinik, nörolojik görüntüleme ve destekleyici laboratuvar bulgularına sahip kişilerde Aicardi-Goutières sendromundan şüphelenilmeli ve ileri genetik inceleme yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Aicardi-Goutières, kalsifikasyon, psikomotor gerilik

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-038 Tubulinopatilerin Geniş Klinik Spektrumu: Çok Merkezli Retrospektif Klinik Çalışma

Mert Altıntaş¹, Serkan Kırık², Miraç Yıldırım¹, Gökçe Cırdı³, Alper Taşkın¹, Ömer Bektaş¹, Meltem Çobanoğulları Direk⁴, Aydan Değerliyurt⁵, Serap Teber¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

²T.C. Sağlık Bakanlığı Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi Çocuk Nörolojisi Kliniği

³Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

⁴Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

⁵T.C. Sağlık Bakanlığı Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Nörolojisi Kliniği

Amaç: Tübülinopatiler, tübülünleri ve mikrotübül-ilişkili proteinleri kodlayan genlerdeki mutasyonlara bağlı görülen, kortikal gelişim malformasyonlarına yol açabilen, görece yeni tanımlanmış bir nörolojik bozukluk ailesidir. Tübülinopatiler; mikrosefali, gelişim geriliği, entelektüel yetersizlik ve epilepsi gibi belirtilerle karakterizedir. Nöbetler farklı semiyolojilerde ve şiddette görülebilir. Bu çalışmada çok merkezli geniş bir tübülinopati vaka serisi sunulmuş ve farkındalığın artırılması hedeflenmiştir.

Yöntem: Çok merkezli retrospektif vaka serisi

Bulgular: Çalışmaya ortalama yaşları 7.31 ± 5.03 (1.15-16.26) olan 14 hasta dahil edilmiştir. Hastaların ortalama tanı yaşları 4.6 ± 4.22 (0.5-12.25) olup ilk başvuru ile tanı arasında geçen süre 3-106 ay arasındadır. TUBA1A, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1 ve TUBGCP2 genlerinde toplam 10 patojenik varyant belirlenmiştir. Hastaların neredeyse tümünde çeşitli derecelerde gelişimsel gecikme mevcuttur. 10 hastada epilepsi ve ayrıca dört hastada hareket bozuklukları saptanmıştır. Epilepsi başlangıç yaşı 3 ay ile 9 yıl arasında değişirken, nöbet semiyolojisi motor veya non-motor fokal/jeneralize nöbetleri kapsayan geniş bir yelpazeye yayılmıştır. Antinöbet tedaviye yanıtlar değişkenlik göstermiş; yedi hastada nöbet kontrolü sağlanabilirken, üç hasta tedaviye dirençli kalmıştır. Mikrosefali, aksiyel hipotoni, appendiküler spastisite ve hiperrefleksi en sık görülen nörolojik muayene bulguları arasındadır. Manyetik rezonans görüntülemelerde korpus kallozum agenezisi/disgenezisi, lizensefali, bazal ganglion anormallikleri, serebellar atrofi/hipoplazi ve anormal sulkal/giral morfoloji öne çıkan bulgulardır. Elektroensefalografide hipsaritm, uykuda diken-dalga aktivasyonu ile jeneralize ve multifokal epileptik anomaliler en sık görülen bulgulardır.

Sonuç: Tübülinopatiler, geniş spektrumlu, klinik, radyolojik ve elektroensefalografik olarak oldukça heterojen bir hastalık grubudur. Dirençli nöbetler, olguların yönetiminde önemli bir problemdir. Ancak, fenotipik çeşitliliğin fazla olması nedeniyle bu hastalarda ortak bir yaklaşım bulunmamaktadır. Daha iyi bir anlayış geliştirmek ve etkili yönetim stratejileri oluşturmak amacıyla daha kapsamlı çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: tübülinopati, kortikal gelişimsel malformasyonlar



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-039 Epilepsi ile takipli Hastalarda Ağız ve Diş Sağlığının Yaşam Kalitesi Üzerine Etkisinin Değerlendirilmesi

Büşra Filiz Genç¹, Zeynep Öztürk², Leyla Sezgin⁴, Nefise Arıbaş Öz³, Deniz Yılmaz¹, Ayşegül Neşe Çıtak Kurt¹

¹Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

³Düzce Atatürk Devlet Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Ankara

⁴Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Diş Kliniği, Ankara

Amaç: Çalışmada epilepsili çocuklarda ağız ve diş sağlığı ile ağız bakımının yaşam kalitesi üzerine etkisinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Epilepsi tanısı ile izlenen 2-14 yaş arası çocuklara (n=84) pediatrik yaşam kalitesi ölçeği ile ağız ve diş sağlığı anketi uygulanarak rutin ağız ve diş sağlığı muayenesi yapılmıştır. Sonuçlar benzer yaş grubundaki kontrol grupları (n=50) ile karşılaştırılmıştır.

Bulgular: Hastalar 8-14 (n=49, ort yaş:11,75) ve 2-8 (n=35, ort yaş :5,94) yaş aralığı olmak üzere iki gruba ayrılarak karşılaştırıldığında 8-14 yaş grubunda ağız ve diş sağlığı açısından epilepsili çocuklar ve kontrol grubu arasında fark saptanmadı. 2-8 yaş arası epilepsi tanılı çocuklarda ise kontrol grubuna göre ağız sağlığı ilişkili yaşam kalitesinin daha iyi olduğu saptandı (p=0,014). Her iki grupta ise yaşam kaliteleri açısından fark saptanmadı.

Sonuç: Veriler doğrultusunda ağız ve diş sağlığının yaşam kalitesinden ayrı olarak değerlendirilmesi gerektiği ve kronik hastalığı olup ön planda ebeveyn bakımı gerektiren okul öncesi çocukların ağız ve diş sağlığına daha fazla önem verildiği sonucuna ulaşılmıştır.

Anahtar Kelimeler: epilepsi; ağız ve diş sağlığı; yaşam kalitesi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-040 Dirençli Epilepsi Tanısı Alan Alternan Hemipleji Olgusu: ATP1A3 Mutasyonu ile İlişkili Nadir Bir Vaka

sibğatullah ali orak¹, zelin içen¹, senem ayça¹, muzaffer polat¹

¹manisa celal bayar üniversitesi

Amaç: Alternan hemipleji, tekrarlayan hemiplejik ataklar ve dirençli nöbetlerle karakterize nadir bir nörolojik sendromdur. ATP1A3 mutasyonu bu sendromun en sık nedeni olarak bilinmektedir. Erken tanı ve uygun tedavi, hastalığın seyrini önemli ölçüde etkileyebilir.

Yöntem: Bu olgu sunumunda, ATP1A3 mutasyonu ile ilişkili dirençli epilepsi tanısı alan bir hastanın tanı ve tedavi süreci ele alınmaktadır.

Bulgular: 19 aylık kız hasta, iki aylıktan dirençli nöbet nedeniyle merkezimize sevk edilmiştir. İlk başvurusunda aktif jeneralize tonik-klonik (JTK) nöbeti nedeniyle dış merkezde rektal diazepam ve IV midazolam uygulamasına yanıt vermeyen hastaya fenitoin yüklemesi yapılarak nöbetleri kısmen kontrol altına alınmıştır. Doğum öyküsünde özellik olmayan hastanın nörolojik muayenesi ilk başvurusunda aksiyel hafif hipotonisite dışında normal olarak değerlendirilmiştir. Beyin BT, difüzyon MR ve EEG tetkikleri uygulanmış ancak anlamlı bir patoloji saptanmamıştır. Takiplerinde zamanla aralıklı bilinç açık ancak ekstremitelerde pedal çevirme tarzında motor hareketler ile seyreden nöbet aktiviteleri ve anormal nefes, nistagmus, kasılma veya kendini salma şeklinde kısa süreli ataklar izlenmiş olup epilepsi gen paneli negatif gelmesi üzerine wes gönderilmiştir. ATP1A3 c.2542-1G>A mutasyonu tespit edilmiştir. Bu mutasyon Alternan Hemipleji tanısı ile ilişkili olup, hastanın klinik tablosunu açıklamaktadır. Bunun üzerine hastanın tedavisi flunarizine, karbamazepin, topiramet ve klonazepam olarak düzenlenmiş olup nöbet sıklığında belirgin azalma izlenmiştir.

wes sonuç

HASTANIN KLİNİĞİ İLE UYUMLU OLABİLECEK DEĞİŞİKLİK

Fenotip	Değişiklik	ACMG Sınıflandırması
- Alternan Hemipleji, Çocukluk Çağı 2- Otozomal Dominant - CAPOS Sendromu- Otozomal Dominant - Distoni, 12- Otozomal Dominant - Gelişimsel ve Epileptik Ensefalopati, 99- Otozomal Dominant	ATP1A3 geni; NM_152296.5 c.2542+1G>A (IVS18+1G>A) Heterozigot	Patojenik*

Genetik sonucu

Sonuç: Alternan hemipleji tanısı alan hastalarda erken tanı ve hedefe yönelik genetik analizler büyük önem taşımaktadır. ATP1A3 mutasyonu tespit edilen olguların bireyselleştirilmiş farmakolojik tedavi ile yakından takip edilmesi gerekmektedir. Bu olgu, dirençli nöbetlerle seyreden ve başlangıçta epilepsi olarak değerlendirilen bir vakanın nadir bir genetik sendrom ile ilişkilendirilebileceğini göstermektedir. Bu nedenle, klinik pratikte dirençli epilepsi olgularında genetik testlerin erken uygulanması önerilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Alternan hemipleji, ATP1A3 mutasyonu, epilepsi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-041 Biallelik SLC20A2 Varyant ilişkili Moyamoya Vaskülopatisi ve Konjenital CMV Benzeri Klinik

Hakan Erçeşlebi¹, Elif Perihan Öncel³, Şeyda Öncel², Serdar Ceylaner⁵, Özlem Alkan⁴, İlknur Erol²

¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ankara, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Dr.Turgut Noyan Araştırma ve Uygulama Merkezi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Adana

³Etlik Şehir Hastanesi Ankara, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

⁴Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana, Radyoloji Ana Bilim Dalı

⁵INTERGEN Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi, Ankara

Amaç: SLC20A2'deki heterozigot patojenik varyantların haploinsufficiency yoluyla fosfat transport proteininin fonksiyon kaybına neden olarak idiyopatik bazal ganglion kalsifikasyonu-1 (IBGC1) olarak da bilinen Fahr hastalığına yol açtığı tahmin edilmektedir. Fahr hastalığına neden olan SLC20A2 genindeki biallelik varyantların, bilinenin aksine daha ciddi fenotiplere yol açtığı az sayıda vakada gösterilmiştir.

Yöntem: Konjenital CMV şüphesi ve şiddetli moyamoya vaskülopatisi ile takip edilen bir hastada WES sonucunda SLC20A2 geninde homozigot varyant saptadı.

Bulgular: Term 3300 gr doğan hasta postnatal 18. gününde sol kolda ve ağız kenarında atım şeklinde fokal klonik nöbetlerle başvurdu. Fizik muayenede mikrosefali, aksiyel hipotonisite ve sınırdaki düşük kulak çizgisi mevcuttu. Hastanın görüntülemelerinde beyin BT'de intrakranial kalsifikasyon, beyin MRG'de sağda daha belirgin bilateral parietookspital sekel iskemik lezyonlar ve beyin MR anjiyografide her iki ICA distal kesimde oklüzyon, eşlik eden kollateraller (moyamoya sendromu) saptandı. EEG'de fokal epileptik bozukluk saptanan fenobarbital başlandı. TORCH, trombofili ve Aicardi-Goutieres açısından tetkikleri normal olan hastanın WES'de SLC20A2 geni NM_001257180.2 c.89C>T p.(Ala30Val) homozigot varyant [Klinik önemi belirsiz değişiklik (Güçlü)] saptandı. Segregasyon taramasında anne ve baba aynı bölge için heterozigot saptandı.

Sonuç: Bu olgu literatürdeki homozigot SLC20A2 varyantlı konjenital CMV veya moyamoya vaskülopatisi ile ilişkili 5. ve kataraktın eşlik etmediği ilk olgudur. Konjenital CMV benzeri klinik ve moyamoya vaskülopatisi olan olgularda AGS dışında biallelik SLC20A2 varyantları da düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: SLC20A2, Konjenital CMV, Moyamoya



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-042 Çocuklarda İzole Korpus Kallozum Difüzyon Kısıtlılığı: Klinik Pratikte Neden Endişe Kaynağı Değil?

Serdar Pekuz¹, Pakize Karaoğlu¹, Mehmet Coşkun², Yusuf Kenan Çetinoğlu², Gülçin Akıncı¹, Ünsal Yılmaz¹, Aycan Ünalp¹

¹SBÜ İzmir Dr Behçet Uz Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji BD

²SBÜ İzmir Dr Behçet Uz Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Radyoloji ABD

Amaç: Çocuklarda izole korpus kallozum difüzyon kısıtlılığı (KKDK), literatürdeki adıyla korpus kallozumun sitotoksik lezyonları farklı etiyolojilere bağlı ve geri dönüşümlü lezyonlar olarak bilinmektedir. Çalışmamız çocuklarda izole korpus kallozum difüzyon kısıtlılığının klinik ve radyolojik özelliklerini inceleyerek, tedavi ve prognoza etkisini değerlendirmektedir. Bu durumun klinik önemini tartışarak, tanı ve tedavi sürecinde klinisyenlerin bu bulguya yaklaşımına yardımcı olmayı hedefliyoruz.

Yöntem: İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastanesi'nde 2017-2024 yılları arasında farklı nedenlerle yapılan Beyin Diffüzyon MR görüntülemesinde izole KKDK saptanan 40 çocuk dahil edildi. Hastaların klinik, laboratuvar, radyolojik tetkikleri ve tedavileri retrospektif değerlendirildi.

Bulgular: KKDK saptanan hastaların yaş ortalaması 76 aydı (1-201 ay). Hastalarda en sık görülen klinik bulgular, ateş (%50), baş ağrısı (%38), nöbet (%38), ensefalopati (%30) ve kusma (%23) idi. Görüntüleme öncesi bulgularının süresi 1 ile 20 gün arasındaydı. Hastaların 13'ünde (%33) sodyum elektrolit bozukluğu saptandı. Enfeksiyon ilişkili kliniği olan 17 (%43) hastanın 4'ünde (%10) İnfluenza virüs, 4'ünde (%10) SARS-COV-2, 1'inde Varisella Zoster Virüs, 1'inde Rotavirus, 1'inde RSV ve 1'inde Rhinovirus saptandı. Üç hastada asfiksi ilişkili KKDK saptanırken, periferik fasiyal paralizi, kafa travması ve otoimmün ensefalit tanısı alan birer hastada KKDK mevcuttu. Aktif şikayeti ve bulgusu olmayan, kronik baş ağrısı, araknoid kist izlemi, epistaksis gibi sebeplerle izlenen 8 (%20) hastada KKDK saptandı. Hastaların 28'inde (%70) hastane yatışı, 5'inde (%13) yoğun bakım izlemi gerekti. Hastaların 25'ine (%63) kontrol görüntüleme yapıldı ve tümünde bu bulgunun kaybolduğu saptandı. Kliniği düzelen 15 (%38) hastada görüntüleme tekrarlanmadı.

Sonuç: Bu görüntüleme bulgusu hastaların klinik yönetimini ve tedavi planını değiştirmedir. Dolayısıyla, bu bulgunun varlığı hastanın primer hastalığına yönelik izlemde herhangi bir katkı sağlamadı.

Anahtar Kelimeler: korpus kallozum, difüzyon kısıtlılığı, CLOCCs

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-044 GALNT2 Geninde Homozigot Mutasyon Saptanan Bir CDG Olgusu

Sevde Seçer¹, Halil Tuna Akar², Abdülkerim Kolkıran³, Deniz Yüksel¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Eğitim Kliniği

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Eğitim Kliniği

³Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik Bölümü

Amaç: Konjenital glikozilasyon defektleri (CDG), protein ve lipid glikozilasyonunda bozulma sonucu ortaya çıkan, multisistemik tutulumun olduğu, nadir ve giderek büyüyen bir metabolik hastalık grubudur. Bu çalışmada GALNT2 geninde homozigot mutasyon saptanan ve CDG tip 1lt tanısı alan hastamızı sunmayı amaçladık.

Yöntem: Mart 2023'ten itibaren izlediğimiz vakamıza Konjenital Glikozilasyon Defekti Tip 1lt tanısı koyduk.

Bulgular: 10 yaş erkek hasta nöbet sıklığında artış şikayetiyle başvurdu. Atipik otizm ve epilepsi tanılarıyla dış merkezde izlenen hastanın nörogelişimsel geriliği ve vWF tip 1 faktör eksikliği de vardı. Hastanın fizik muayenesinde mikrosefali, brakiosefali, uzun yüz, makrodonti, hipertelorizm, badem göz, sandal boşluk şeklinde dismorfik bulguları bulunmaktaydı. Anne-baba akrabalığı mevcuttu ve nöromotor gelişim basamaklarında gecikme olan hastamız bir dönem hipotonisite nedeniyle tetkik edilmişti. Baş düşürme şeklinde nöbetleri olan hastamızın EEG'sinde uyku aktivitesiyle belirginleşen aktif jeneralize epileptiform anormali izlenmişti. Beyin MRG'de her iki periventriküler alanda ağırlıklı subkortikal yerleşimli T2A-FLAIR sinyal artışları mevcuttu. Hastanın metabolik taramaları tekrarlandı ve transferrin izoelektrik odaklama testinde trisialotransferrin atılımında artış görüldü. CDG ön tanısıyla gönderilen genetik testinde GALNT2 c.1144C>A p.(Arg382Ser) homozigot mutasyon saptandı ve hastamız Konjenital Glikozilasyon Defekti Tip 1lt tanısı aldı. Antinöbet ilaç dozları düzenlenen ve nöbetleri kısmen kontrol altına alınan hastamızın klinik izlemleri devam etmektedir.

Sonuç: Konjenital glikozilasyon bozukluğu tip 1lt (CDG2t), global gelişme geriliği, büyüme gelişme geriliği, dil alanında gerilik ve ciddi şekilde bozulmuş zihinsel-davranışsal anormallikler ile karakterize otozomal resesif multisistemik bir metabolik bozukluktur. Bu olgu sunumu ile dirençli epilepsi, nörogelişimsel gerilik ve davranış sorunları olan hastalarda ayırıcı tanıda konjenital glikozilasyon bozukluklarının muhakkak düşünülmesi gerektiğini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: Konjenital Glikozilasyon Defekti, Dirençli Epilepsi, Nörogelişimsel gerilik



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-045 Düşük El ile Başvuran Herediter Basınca Duyarlı Nöropati Olgusu

Gizem Doğan¹, Gamze Sarıkaya Uzan¹, Yiğithan Güzin¹, Tayfun Çinleti², Özge Özer Kaya³, Figen Baydan¹, Uluç Yiş⁴

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İzmir

²İzmir Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik Hastalıkları Kliniği

³İzmir Şehir Hastanesi, Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi

⁴Dokuz Eylül Üniversitesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

Amaç: Herediter Basınca Duyarlı Nöropati Sendromu (HBDN), akut başlangıçlı, fokal duyuşal ve motor nöropati ile ortaya çıkan bir hastalıktır. Hastaların yaklaşık %80'inde, periferik miyelin proteini 22 genini (PMP22) içeren delesyon bulunur. Vakaların %70'inde peroneal veya ulnar nöropati görülür ve genellikle basit bir travma, küçük bir sıkıştırma veya fiziksel egzersizle başlar. Burada yeni başlayan sol düşük el ile başvuran bir PMP22 ilişkili HBND olgusu sunacağız.

Yöntem: Olgu sunumu

Bulgular: Öncesinde sağlıklı 14 yaş erkek olgu sol elde güç ve his kaybı nedeniyle başvurdu. Şikayetlerinin elinin üstüne yatması sonrası başlayan olgunun özgeçmişinde özellik yoktu, soygeçmişinde dayısının MOG-ilişkili demiyelizan hastalık olduğu, ailede üst nesillerde tanısı konulmamış motor nöron hastalığı olduğu öğrenildi. Muayenesinde sol elde ve parmak fleksörlerinde kas gücü 3/5'ti, el dorsal yüzü bilek hizasına kadar yüzeysel duyu kusuru ve dört ekstremitede hipoaktif DTR mevcuttu. Rutin laboratuvar incelemeleri ve metabolik tetkikleri normaldi. Kraniospinal, ekstremit ve brakiyal plexus MRG'sinde özellik saptanmadı. Serum MOG ve Aquaporin-4 antikorları negatifti. Denizcilik lisesi öğrencisi olan olgudan gönderilen ağır metal düzeyleri normaldi. BOS ve serum incelemelerinde patoloji yoktu. EMG, demiyelizan özelliklerin ön planda olduğu sensorimotor polinöropati, sol radyal nöropati olarak yorumlandı. Hastaya akut inflamatuvar demiyelizan polinöropati ön tanısı ile IVIg verildi. Şikayetlerde gerileme ya da ilerleme izlenmeyen olgunun aile öyküsü nedeniyle herediter nöropati düşünülerek genetik çalışma yapıldı. PMP22 geninde tüm ekzonlarda delesyon saptanan hastamız HBDN tanısı aldı.

Sonuç: Çocuklarda akut başlangıçlı demiyelizan polinöropati tablolarında hayati önemi olduğundan ilk akla genel tanının GBS olması gerekirken, atipik seyreden, tedaviye yanıtız ve görece yavaş ilerleyen olgularda herediter nöropatiler akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: düşük el, PMP22, herediter basınca duyarlı nöropati

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-046 HiperCKemi ve Katarakt Birlikteliği

Zehra Nur Ağ¹, Hazel MAHMAT¹, Serkan KIRIK²

¹Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD

²Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi Kliniği

Amaç: İnositol polifosfat-5-fosfataz K [INPP5K (OMIM: 607875)] aktin hücre iskeletini, insülini ve hücre migrasyonunu düzenler. Kas, göz ve böbrekte yüksek oranda bulunur. İlk vaka 2017'de tanımlanmıştır (Yazarlar bu mutasyonun konjenital katarakta neden olan bir Konjenital Muskuler Distrofi olduğunu bildirmişlerdir.) Etkilenen hastalarda, genellikle Bilateral katarakt, Kısa boy, Mental retardasyon ve LGMD benzeri omuz-kalça kuşağı tutulum söz konusudur. Bu çalışmada literatürde az sayıda bulunan ve oldukça nadir hastada saptanan bu durumu sunarak literatüre katkıda bulunmayı ve farkındalığı arttırmayı amaçladık.

Yöntem: Karaciğer fonksiyon testlerinde yükseklik, buna sebep olan Kreatin Kinaz (CK) yüksekliği ve hipotoni nedeniyle takipli hasta çocuk nörolojisi polikliniğimize başvurdu. Hastada Gowers Arazı müspetliği, derin tendon reflekslerinde azalma, omuz kalça kuşağı kaslarında belirgin atrofinin bulunduğu proksimal kas güçsüzlüğü saptandı. Bunun üzerine hastanın önce MLPA yöntemiyle DMD gen analizi yapıldı. Mutasyon saptanmaması üzerine muskuler distrofi panelinde de mutasyon saptanmadı. Son olarak tüm ekzon sekanslama (WES) analizi uygulandı.

Bulgular: INPP5K geninde chr17:1412584 (c.442T>G (p.Cys148Gly)) ((NM_016532.4) (novel mutasyon)) Homozigot mutasyon saptandı.

Sonuç: INPP5K oldukça nadir görülen ve proksimal kasları etkileyen bir muskuler distrofi olup, konjenital katarakt varlığının HiperCKemi'ye eşlik etmesiyle tanı alır. Bu bulguların birlikteliğinin görüldüğü olgularda mutlaka INPP5K mutasyonu akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: katarakt, muskuler distrofi, çocuk



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-048 Ataksi ve Serebellar Bulgular İle Başvuran Guillain Barre Olgu Sunumu

Fatma Hancı¹, Ramise Melisa Moral¹, İsmail Topal¹

¹SBÜ Trabzon Tıp Fakültesi, Kanuni SUAM

Amaç: Guillain Barre Sendromu(GBS) olan vakalara kraniyal sinir tulumu, bulbar tutulum ve ataksinin de eşlik edebileceği unutulmamalıdır.

Yöntem: Ataksi ve yürüme güçlüğü şikayeti ile başvuran ve GBS tanısı alan olgu sunulmuştur.

Bulgular: 10 yaş erkek hasta, yürümede zorluk ve dengesizlik şikayeti ile başvurdu. Hikayesinde 2 hafta öncesinde akut gastroenterit geçirdiği ve son 5-6 gündür yürümede güçlük ve dengesizliğinin başladığı ve giderek arttığı ve konjenital bilateral işitme kaybı nedeniyle işitme cihazı kullandığı öğrenildi. Fizik ve nörolojik muayenesinde alt ekstremitelerde derin tendon refleksleri alınamadı, alt ekstremitelerde kas gücü 3/5, serebellar testler beceriksiz, ataksik yürüyüş ve trunkal ataksi mevcuttu. Lomber MR'da, terminal liflerde kontrast tutulumu izlendi. Lomber ponksiyonda BOS açılış basıncı 37 cm/h₂O, BOS glukoza 62 mg/dl (eş zamanlı kan glukoza 90mg/dl), BOS proteini 255 mg/dl, mikroskopik incelemede hücre görülmedi. Hastaya klinik ve BOS bulgularıyla GBS tanısı konuldu. 2gr/kg IVIG tedavisi başlandı. Yatışının 1. Gününde hastanın kraniyal nöropati bulguları ve GBS'ye bağlı otonomik disfonksiyon gelişti. 2 hafta süre ile hastanede yatırılarak izlendi ve bu süre boyunca semptom ve bulguları geriledi ancak hafif trunkal ataksisi devam etti. Hastanın kontrol EMG'si duyu ve motor liflerin yaygın olarak etkilendiği, segmenter demiyelizasyonla seyreden, aksonal özellikler de gösteren polinöropatik tutuluşa işaret etmekteydi. Hastada mevcut olan konjenital bilateral işitme kaybı, trunkal ataksinin devam etmesi ve EMG bulguları göz önüne alınarak yapılan genetik sonucu MME geni varyasyonu heterozigot olarak saptandı. Spinoserebellar ataksi tip43 ve Charcot-Marie-Tooth hastalığı aksonal tip 2 T hastalığıyla uyumlu bulundu.

Sonuç: GBS çoğunlukla izole olarak ortaya çıkmakla birlikte olgumuzda olduğu gibi Spinoserebellar ataksi ve Charcot-Marie-Tooth gibi genetik hastalıklarla birlikte olabileceği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Ataksi, Guillain barre sendromu, Periferik aksonal nöropati

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-051 NADİR BİR RİBOZOMOPATİ: BOWEN-CONRADI SENDROMU

Mesut Güngör¹, Fatih Mehmet Akif Özdemir¹, Rıfki Uluer⁴, Ebru Marzioğlu Özdemir², Mehmet Öztürk³

¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

²Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı

³Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Radyolojisi Bilim Dalı

⁴Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji Ana Bilim Dalı

Amaç: Bowen-Conradi sendromu (BCS), otozomal resesif kalıtılan ve EMG1 gen mutasyonu ile ilişkili nadir bir ribozomopati olup; postnatal büyüme geriliği, mikrosefali, zihinsel yetersizlik, dismorfik yüz görünümü ve distal eklem ve kemik deformiteleriyle karakterizedir.

Yöntem: Öğrenme güçlüğü yakınmasıyla başvuran 11 yaşında erkek çocuğunun öyküsünden; prenatal-natal öyküsünün özelliiksiz olduğu, bebeklik döneminde nöromotor gelişiminin yaşlarına göre geriden geldiği, özellikle ilk 6 yaşta dil gelişim gecikmesinin ön planda olduğu ve özel eğitim görüp okuma yazmasının halen olmadığı öğrenildi. Soyegçmişinde anne-baba akrabalığı olmayan hastanın 2 tane sağlıklı kardeşi vardı.

Bowen Conradi Sendromu



Dismorfik yüz görünümü

Bulgular: Hastanın muayenesinde; dismorfik yüz görünümü (glabella açısı olmayan belirgin burun yapısı, belirgin kolumella, epikantus. mikrognați, düşük kulak), mikrosefali, obezite, kısa boy, el parmaklarında deformiteler görüldü. Motor defisit saptanmayan hastanın konuşması anlaşılır, tavır ve davranışları uyumluydu. Sistemik diğer muayeneleri normal olarak değerlendirildi. Hastanın beyin MR tetkiki normal olarak raporlandı. Temel metabolik testlerinde patoloji saptanmadı. EEG'de epileptik deşarj görülmeydi. Karyotip analizi ve moleküler karyotipte patoloji yoktu. Tüm ekzom dizilemede EMG1 geninde otozomal resesif homozigot mutasyon saptananan hastanın, patojenitesi VUS olara değerlendirildi. Bunun üzerine anne ve babada segregasyon analizi yapıldı ve her ikisinin de heterozigot aynı gen için taşıyıcı olduğu görüldü.

Sonuç: BCS, nadir bir ribozomopati olup, bildirilen 20'den az olgu bulunmaktadır. Literatürde Kanada'lı Hutterit toplumunda sık görüldüğü bildirilse de ülkemizden daha önce bildirilmiş tek vaka bulunmakta olup dünyada da tek olgu şeklinde bildirilen ülkeler bulunmaktadır. Literatürde genellikle 1 yaşın altında ölümle sonuçlandığı bildirilse de hastamızın hafif tutulumlu olması ve ülkemizdeki ilk vakanın aslında trizomi 18 vakası olarak bildirilmesine rağmen sonradan EMG1 mutasyonu olduğu anlaşılması nedeniyle bildirilmeye değer bir olgu olduğu değerlendirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Bowen-Conradi Sendromu, Mikrosefali

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-052 Trigeminal Nevralji Etiyolojisinde Nadir Bir Anatomik Varyasyon: Meckel Oluğu Yokluğu

Sonay Arslan Şahan¹, Burçin Gönüllü Polat¹, Anıl Özgür¹, Mustafa Kömür¹, Çetin Okuyaz¹

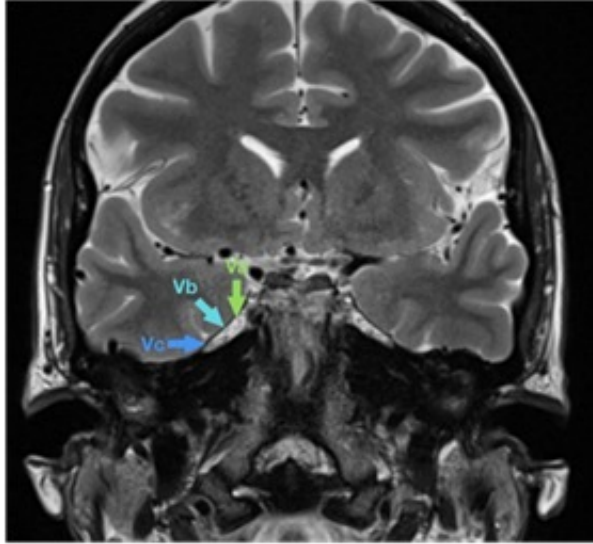
¹Mersin Üniversitesi

Amaç: Trigeminal nevralli, trigeminal sinirin duyuşal dağılımı boyunca şiddetli, tekrarlayıcı ve ani başlangıçlı ağrı ataklarıyla karakterize bir klinik tablodur. Günlük aktiviteler (örn. su içme, yemek yeme, diş fırçalama) ile tetiklenebilir. Genellikle kısa süreli, kendiliğinden sonlanan ağrılar şeklinde seyreder. Toplumda görülme sıklığı %0,07 olup, kadınlarda daha yaygındır. Etiyolojide en sık görülen neden superior serebellar arterin trigeminal sinir köküne yaptığı basıdır, ancak nadir anatomik varyasyonlar da rol oynayabilir.

Yöntem: Bu olgu sunumu, Meckel oluğu yokluğu ile ilişkili ve konservatif tedaviye dirençli trigeminal nevralli tanısı alan 16 yaşındaki bir hasta üzerinden, bu nadir anatomik varyasyona yönelik klinik farkındalığı artırmayı amaçlamaktadır.

Bulgular: Öyküsünde bilinen hastalığı olmayan 16 yaşındaki kız hasta, özellikle yüzün sol yarısında, çene bölgesinde “şimşek çakar” tarzda keskin ve kısa süreli ağrı şikayetiyle başvurdu. Manyetik rezonans görüntülemesinde sağ trigeminal sinirin sisternal segmentinde hipoplazi ve Meckel oluğunda belirgin hipoplazik görünüm saptandı. Klinik ve radyolojik bulgular doğrultusunda hastaya Meckel oluğu yokluğuna sekonder trigeminal nevralli tanısı konuldu. Hastaya Karbamazepin tedavisine başlandı, ancak semptomlarda kısmi düzelme sağlandı.

MRG Görüntü



Sonuç: Meckel oluğu yokluğu, trigeminal nevralli ile ilişkili nadir bir anatomik varyasyon olup etiyolojisi tam olarak bilinmemektedir. Tanıda nörogörüntüleme kritik bir rol oynamaktadır. Meckel oluğu yokluğu ile ilişkili trigeminal nevralli vakaları medikal tedaviye dirençli olup daha ileri girişimsel tedavilere ihtiyaç duyabilmektedir. Bu olgu, nadir görülen trigeminal nevralli etiyolojilerine dikkat çekmekte ve pediatrik yaş grubunda bildirilen ilk olgu olması nedeniyle literatüre bir katkı sunmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Anahtar kelimeler: Trigeminal Nevralji, Meckel Oluğu, Nörogörüntüleme

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-054 Nadir Bir Kromozomal Anomali: 8q21.11 Mikrodelesyon Sendromu Üzerine Bir Olgu Giriş

Tuğba Doğanç¹, Rabia Tütüncü Tokur¹, Muhittin Bodur¹

¹Uludağ Üniversite Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: 8q21.11 mikrodelesyon sendromu, kromozom 8'in uzun kolundaki 21.11 bölgesinde heterozigot mikrodelesyonlarla karakterize edilen nadir bir genetik bozukluktur. Klinik olarak entelektüel yetersizlik, yüz dismorfizmleri (yuvarlak yüz, dolgun yanaklar, yüksek alın, pitozis, kısa filtrum, mikrognat), iskelet anomalileri ve nörolojik bulgular (hipotoni, denge bozuklukları, işitme kaybı) ile ilişkilidir.

Yöntem: Bu çalışmada, 8q21.11 mikrodelesyon sendromu tanısı almış bir yaşındaki bir olgu sunulacaktır.

Bulgular: İntrauterin gelişme geriliği saptanan bebek, 37. haftada sezaryenle 1685 gram doğmuştur. Solunum sıkıntısıyla yenidoğan yoğun bakımda yatırıldı, trakeostomi ve gastrostomi kanülleri açılmıştır. Fizik muayenede zayıf refleksler, düşük kulak, epikantus, yüksek damak, fleksiyon kontraktürü, pes ekinovarus, aksiyal hipotoni saptanmıştır. Ekokardiyografide perimembranöz ventriküler septal defekt saptanmıştır. Transfontanel ultrasonografide korpus kallosumun normalden incedir. Abdominal ultrasonografi normal sınırlardadır. İşitme testinden geçememiştir. Beyinsapı işitsel uyandırılmış potansiyelinde bilateral işitsel ileti bloğu, vizüel uyandırılmış potansiyel incelemesi normal olarak saptanmıştır. kraniyal manyetik rezonans görüntülemeye periventriküler beyaz cevherde hipomiyelizasyon, ince korpus kallosum, dilate 3. ventrikül ve asimetric lateral ventriküller saptanmıştır. Genetik analiz sonucunda 8q21.11 heterozigot mikrodelesyonu tespit edilmiştir. Hastanın mevcut muayenesinde aksiyel hipotoni, periferik hafif hipertoniiktir. Baş boyun kontrolü kısa süreli. Oturması, kendi etrafında dönmesi yoktur. Sese tepki vermemektedir. Sosyal gülümsemesi yoktur. Trakeostomi kanülü mevcuttur. Sık aspirasyon ihtiyacı olmaktadır. Hastanın multidisipliner takip ve tedavisi devam etmekte, rehabilitasyon almaktadır.

Sonuç: 8q21.11 mikrodelesyon sendromu, bilişsel gerilik, yüz ve iskelet anomalileri ve nörogelişimsel bozukluklarla karakterize edilen nadir bir genetik hastalıktır. Dismorfik görüntüleri olan olgularda detaylı genetik analiz yapılmalıdır. Klinik bulgular geniş bir spektrumda değişkenlik gösterebilir, multidisipliner bir yaklaşımla bireysel semptomlara yönelik destekleyici tedavi gerektirir. Bu sendromun fenotipik özelliklerinin daha iyi anlaşılması için ileri genetik ve klinik araştırmalara ihtiyaç duyulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: genetik, işitme, hipotoni



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-056 Konjenital Musküler Distrofi Tanısı İle İzlenen Çocuklarda Klinik, Genetik Bulgular

TUĞÇE ÇABUK¹, M. ÖZLEM HERGÜNER¹, ÇANSU MİÇOOĞULLARI¹, AHMET KEÇEBAŞ¹, GÜLEN GÜL MERT¹, FARUK İNCECİK¹

¹ÇUKUROVA ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ ÇOCUK NÖROLOJİ BD.

Amaç: Konjenital msküler distrofiler, genetik bir bozukluk nedeniyle ortaya çıkar ve birden fazla gen mutasyonuna bağlı olarak farklı alt tiplere ayrılır. Ancak bu alt tiplerin sıklığı, çeşitli etnik ve coğrafi faktörlere göre değişiklikler gösterebilir. Bu çalışmada Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Polikliniği'nde konjenital msküler distrofi kesin tanısı ile izlenen hastalarda alt tiplerin sıklığı ile hastaların klinik ve genetik bulguları incelenmiştir.

Yöntem: Çalışma "Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu'nun onayı ile yapılan retrospektif bir çalışmadır. Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Polikliniği'nde konjenital msküler distrofi kesin tanısı ile izlenen, verileri yeterli olan ve düzenli takibe gelen 0-18 yaş arasında tanı alan hastalar incelenmiştir

Bulgular: Hastaların yaş ortalamaları 11,5±5,2 (2-18) aydı. Hastalarımızın büyük kısmını POMT1, COL6 ve LAMA2 mutasyonlu çocukların oluşturduğu görüldü (sırasıyla %26,6, %26,6 ve %20). Üç hasta ise klinik ve genetik olarak megakonial msküler distrofi ile uyumlu idi. Klinik bulguların ilk ortaya çıkış zamanı ortalama 18 ay (1-96 ay) idi. Hastaların ilk bulgularının fark edilmesinden tanı almalarına kadar geçen sürenin ise 33,4±37 (1-144) ay olduğu görüldü. Hastalarımızın çoğunluğu hipotoni, yürümede zorluk ve motor fonksiyonlara ulaşmada gecikme gibi yakınmalar ile başvurdıklarında tanı almışlardı. Bir hastada kardiyak, 6 hastada solunum sistemi tutulum bulguları vardı. Yedi hastada beslenme sorunları saptandı.

Sonuç: Konjenital msküler distrofiler erken yaşlardaki periferik hipotoni ve kas güçsüzlüğünün en önemli nedenlerindendir. Klinik ve genetik bulgular bölgeler ve toplumlar arasında değişkenlik gösterebilir. Son yıllarda genetik çalışmalardaki ilerlemeler KMD'lerde hastalığın alt gruplarını belirlemede gün geçtikçe daha yararlı olmakta, hem tanı koyma süresini kısaltmakta, hem de hastayı invaziv uygulamalardan kurtarmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Konjenital msküler distrofi, klinik bulgular, genetik bulgular



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-057 SMA'lı Çocuklarda Skolyoz Sıklığı: Nusinersen Tedavisinin Etkisi

Ezgi Çağlar¹, Mustafa Kömür¹, Meltem Çobanoğulları Direk¹, Sonay Şahan Arslan¹, Pınar Müge Altınkaya², Çetin Okuyaz¹

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Mersin

²Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Mersin

Amaç: Spinal kas atrofisi, ilerleyici kas güçsüzlüğü ve kas atrofisi ile giden otozomal resesif geçişli kalıtsal nöromusküler bir hastalıktır. Hastalarda kas zayıflığı, kas güçsüzlüğü ve aksiyel hipotonisite neden ile ilerleyici omurga defektleri gelişir. İlerleyen dönemde gelişen skolyoz, solunum kapasitesini, oturma dengesini olumsuz etkiler. Bu çalışmadaki amacımız kliniğimizde SMA'da Nusinersen tedavisi alan hastaların tedaviye rağmen oluşan skolyoza dikkat çekmektir.

Yöntem: Mersin Üniversitesi Çocuk Nöroloji Kliniği'nde takipli, 01.12. 2017-01.07.2024 tarihleri arasında 13 ay-18 yaş aralığındaki SMA tanılı olguların verileri geriye dönük olarak değerlendirildi.

Bulgular: SMA tanılı nusinersen tedavisi alan 21'i (%52,5) Tip 1, 10'u (%25) Tip 2 ve 9'u (%22,5) Tip 3 olan toplam 40 hasta değerlendirildi. Hastaların tedaviye başlama yaş ortalamaları $50,67 \pm 58,5$ idi. Hastaların ortalama doz sayısı 8,47 idi. Tedavi öncesinde omurga defekt derecesi Tip 1 hasta grubunda ortalama $8,05^\circ \pm 14,3^\circ$, Tip 2'de $6,24^\circ \pm 10,15^\circ$, Tip 3' te hastaların $14,61^\circ \pm 16,26^\circ$ idi. Tedavi sonrasında ise Tip 1 hasta grubunda ortalama $17,75^\circ \pm 24,7^\circ$, SMA Tip 2'de $16,28^\circ \pm 22,03^\circ$, SMA tip 3' te hastaların $19,28^\circ \pm 19,04^\circ$ idi. Tüm SMA alt tiplerinde tedaviye rağmen skolyoz derecesinin arttığı gözlemlendi.

Sonuç: Çalışmamızda, Nusinersen tedavisi alan SMA Tip 1 ve Tip 2 hastalarında omurga defekt derecelerinde belirgin bir artış gözlemlenirken, SMA Tip 3 hastalarında bu artışın daha az olduğu görülmüştür. Bu durum, Tip 1 ve Tip 2 hastalarının uzayan yaşam süreleri , hastaların oturma sürelerinin uzaması ile ilişkilendirilebilir. Tedavi edilmelerine rağmen kas zayıflıkları devam ettiği için skolyozda artış görülmektedir. Bu nedenle SMA'lı hastaların takibinde fizik tedavi ve rehabilitasyon desteği ve fizik tedavi uzmanlarınca uygun görülen yardımcı araçların kullanımı ve ortopedi tarafından yapılacak cerrahi girişimler mutlaka yer almalıdır.

Anahtar Kelimeler: Nusinersen, SMA, omurga defektleri



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-058 Katapleksi Nedeniyle Başvuran ve Niemann Pick Tip C Tanısı Alan Hastada Video EEG Monitörizasyon Bulguları: Yüksek Amplitüdlü Jeneralize Paroksizmal Delta Yavaşlamaları

Dilek Cebeci¹, Zeynep Öztürk², Elif Nalan Taş², Mine Çiğdem Şenoğlu¹, Yavuz Sayar¹, Ebru Arhan²

¹Sincan Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji, Ankara

²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji, Ankara

Amaç: Niemann-Pick tip C (NPC), esterleşmemiş glikolipidlerin ve kolesterolün lizozomlarda depolanmasıyla karakterize nadir görülen, otozomal resesif kalıtım gösteren nörometabolik bir hastalıktır. Erken çocukluk çağında ataksi, oftalmopleji, dizartri, mental-motor retardasyon ve nöbetler görülür. Katapleksi ise NPC hastalığının erken evresindeki tek klinik bulgu olabilir. NPC'li hastalarda katapleksinin EEG/polisomnografi (PSG) özelliklerini inceleyen kısıtlı sayıda çalışma mevcuttur.

Yöntem: Biz bu olgu sunumunda çocuk nöroloji polikliniğine katapleksi nedeniyle başvuran ve NPC tanısı alan bir hastayı video EEG-PSG bulgularıyla sunmak istedik.

Bulgular: Altı yaşında kız hasta üç yaşından sonra başlayan düşme atakları nedeniyle başvurdu. Düşmeleri gülme sonrasında oluyormuş. Gün içinde 5-6 kez olan ataklar 1-2 dk.da geçiyormuş. Gülme dışında düşme şikayeti olmayan hastanın gündüz uykululuk hali veya uyuma atakları gibi başka bir yakınması da yoktu. İki yıldır konuşma geriliği nedeniyle özel eğitim alıyordu. Anne baba arasında akrabalık olan hastanın özgeçmişinde özellik yoktu. Nörolojik muayenede yukarı bakış kısıtlılığı mevcuttu. Dizartrisi olan hasta uzun cümle kurmuyor, kelimelerle yavaş konuşuyordu. Hafif ataksik geniş tabanlı yürüyordu. Hastanın video EEG-PSG incelemesinde paroksizmal yüksek amplitüdlü 3-4 Hz frekansında jeneralize delta yavaşlamaları izlendi, belirgin epileptik aktivite izlenmedi. Genetik incelemesinde ise NPC1 geninde homozigot patojenik varyant saptandı.

Sonuç: Niemann Pick tip C hastalığının belirleyici ve ilk bulgusu olabileceğinden katapleksi ile başvuran hastalarda NPC'den şüphelenmek takip ve tedavi açısından önemlidir. İdiyopatik katapleksi ile metabolik hastalıklarla birlikte görülen katapleksinin ayırt edilmesinde yol gösterici olması açısından elektro-fizyolojik inceleme önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Niemann Pick Tip C, Katapleksi, EEG

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-059 LMNA c.1456A>G Varyantında Nöromusküler, Kardiyak ve Lipodistrofi Bulgularının Birlikteliği

Pakize Karaoğlu¹, Bilge Akman¹, Mehmet Coşkun², Gülçin Akıncı¹

¹SBÜ, İzmir Tıp Fakültesi, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi EAH, Çocuk Nörolojisi BD

²SBÜ, İzmir Tıp Fakültesi, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi EAH, Radyoloji AD

Amaç: LMNA mutasyonları 'laminopatiler' olarak adlandırılan, musküler distrofi, lipodistrofi, kardiyomiyopati, nöropati ve progeria gibi fenotiplerin gözleendiği hastalık spektrumuna neden olmaktadır. Lipodistrofi fenotipi içinde tipik olarak familial parsiyel lipodistrofi (FPLD) Dunnigan varyantı (FPLD2) görülür. Bu farklı fenotipler arasında klinik çakışmalar bildirilmiştir.

Yöntem: CK yüksekliği ve 'kaslı görünüm' nedeniyle değerlendirilen, genetik de novo LMNA c.1456A>G varyantı saptanan olgunun klinik fenotipini, kas ve kardiyak tutulum bulgularını tartışıyoruz.

Bulgular: Oniki yaşında kız olgu, ilk kez 8 yaşında CK yüksekliği nedeniyle değerlendirildi. Kas gücü tam, DTR normoaktif, Gowers bulgusu ve miyotoni saptanmadı. 'Kaslı görünüm' yanısıra alt ekstremitelerde belirgin olarak ekstremitelerinde, abdomende ve gövdede ciltaltı yağ dokusu atrofikti. CK düzeyi 193-730 IU/L aralığındaydı. Sinir iletim çalışmaları normaldi, iğne EMG'de myopatik bulgular görüldü. Tüm vücut MRG'de bilateral krural, gluteal, karın ön duvarı cilt altı yağ dokusu ince, boyunda yağ dokusu görece kalın olarak izlendi. Lipodistrofi genetik panelinde LMNA geninde, olası patojenik c.1456A>G varyantı saptandı. Kardiyak ileri incelemesinde Holter EKGde supraventriküler ektopiler izlendi, kardiyak MRGde aritmojenik sağ ventrikül kardiyomiyopatisi ile uyumlu bulgular saptandı.

Sonuç: LMNA mutasyonları değişken iskelet kası ve kardiyak tutulumuyla giden fenotiplere neden olabilir. Lipodistrofi için hotspot varyantlarda genel olarak CK yüksekliği ve kardiyomiyopati görülmezken atipik varyantlarda çakışma bulguları gözlenebilir. LMNA c.1456A>G varyantı literatürde tek bir vakada tanımlanmış olup jeneralize lipodistrofi fenotipi ile ilişkilendirilmiştir. Lipodistrofi bulgularının olası progresyonunun yanısıra CK düzeylerinde ılımlı artış gözlenen, kas güçsüzlüğü olmayan olgumuzda bu durumun progresif bir kas tutulumuna neden olup olmayacağı belli değildir. Yeni ortaya çıkan kardiyak bulguları yakın takip edilmektedir.

Anahtar Kelimeler: CK yüksekliği, lipodistrofi, kardiyomiyopati

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-060 Ensefalopati Kliniği ile Başvuran Nadir Bir Olgu Sunumu

Gülbahar Kurt Bayır¹, Gökçen Öz Tuncer¹, Emre Şenel², Ayşe Aksoy¹

¹On Dokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nöroloji BD, SAMSUN

²On Dokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, SAMSUN

Amaç: Kaybolan beyaz cevher hastalığı-(vanishing white matter disease, VWMD); erken çocukluk çağında nadir görülen otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. EIF2B'yi kodlayan beş gendeki mutasyon sonucu santral hipomiyelinizasyon ile ilişkili olarak serebellar ataksi, spastite ve zihinsel gerilik en sık görülen klinik tablolardır. Nadir görülen nörodejenaratif hastalıklar içinde ayırıcı tanıda akla gelmesini vurgulamak için bir yaşında VWMD tanısı alan erkek olguyu sunuyoruz.

Yöntem: Prenatal/natal/postnatal öyküsünde özellik olmayan ve sağlıklı bir yaş erkek hasta, sünnnet sonrası genel durumunda bozulma, kusma atakları ve afebril nöbetle başvurdu. Ensefalopati kliniğinde, ense sertliği ve Kernig pozitifliği saptandı. Beyin omurilik sıvısı inceleme normal, beyaz küre:27,000, laktat:2,27mmol/L (0,4-1,4)'idi. Beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) bilateral serebellar beyaz cevherde, beyin sapında, serebral derin beyaz cevherde, internal-eksternal kapsülde, bilateral kaudat nukleusta, globus pallidusta T2/FLAIR hiperintensite ve kortikospinal traktusta, korpus kallozumda diffüzyon kısıtlaması izlendi. Elektroensefalografide serebral disfonksiyon görüldü. Levetirasetam ve mitokondriyal kokteyl başlandı. Tüm ekzom dizileme VWMD neden olan EIF2B5 geninde; (NM_003907.3), c.943C>G homozigot otozomal resesif yüksek olasılıkla patojenik varyant ve ebeveynlerin taşıyıcı oldukları görüldü.

Bulgular: EIF2B genindeki mutasyonlar sonucunda ortaya çıkan proteinler çevresel değişikliklere, kafa travmalarına, enfeksiyonlara ve strese karşı hassastırlar. Genellikle tetikleyici olaydan birkaç saat sonra akut motor disfonksiyon, hipotoni ya da ataksi bildirilmiştir. Hızlı nörolojik bozulma gösteren hastalarda ayırıcı tanıda demiyelinizan ensefalomyelit ve ensefaliti ile karışabilmekte olup beyin MRG'de kaybolan beyaz cevher görünümü tanı için kritik öneme sahiptir.

Sonuç: Akut tetikleyiciler sonrasında subakut ya da kronik nörolojik bozulma ile birlikte beyin MRG'de beyaz cevherde belirgin azalmanın eşlik ettiği hastalar da VWMD akılda bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Ensefalopati, Nörodejenaratif, Hipomiyelinizasyon

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-061 Herpes Simpleks Tip 1 Ensefaliti ve Anti-NMDA Reseptör Ensefaliti Birlikteliği

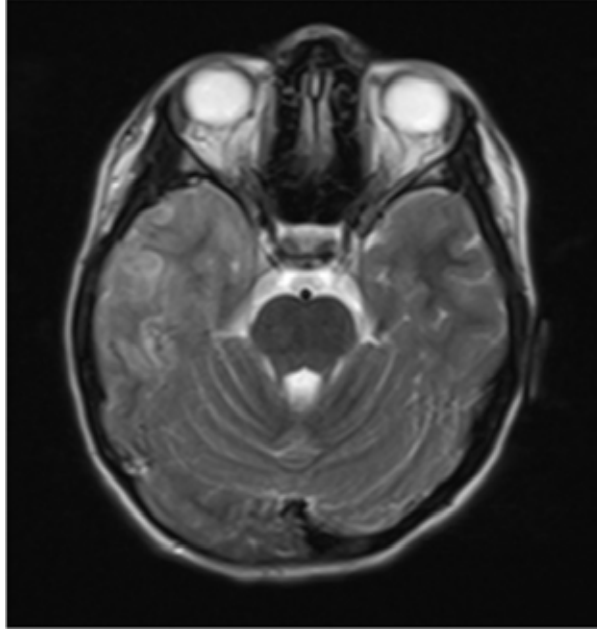
Sonay Arslan Şahan¹, Burçin Gönüllü Polat¹, Çetin Okuyaz¹, Mustafa Kömür¹, Meltem Çobanoğulları Direk¹, Ezgi Çağlar¹

¹Mersin Üniversitesi

Amaç: Herpes simpleks ensefaliti (HSE), santral sinir sisteminin herpes simpleks virüsü (HSV) tarafından enfekte olması sonucu gelişen, yüksek mortalite ve morbiditeye sahip bir enfeksiyondur. HSE'nin, immün yanıtı uyarak NMDA reseptör antikollarının gelişimine neden olabileceği ve bunun nöropsikiyatrik semptomlarla seyreden sekonderotoimmünensefalite yol açabileceği düşünülmektedir. Anti-NMDA reseptör ensefaliti, ensefalopati, belirgin psikiyatrik belirtiler, konuşma disfonksiyonu, uyku bozuklukları, nöbetler, diskinezi, diğer hareket anormallikleri ve otonomik instabilite ile karakterize sık rastlanan bir otoimmünensefalittir. Bu olgu sunumu, HSE sonrası gelişen anti-NMDA reseptör ensefaliti için farkındalık oluşturmayı amaçlamaktadır.

Yöntem: Öyküsünde bilinen hastalığı olmayan 11 yaş 6 aylık kız hasta, 39°C'ye ulaşan ateş ve konuşma bozukluğu nedeniyle başvurdu. MR görüntülemesinde sağ temporal lobda tama yakın, sol temporal lob lateralinde kortikal-subkortikal alanlarda sağ frontelde interhemisferik fissür komşuluğunda kortikal-subkortikal alanlarda ve sağ perietalde sentrum semiovale düzeyine dek devam eden kortikal-subkortikal alanlarda ekspansil görünümde T2A-FLAIR ve difüzyon ağırlıklı incelemelerde sinyal artışı dikkat çekmiştir (bulgular herpes ensefaliti tanısı ile uyumludur) ve BOS PCR testi ile HSV-1 pozitifliği tespit edildi. Asiklovir tedavisi başlandı. Ancak hastanın tedavi sonrasında belirgin ajitasyon, halüsinasyonlar ve düzensiz düşünme gibi nöropsikiyatrik semptomlarının devam etmesi üzerine BOS'ta anti-NMDA reseptör antikor testi çalışıldı ve pozitif saptandı.

Hastanın MR görüntüleme bulgusu



Bulgular: Hasta 1 kez pulse steroid, 1 kez plazmaferez, 2 kez 2 gr/kg dan IVIG tedavisine rituksimab tedavisi almıştır. Nöropsikiyatrik semptomları azalmakla birlikte ayaktan takip edilmektedir.

Sonuç: HSE sonrası gelişen anti-NMDA reseptör ensefaliti, erken tanı ve tedavi gerektiren bir durumdur. Sunulan olgu, HSE'nin sadece enfeksiyöz değil, aynı zamanda otoimmün sekellerle de ilişkili olabileceğini göstermektedir. Bu nedenle, HSE sonrası devam edennöropsikiyatrik semptomlar varlığında otoimmünensefalit açısından BOS'ta antikor analizi yapılması önerilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Anahtar Kelimeler: Herpes Ensefaliti, Anti-NMDA Reseptör Ensefaliti, Otoimmün Ensefalit



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-062 Çocukluk Çağı Multipl Sklerozunda Serum Çinko Düzeyleri

Senem Ayça¹, Zelin İçen¹, Muzaffer Polat¹

¹Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji A.B.D.

Amaç: Multipl skleroz (MS) merkezi sinir sisteminde enflamatuar yanıtın eşlik ettiği, farklı demiyelinizasyon ve akson hasarı alanlarıyla belirgin, kronik bir hastalıktır (1). Tüm MS olgularının %1,8-5'inde klinik bulguların 16 yaş altında başladığı bildirilmektedir (2). Çinko, insan organizmasının 300 enziminin yapısında bulunduğu için eksikliği bu enzimlerin işlevini düşürmektedir. Çinko birçok sinirsel iletimde merkezi sinir sisteminde kullanılmaktadır ve merkezi sinir sistemi gelişimi ve fonksiyonları üzerinde etkilidir. Multipl skleroz ile çinko düzeyi ilişkisinin araştırıldığı çalışma özellikle çocukluk yaş döneminde sınırlıdır. Çinkonun MSS' de birçok enzim işlevinde yer aldığı düşünüldüğünde çocukluk yaş dönemi multipl skleroz ve çinko düzey arasındaki olası ilişkinin araştırılması planlanmıştır.

Yöntem: Çocukluk çağı MS tanısı ile takipli olan olgularımızın demografik verileri ve serum çinko düzeyleri kayıt altına alındı. Sağlıklı kontrol grubu ile serum çinko düzeyleri karşılaştırıldı.

Bulgular: MS tanısı ile izlenen 19 çocuk ve 42 sağlıklı kontrol grubu yaş ve cinsiyet açısından benzerdi. Her iki grubun serum çinko seviyelerini değerlendirdiğimizde MS grubunun serum çinko düzeyi ortalaması $73,4 \pm 9,5 \mu\text{g/dL}$; kontrol grubunun serum çinko düzeyi ortalaması $85,1 \pm 16,1 \mu\text{g/dL}$ idi. ($p:0.0009$).

Sonuç: Çinkonun nörolojik hastalıklarla ilişkisi çeşitli çalışmalar ile gösterilmiş olup çocukluk çağı MS ve çinko ilişkisini inceleyen yeterli çalışma literatürde mevcut değildir. Bu bulgular çocukluk çağı MS hastalarında serum çinko seviyelerinin sağlıklı bireylere kıyasla anlamlı derecede düşük olduğunu ve bu durumun hastalığın nöroinflammatuar sürecine katkıda bulunabileceği göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Multipl skleroz, çinko, çocuk

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-064 Rett Sendromu Tanılı 15 Hastanın Tek Merkezli Değerlendirilmesi

TUĞÇE KURTARANER¹, NEŞE ERGÜL¹, EMEK UYUR¹, SÜMEYRA OĞUZ², ELİF UZAY², ALİ KARAMAN², NİLÜFER ELDEŞ HACİFAZLIOĞLU¹

¹SBÜ Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü, İstanbul

²SBÜ Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Bölümü, İstanbul

Amaç: Rett Sendromu; nadir görülen, motor, iletişim ve sosyal becerilerin kaybı ve epilepsi ile karakterize ilerleyici nörogenetik bir hastalıktır. Klinik olarak tipik ve atipik olarak ikiye ayrılır. Metil-ÇpG bağlama proteini 2 (MECP2) geni tipik Rett sendromuna neden olur. Cyclin dependent kinase-like 5 (CDKL5) ve forkhead box (FOXG1) gen mutasyonları ise atipik Rett sendromu veya Rett sendromu benzeri fenotiplerle ilişkilendirilmiştir.

Yöntem: Zeynep Kamil Kadın doğum ve Çocuk hastanesi Çocuk Nöroloji bölümünde 2014-2024 yılları arasında Rett sendromu tanısı konulmuş 15 hastanın demografik ve klinik özellikleri ile genetik, görüntüleme ve elektroensefalografi (EEG) bulguları retrospektif olarak incelenmiştir. On hastaya MECP2 geni dizi analizi, dört hastaya klinik ekzom paneli ve bir hastaya MECP2 Multipleks Ligasyona Bağlı Prob Amplifikasyonu (MLPA) testiyle tanı konuldu.

Bulgular: Hepsi kız olan hastaların yaş ortalaması $11,33 \pm 4,93$ (4-19) yaş idi. Hastaların tamamında stereotipik el hareketleri ve nöromototor gelişim geriliği saptandı. Hastaların 6'sında (%40) jeneralize tonik klonik, 1'inde (%6,6) miyoklonik nöbet ve 1'inde (%6,6) atonik nöbet mevcuttu. Nöbet başlangıç yaşı $4,75 \pm 2,65$ yaş idi. Yedi hastanın nöbeti yoktu. Kranial Magnetik Rezonans (MR) görüntüleme incelemesi 12 (%80) hastada normaldi, 3 (%20) hastada serebral atrofi saptandı. Uyku elektroensefalografi (EEG) incelemelerinde 5 (%33,3) hastada fokal, 1(%6,66) hastada jeneralize, 2 (%13,3) hastada bilateral multifokal epileptiform anomali ve 3(%20) hastada epileptik ensefalopati saptandı. On dört (%93,33) hastada MECP2, 1 (%6,66) hastada FOXG1 geni mutasyonu saptandı.

Sonuç: Rett sendromu klinik ve genetik özellikleri heterojen olan bir hastalıktır. Rett sendromu hakkında artan klinik ve genetik özellikleri ile ilgili bilgilerimiz arttıkça tedavi geliştirilme çalışmalarına katkıda bulunulabilir.

Anahtar Kelimeler: Rett Sendromu, epilepsi, genetik

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-065 Senkopla Başvuran Bir Olguda İzole Serebellar Displazi

Fatih Mehmet Akif ÖZDEMİR¹, Mehmet ÖZTÜRK², Mesut GÜNGÖR¹

¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Nöroloji

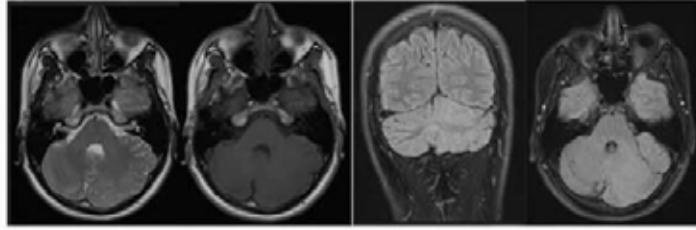
²Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Radyolojisi

Amaç: Serebellar displazi; hipoplazi ile birlikte veya ayrı olarak görülebilir. Serebellum kısmen ya da tamamen tutulabilir. Edinsel ya da herediter olabileceği düşünülmekle birlikte kesin etyopatogenez bilinmemektedir. Görüntülemelerde anormal serebellar folyalar, gri-beyaz cevher ayırımında kaybolma, serebellar beyaz cevherde heterotopi, kortikal kalınlaşma, kortikal-subkortikal kistler görülebilir. Unilateral serebellar displazi; prematurite ya da antenatal/perinatal serebellar hemorajik veya iskemik enfarkt sonucu görülebilir. Biz de senkopla başvuran izole serebellar displazili bir olguyu sunmayı amaçladık.

Yöntem: Çocuk nöroloji polikliniğinde takip edilen serebellar displazili bir olgunun retrospektif olarak sunumu planlandı.

Bulgular: On yedi yaş erkek hasta senkop nedeni ile çocuk nöroloji polikliniğine getirildi. Miadında sezaryanla 3700 gr doğum öyküsü olan hastanın pre-natal takiplerinde annede gestasyonel diabetes mellitus öyküsü mevcuttu. Özgeçmişinde astım öyküsü olan hastanın anne baba arasında akraba evliliği ve akrabalarında serebellar anomali öyküsü yoktu. Nörolojik muayenesi normal saptanan hastanın etyolojiye yönelik yapılan tetkiklerinde elektroensefalografisi normal olup beyin manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) sol unilateral serebellar displazi saptandı (Resim-1).

Posterior fossada sol serebellar hemisferde sağa nazaran asimetric hafif hacim artışıyla birlikte dismorfik görünüm, folyalar sağa nazaran disorganize izlenmekte



* Sırasıyla Aksiyel T2, aksiyel T1, koronal T2, FLAIR kesitler

Sonuç: Bu olgu sunumu ile nadir görülen serebellar displazinin izole olarak görülebileceği, senkopla da prezente olabileceğini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: Serebellar displazi, Senkop, Çocuk

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-066 Pitozis ve Güçsüzlükle Prezente Olan COLQ Mutasyonuna Bağlı Konjenital Miyastenik Sendrom Olgu Sunumu

Fatih Mehmet Akif Özdemir¹, Büşra GÖKYER², Ebru MARZİOĞLU ÖZDEMİR³, Mehmet ÖZTÜRK⁴, Mesut GÜNGÖR¹

¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Nöroloji

²Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

³Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Tıbbi Genetik

⁴Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Radyolojisi

Amaç: Konjenital miyastenik sendromlar (KMS) genellikle infantil dönemde başlayan; presinaptik, sinaptik ya da postsinaptik alandaki bozukluk neticesinde oluşan genetik geçişli nöromüsküler bileşke hastalıklarıdır.

Yöntem: Genetik çalışma olarak tüm ekzom dizilemesi (WES) gerçekleştirildi.

Bulgular: Sekiz yaşındaki erkek hasta 6 aylıkken pitozis, hipotonisite nedeni ile getirilmiş. Hafif hipotonisitesi olmakla birlikte 1 yaşında yürüme ve konuşması başlayan hastanın anne babası arasında birinci derece kuzen evliliği mevcuttu. Fizik muayenede baş çevresi normal, bilateral pitozis, fasial güçsüzlük, nazolabial sulkuslarda siliklik, filtrum uzun, kulak kepçeleri belirgin, nazone konuşma mevcuttu. Derin tendon refleksleri alınan hasta egzersizle çabuk yorulma tarifliyordu. Kreatin kinaz değeri normal, anti asetilkolin reseptör antikorları negatif, elektromyografi (EMG) normal, beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) normal saptandı. WES yöntemiyle yapılan konjenital miyastenik molekül analizinde COLQ geninde stop kodon oluşturan homozigot c.706C>T patojenik mutasyon saptandı. Hastaya konjenital miyastenik sendrom tip 5 tanısı konuldu. Salbutamol ve efedrin başlanarak takibe alındı.

Sonuç: KMS kas-sinir kavşağındaki çeşitli moleküllerin genlerindeki mutasyonlara bağlı gelişir, genetik analiz ile tanısı kesinleştirilir. Ekstraokuler, farengeal ve solunum kaslarının etkilenmesine bağlı olarak oftalmoparezi, diplopi, pitozis, yutma güçlüğü, solunum sıkıntısı, apne atakları ve nazone konuşma görülebilir. Ekstremitte kaslarının etkilenmesine bağlı olarak çabuk yorulma, merdiven çıkarken zorlanma, nöromotor gerilik kliniğiyle karşımıza çıkabilir. COLQ mutasyonuna bağlı KMS alt tiplerinde beta agonistler (salbutamol, albuterol), efedrin tedavi seçenekleri mevcuttur. Bu nadir sendromun daha fazla tanınması, genetik testlerin hızlı kullanımıyla tanı ve uygun tedavi almasını arttıracaktır.

Anahtar Kelimeler: Konjenital miyastenik sendrom, COLQ geni, Güçsüzlük

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-067 Beyinde Demir Birikimi İle Giden Nörodejeneratif Hastalık Sebebi İle Takip Edilen 2 Olgu Sunumu

Fatih Mehmet Akif ÖZDEMİR¹, Hasan Ali GÜLER², Ebru MARZİOĞLU ÖZDEMİR³, Hayriye Nermin KEÇECİ⁴, Mehmet ÖZTÜRK⁵, Mesut GÜNGÖR¹

¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Nöroloji

²Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı Hastalıkları

³Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Tıbbi Genetik

⁴Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik Hastalıkları

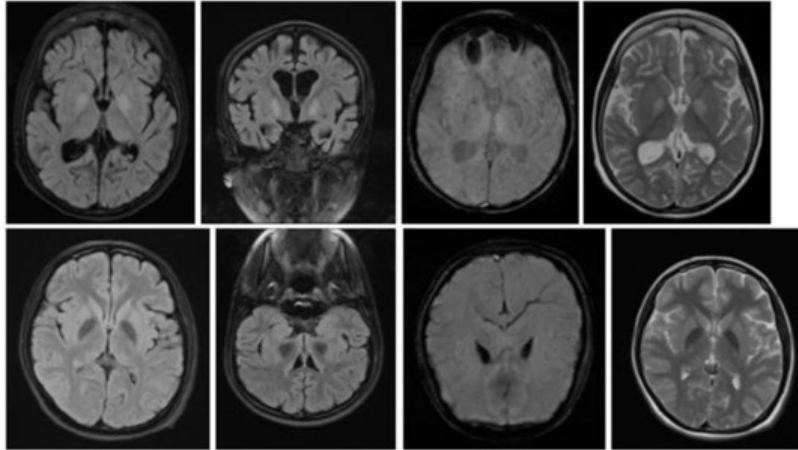
⁵Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Radyoloji

Amaç: Beyin demir birikimi ile nörodejenerasyon (NBIA), ekstrapiramidal özelliklere ve ilerleyici bilişsel ve motor gerilemeye yol açan bir grup beyin demir birikimi sendromunu içerir. Biz de NBIA sebebi ile takip edilen 2 hastamızın klinik özelliklerini sunmayı amaçladık.

Yöntem: Retrospektif/kesitsel olgu sunumu planlanmıştır.

Bulgular: Birinci Olgu: Motor gelişim geriliği sebebi ile yönlendirilen, takiplerinde epilepsi sebebi ile izlenen 7 yaşında kız hastanın prenatal/natal öyküsü normal olup, 2 kuzeninde otizm dışında soygeçmişinde özellik yoktu. Levetirasetam ve topiramat tedavisi altında nöbet kontrolü olmakla birlikte global gelişim geriliği olan hastanın elektroensefalografisinde (EEG) organizasyon bozukluğu zemininde sağ frontal bölgede fokal epileptik deşarjlar, beyin manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) serebral atrofi bulguları, bazal çekirdekler düzeyinde bilateral globus palliduslarda ve krus serebri düzeyinde substantia nigralarda T2A ve FLAIR hiperintensite, SWI sekansında hipointensite saptandı (Resim-1a). Genetik analizde WDR45 geninde c.670C>T p.(Gln224*) ekzon 9'da heterozigot mutasyon saptandı. Beyinde demir birikimi ile seyreden nörodejenerasyon tip 5 (X-linked) ile uyumlu olarak değerlendirildi. İkinci Olgu: Bipolar bozukluk nedeni ile organik patoloji araştırılması açısından yönlendirilen 17 yaş kız hastanın öz/soygeçmişinde özellik yoktu. Muayenesinde pes kavus, yürüme güçlüğü/yürümeye isteksizlik dışında özellik yoktu, ancak anlamsız konuşma, uykusuzluk, iştahsızlık, idrar yapamama da tariflenmekteydi. Göz muayenesi, EEG'si normal saptanan hastanın elektromyografisinde (EMG) axonal polinöropati saptandı. Beyin MRG'de bilateral serebral hemisfer, globus pallidus, krus serebride simetrik demir birikimiyle uyumlu sinyal değişiklikleri saptandı (Resim-1b). Klinik eksom sekanslamasında (CES) C19orf12 geninde de novo heterozigot (C19orf12-NM-031448.6c.172G>A EXON3, C19orf12-nm-031448.6c.2C>T) varyant (OD) saptandı. Mitokondriyal membran proteini ile ilişkili nörodejenerasyon (MPAN) ile uyumlu olarak değerlendirildi.

Hastalarımızın Beyin MRG Görüntüleri



*Üstteki; Resim-1a Altteki Resim-1b **Sırasıyla; axial flair, coronal flair, swi, axial t2 sekanslar

Sonuç: Çocukluk çağında NBIA tanısı alan 2 hastanın klinik özelliklerine dikkat çekmek istedik.

Anahtar Kelimeler: Beyin demir birikimi ile nörodejenerasyon (NBIA), WDR45 geni, C19orf12 geni



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-068 ASNS Gen Varyantı ile İlişkili Dirençli Epilepsi: Olgu Sunumu

Mehmet Semiz¹, Nihal Olgaç Dünder¹

¹İzmir şehir hastanesi

Amaç: GİRİŞ:ASNS eksikliği, otozomal resesif kalıtılan ve ciddi nörolojik belirtilerle seyreden nadir bir hastalıktır. Klinik tablo genellikle mikrosefali, gelişim geriliği, kortikal atrofi ve dirençli nöbetlerle karakterizedir. Bu olgu sunumunda, ASNS geninde homozigot c.1193A>G varyantı saptanan ve dirençli epilepsi nedeniyle takip edilen bir hastanın klinik seyri ve tedavi süreci ele alınmaktadır.

Yöntem: MATERİYAL VE METOT:Mikrosefali, epilepsi ve nörogelişimsel gerilik nedeniyle çocuk nörolojisi ve metabolizma kliniğinde takip edilen 9 aylık kız hasta, 40 günlükken başlayan nöbetleri nedeniyle çoklu antiepileptik tedavi almaktaydı. Hastaya genetik analiz sonucu ASNS eksikliği tanısı konulmuş ve literatür eşliğinde L-Asparagin 50 mg/kg/gün ve ketojenik diyet (1,5/1 oranında) başlanmıştır.

Bulgular: BULGULAR:Hastanın dirençli nöbetleri ve sık status epileptikus atakları nedeniyle yoğun bakım yatışları devam etmiştir. L-Asparagin tedavisi sonrası nöbetlerinde artış gözlemlenmiş, bu durumun asparaginin asparaginaz ile aspartata metabolizasyonu sonucu oluşan glutamat fazlalığına bağlı olabileceği düşünülmüştür. Tedavi kesildikten sonra nöbet kontrolü sağlanmıştır.

Sonuç: SONUÇ:ASNS eksikliği olan hastalarda L-Asparagin tedavisinin nöbet alevlenmesine neden olabileceği göz önünde bulundurulmalıdır. Bu vaka, metabolik hastalıkların epilepsi yönetimindeki önemini ve genetik temelli tedavi yaklaşımlarının bireyselleştirilmesi gerekliliğini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Nörometabolik



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-069 Beyin Ölümü Gelişen Olguda Abartılı Lazarus Refleksi

Aylin Şanlı¹, Leman Tekin Orgun², Gökçe Cırdı², Anıl Gök², Ayfer Sakarya Güneş², Emine Zengin³, Bülent Kara²

¹Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D., Kocaeli

²Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D., Çocuk Nöroloji B.D., Kocaeli

³Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D., Çocuk Hematoloji B.D., Kocaeli

Amaç: Beyin ölümü, tüm beyin fonksiyonlarının geri dönüşümsüz olarak durmasıyla karakterize edilen kritik bir durumdur. Tanının hızlı ve doğru şekilde konulması, uygun yönetim açısından büyük önem taşır. Lazarus refleksi, beyin ölümü gerçekleşmiş hastalarda görülebilen istem dışı üst ekstremitate hareketleriyle karakterizedir. Omurilik kaynaklı olduğu düşünülen bu refleks, hasta ventilatör cihazına bağlıyken yapılan bazı manevralarla tetiklenebilir. Hastanın kollarını başının üzerine kaldırıp yavaşça göğsüne düşürmesi şeklinde görülebilir ve bazen yaşam belirtisi olarak yanlış yorumlanabilir. Ancak, bu refleksin varlığı beyin ölümü tanısını dışlamaz ve klinik değerlendirme ile ayırt edilmesi gerekir. Beyin ölümü tanısının doğrulanmasında kraniyal reflekslerin kaybı ve nörogörüntüleme bulgularının dikkatle yorumlanması esastır.

Yöntem: Tüm hasta bilgileri hastane veri sisteminden elde edilmiştir.

Bulgular: 2 yaş 2 aylık, inkomplet Kawasaki hastalığı tanımlı erkek çocuk, koroner arterde trombüse bağlı evde ani kardiyak arrest sonrası hastaneye getirildi. Yoğun bakım takibinin üçüncü gününde sedasyon kesildi, ancak beyin sapı refleksleri alınamadı. Görüntülemelerde yaygın serebral ödem saptandı ve beyin ödemi tedavileri başlandı. Tedaviye yanıt alınamayan hastada ek görüntülemeler ve beyin ölümü testleriyle ağır hipoksiye sekonder beyin ölümü tanısı konuldu. Hastanın izleminde Lazarus refleksinin geliştiği görüldü. Ancak kraniyal reflekslerin tamamen kaybolması ve radyolojik bulguların beyin ölümü ile uyumlu olması, tanıyı doğruladı.

Sonuç: Beyin ölümü olan olgularda spinal refleksler, özellikle bizim hastamızdaki gibi abartılı Lazarus refleksi zaman zaman klinisyenler tarafından beyin ölümü tanısı koymada ikilik oluşmasına sebep olur. Ancak Lazarus refleksi, beyin ölümü ile çelişen bir bulgu değil, bu durumun bir parçası olarak değerlendirilmelidir. Yanıltıcı olabileceğinden, klinisyenlerin bu refleksi tanıyıp ayırt etmesi, beyin ölümü sürecinin gecikmeden yönetilmesini sağlar.

Anahtar Kelimeler: Lazarus Refleksi, beyin ölümü, inkomplet kawasaki

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-070 Pontoserebellar Hipoplazi tanısı alan iki olgu

Zehra Manav Yiğit¹, Salih Burak Eraslan¹, Nurdamlı Sandal Filikçi¹, Müge Ayanoğlu²

¹Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

²Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Klinik ekzom sekanslama ile tanı alan Pontoserebellar hipoplazi Tip 11 ve Pontoserebellar hipoplazi Tip 1B tanısı alan iki olgunun klinik ve genetik özelliklerinin incelenmesi

Yöntem: Her iki olgunun klinik ve nörolojik değerlendirmelerine ilişkin bulgular kaydedikten sonra Illumina NextSeq platformu kullanılarak klinik ekzom sekanslama yapıldı.

Bulgular: Olgu-1: Oligohidramniyoz nedeniyle 37. Gestasyonel haftada C/S ile doğan olgunun öyküsünde perinatal döneme ait herhangi bir komplikasyon yoktu. Mikrosefali, trigonosefali ve nörogelişimsel gerilik olması nedeniyle başvuran olgunun çekilen beyin MRG'sinde T2 ve FLAIR ağırlıklı görüntülerde, periventriküler alanlarda ventrikül kontürlerini bozmayan sinyal arışı izlendi. Yapılan genetik incelemede TBC1D23 geninde homozigot çerçeve kayması, novel ve muhtemel patojenik bir varyant saptandı. Olgu-2: Makat geliş nedeniyle C/S ile term doğan olgunun; doğum sonrasında siyanoz, hiperbilirubinemi, nöbet ve hipotoni bulgularının olması nedeniyle 32 gün süreyle yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatış öyküsü mevcuttu. Fizik muayenesinde kraniyofasiyal dismorfizm, hipotoni, hiperlaksisite ve her iki ön kolda kontraktür mevcuttu. Genetik incelemede EXOSC3 geninde, homozigot missense bir varyant saptandı.

Sonuç: Bu yazıda TBC1D23 geninde homozigot, novel bir varyant saptanan ve PCH11 tanısı alan ve EXOSC3 geninde daha önceden rapor edilmiş bir varyant saptanan ve PCH1B tanısı alan iki olgu, nadir olması nedeniyle sunulmuştur. Bu bulgular, mikrosefali, hipotoni ve nörogelişimsel bozukluklarda genetik testlerin önemini vurgulamakta ve PCH alt tiplerinin fenotipik spektrumuna ilişkin bilgilere katkıda bulunmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Pontoserebellar Hipoplazi, Mikrosefali, Hipotoni

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-071 İlerleyici Makrosefali ve Nöromotor Gerilik İle Seyreden Bir Hastalık: Canavan Hastalığı

Büşra Kaygusuz Aydemir¹, Mehmet Alçı¹, Emine Göktaş², Süleyman Şahin¹, Rahmi Örs³, Ahmet Sami Güven¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

³Özel Medova Hastanesi Yenidoğan Kliniği

Amaç: Canavan hastalığı, aspartoasilaz enzim eksikliği sonucu ortaya çıkan, otozomal resesif geçişli, nörodejeneratif bir lökodistrofidir. Erken dönemde başlayan hipotoni, ilerleyen dönemde spastisite, makrosefali, baş kontrolünün olmaması, iritabilite, beslenme bozuklukları, ağır mental retardasyon ve nöbetler ile karakterizedir. Hastalığın başlangıç yaşına göre üç ayrı tipi vardır, en sık görüleni 3-6 ay arası başlayan tip 2'dir. Bu olguda, nadir görülen tip 2 Canavan hastalığı tanısı alan 5,5 aylık bir kız hastanın klinik ve radyolojik bulgularının sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Hastanın klinik semptomları detaylı olarak değerlendirildi. Beyin MRG ve MR spektroskopisi bulguları incelendi. Genetik analiz kapsamında ASPA geninde mutasyon taraması yapıldı.

Bulgular: •Klinik Bulgular: Makrosefali, trunkal hipotonisite, göz teması olmaması, üst ekstremitelerde kas tonusu artışı, derin tendon reflekslerinde artış. •Radyolojik Bulgular: Beyin MRG'de subkortikal U liflerinin tutulumu, derin beyaz cevher korunumu (internal-eksternal kapsül ve korpus kallozum korunmuş), ileri evrelerde derin beyaz cevher tutulumu. MR spektroskopide NAA seviyesinde artış saptandı. •Genetik Bulgular: ASPA geninde homozigot c.188 G>C (R63T, rs1555538151) varyantı tespit edildi ve ACMG kriterlerine göre olası patojenik olarak değerlendirildi.

Canavan



Nadir görülen Tip 2 Canavan Hastalığı olan 5,5 aylık kız hasta

Sonuç: Canavan hastalığı için kesin tedavi bulunmamasıyla birlikte, tedavi yaklaşımları semptomatik olup, nöbet ve spastisite kontrolüne yöneliktir. Bu olgu, nadiren görülen bir genetik varyantın tespit edilmesi ve klinik-radyolojik bulguların vurgulanması açısından literatüre katkı sağlamak amacıyla sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Makrosefali, Nöromotor gelişim geriliği, Lökodistrofi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-073 Süksinik Semi-Aldehit Dehidrojenaz Eksikliği Olan Dokuz Olgu ve Tedavi Deneyimleri

Ayşe Sandıkkaya¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği

²SBÜ Bursa Yüksek İhtisas EAH Çocuk Metabolizma Kliniği

³Akdeniz Üniversitesi Hastanesi Çocuk Metabolizma Kliniği

⁴Kahramanmaraş Necip Fazıl Şehir Hastanesi Çocuk Metabolizma

⁵Mersin Şehir Hastanesi Çocuk Metabolizma Kliniği

Amaç: ALDH5A1 genindeki patojenik varyantlarının neden olduğu Süksinik Semialdehit Dehidrojenaz (SSADH) enzim eksikliği sonucu ortaya çıkan nadir otozomal resesif metabolik bozukluktur. SSADH γ -aminobütirik asit(GABA) ilişkili metabolik yolda işlev görür. Bu enzimin eksikliği başta GABA olmak üzere farklı metabolitlerin birikmesine yol açar. Klinik olarak; epilepsi, hareket bozuklukları, bilişsel yetersizlikler, motor gelişim basamaklarında gerilik, iletişim ve dil eksiklikleri, uyku ve psikomotor bozukluk gibi bireyler arası farklılaşan semptomları içerir. Henüz kesin tedavisi olmayıp destekleyici semptomatik tedaviler verilen Süksinik Semi-Aldehit Dehidrojenaz Eksikliği Olan hastalar için yeni tedavi geliştirme çalışmalarına destek olmak amaçlanmıştır.

Yöntem: Çocuk Nöroloji ve Çocuk metabolizma kliniklerinde izlenen SSADH eksikliği olan 1 yaş - 14,5 yaş aralığındaki dokuz hastaya ait bulgularla tedavi süreci değerlendirildi.

Bulgular: Hastalarda dirençli epilepsisi, hareket bozukluğu, psikomotor retardasyon, otizm ve uyku bozuklukları vardı. Genetik analiz neticesinde tüm hastalarda ALDH5A1 geninde patojenik varyantlar saptandı. Bu varyantların bireysel olarak klinik etkileri farklı şiddette gözlemlendi. Birçok hastada klasik manyetik rezonans görüntüleme bulgusu olarak bildirilen globus pallidus ve dentat nükleus tutulumu izlenirken bir vakada atipik olarak nükleus kaudatus ve putamen tutulumu izlendi. İdrarda dört hidroksi bütirat artışları izlendi. Hastaların bir kısmında vigabatrin tedavisine farklı düzeyde yanıtlar alınırken bazı hastalarda diğer antiepileptik ilaçlar kullanıldı. Bir hasta ilk defa denenilen ketamin tedavisine oldukça iyi yanıt verdi

Sonuç: SSADH eksikliği klinik bulguları farklı şiddette ortaya çıkarabilir. Ketamin yeni bir tedavi seçeneği olarak değerlendirilebilir.

Anahtar Kelimeler: ALDH5A1 geni, 4-hidroksibütirik asit, Süksinik semialdehit dehidrojenaz eksikliği

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-074 Kronik karaciğer hastalığı ve nörolojik tutulumlu bir çocukta znfx1 eksikliği

AHMET KEÇEBAŞ¹, ALİ İŞLEK², M. ÖZLEM HERGÜNER¹, CANSU MİÇOOĞULLARI¹, TALİP SAYAR², FARUK İNCECİK¹, GÖKHAN TÜMGÖR²

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Adana, Türkiye

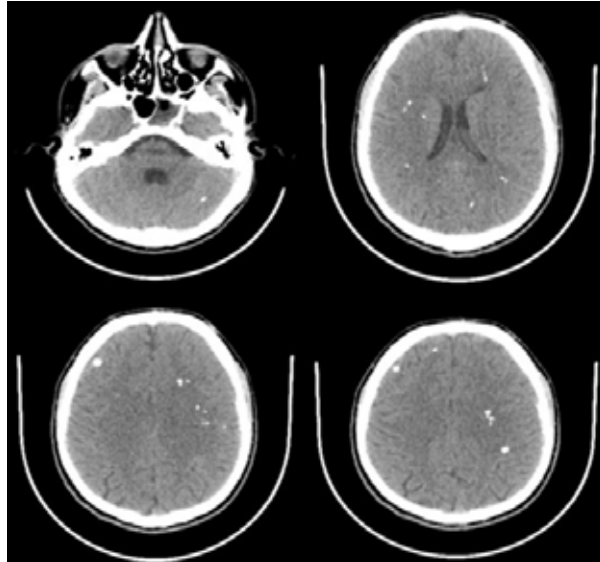
²Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Gastroenteroloji Bilim Dalı, Adana, Türkiye

Amaç: Burada, baskın özellik olarak ilerleyici olmayan kronik karaciğer hastalığı teşhisi konulan, ardından öncelikle piramidal sistemi etkileyen nörolojik tutulum ve ZNFX1 genindeki yeni bir c.7533del homozigot mutasyonuyla ilişkili hafif proteinüri bulunan bir erkek çocuğu sunuyoruz ve bu, mevcut literatüre yeni bakış açıları katmaktadır.

Yöntem: Burada, baskın özellik olarak ilerleyici olmayan kronik karaciğer hastalığı teşhisi konulan, ardından öncelikle piramidal sistemi etkileyen nörolojik tutulum ve ZNFX1 genindeki yeni bir c.7533del homozigot mutasyonuyla ilişkili hafif proteinüri bulunan bir erkek çocuğu sunuyoruz ve bu, mevcut literatüre yeni bakış açıları katmaktadır.

Bulgular: ZNFX1 (NFX1 tipi çinko parmak içeren 1), patojenlerin nükleik asitlerini algılayarak ve replikasyonlarını inhibe ederek antiviral bağışıklıkta görev yapan bir proteindir. Eksikliği, viral ve mikobakteriyel enfeksiyonlara yatkınlık ve ardından gelen çoklu organ disfonksiyonu ve inflamasyonla ilişkilidir. Mevcut bilgi sınırlı olsa da, ZNFX1 eksikliği olan hastaların klinik fenotipi değişken görünmektedir. Hematolojik ve immünolojik anormalliklerin yanı sıra, beyin, böbrek, karaciğer, dalağı ve akciğerleri etkileyen sistemik belirtiler de tanımlanmaktadır.

BEYİN BT



Bilgisayarlı tomografide bilateral serebral hemisferler ve serebellum parankimi içerisinde çok sayıda kalsifiye odak izlendi.

Sonuç: Sonuç olarak, ZNFX1 eksikliği, belirgin klinik fenotiplerle karakterize nadir bir hastalıktır. ZNFX1 eksikliği olan daha fazla hasta incelendikçe, bunların ve potansiyel olarak diğer belirtilerin tanımlanması muhtemeldir ve bu da klinik spektrum hakkındaki anlayışımızı daha da genişletecektir.

Anahtar Kelimeler: ZNFX1

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-075 Katastrofik Tablolar : NORSE ve FIRES

Ömer Karaca1, Merve Öztürk1, Ali Korulmaz2, Aliye Gülbahçe3, Adnan Deniz1

1Kocaeli Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi

2Kocaeli Şehir Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım

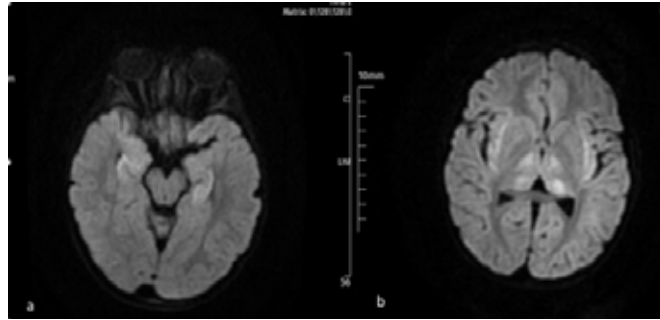
3Kocaeli Şehir Hastanesi, Çocuk Beslenme ve Metabolizma

Amaç: NORSE (yeni başlangıçlı refrakter status epileptikus) aktif epilepsisi olmayan olguda belirgin bir yapısal, toksik veya metabolik neden olmaksızın yeni başlayan dirençli status epileptikus durumunu tanımlamaktadır. FIRES (ateşli enfeksiyonla ilişkili epilepsi sendromu) ise NORSE'nin bir alt kategorisidir; dirençli ateşli/ateşsiz status epileptikus'a ek olarak 2 haftayla 24 saat öncesinde ateş varlığını gerektirir. Takip ettiğimiz iki olgunun klinik özellikleri, prognozları, tedavi yanıtları sunularak literatüre katkı yapılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Heriki olgunun özgeçmiş, soygeçmiş, fizik muayene, nörogörüntüleme, laboratuvar bulguları, klinik izlemleriyle tedavi yanıtları değerlendirilmiştir.

Bulgular: 13 yaşında kız olgu, 5 gündür amilaz, lipaz yüksekliği ve karın ağrısıyla takipliyken ateş öyküsü olmaksızın bir anda başlayan bilinç bulanıklığı tablosuyla başvurdu. Bir hafta önce ateşli enfeksiyon öyküsü olan 5 yaşında erkek olguysa ani başlayan status epileptikusla geldi. Her iki hastada midazolam, levatirasetam, ketamin, topiramet ve fenitoine yanıtız status epileptikusla tiopental başlanarak entübe izleme alındı. NORSE olgusunda BOS'ta nötrofilik pleositoz ve ılımlı protein yüksekliği saptandı fakat etken elde edilemedi. Metabolik, otoimmün, paraneoplastik ve romatolojik tarama her iki olguda negatifti. Kraniyal MRG'de NORSE olgusunda flair sekansta geçici bilateral temporal hiperintensiteler izlenirken FIRES'ta bilateral talamik tutulum ve claustrum işareti görüldü. Her iki hastaya da antibiyoterapi, çoklu antiepileptik tedavilerinin yanısıra ketjenik diyet, pulse metilprednizolon, IVIG, plazmaferez ve ritüksimab tedavisi verildi. FIRES olgusuna ek olarak anakinra uygulandı fakat 5 günlük sürede yanıt alınamayınca kesildi. NORSE olgusu ritüksimab tedavisinin ilk dozunu aldıktan sonra sepsis nedeniyle exitus olurken FIRES olgusu 4,5 aylık YBÜ yatışı sonrası ritüksimab tedavisinden 1 ay sonra nöbetsiz olarak taburcu edildi.

Resim 1a ve 1b. NORSE ve FIRES olgularının kraniyal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) bulguları



1a. Bilateral temporal tutulum, 1b. Bilateral talamus tutulumu ve claustrum işareti

Sonuç: NORSE ve FIRES nadir görülen ve tedavisi zor tablolar olmakla birlikte tedavide immün baskılayıcı ajanlardan özellikle ritüksimabın diğer tedavi seçeneklerinden önce akılda tutulmasını önermekteyiz.

Anahtar Kelimeler: FIRES, ritüksimab

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-076 Serebral Palsi Taklitçisi : Pürivat Dehidrogenaz Eksikliği Tanılı İki Olgu

Ömer Karaca¹, Aliye Gülbahçe², Merve Öztürk¹

¹Kocaeli Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi

²Kocaeli Şehir Hastanesi, Çocuk Beslenme ve Metabolizma

Amaç: Piruvat dehidrogenaz kompleksi eksikliği (PDCD), neonatal laktik asidozdan serebral palsi (CP) taklitçisine kadar çok çeşitli klinik belirtilerle karakterize nadir bir nörometabolik bozukluktur. Piruvat dehidrogenaz kompleksindeki (PDC) üç enzimden birisinin eksikliğinden kaynaklanmaktadır. Yıllardır CP, epilepsi tanısıyla takipli ve ensefalopati tablosu sonrası PDHD tanısı alan vaka üzerinden, atipik bulguları olan CP'li olguların taklitçiler açısından gözden geçirilmesinin öneminin vurgulanması amaçlanmıştır.

Yöntem: Kliniğimize sık nöbet geçirme ve uyku haliyle başvuran, fenotipinde dismorfik özellikleri bulunan olgunun özgeçmiş, soygeçmiş, fizik muayene, nörogörüntülemeyle biyokimyasal parametreleri değerlendirilerek genetik analizle etiyolojisi aydınlatılmıştır.

Bulgular: On yıldır epilepsiyile levitirasetam alan, 15 yaşında erkek, nöbet geçirme ve bilinç bulanıklığıyla başvurdu. Term doğum, küvöz öyküsü yok. 1 yaşında destekli oturmaya başlamış, konuşmayla yürüme hiç olmamış, bilateral işitme kaybı tespit edilerek CP tanısı almış. Beş kardeşinden dördü sağlıklı, 1'i CP nedeniyle exitus. Anne alzheimer, 55 yaşında ketoasidozla yoğun bakımda izleniyor. Baba kanserden 45 yaşında exitus. Başvuru anında postiktal dönemde, konfüze, çevreyle ilgisiz. Nörolojik muayenede derin tendon refleksleri bilateral artmış, spastik parapleji, spontan klonus ve nistagmusla birlikte her iki ayakta kontraktürleri mevcut. Mikrosefali, strabismus, yüksek damak, geniş ağız, düşük kulak gibi dismorfik özellikleri var. Kraniyal MRG'de yaygın leigh benzeri tutulum, kanda laktat yüksekliği (7 mMol/L) ve düşük BOS laktat/pürivat oranı 15,7 (<25), spektrometrede ters laktat piki gösterilmesiyle yapılan genetik analizde PDHX geninde homozigot patojenik stop gain varyant gösterilerek PDCD tanısı almıştır.

PDHD tanılı olgudaki dismorfik özellikler



Resim 1. Ayaklarda kontraktürler, mikrosefali, yüksek damak, geniş ağız, düşük kulak, strabismus

Sonuç: Başka bir tanıyı düşündürmeyi gerektirecek öykü ve muayene bulgularıyla özellikle kraniyal MRG'de belirgin patoloji saptanmayan serebral palsi fenotipine sahip olgularda, PDCD'nin de içinde bulunduğu tedavisi mevcut olan CP taklitçileri akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: serebral palsi taklitçileri, pürivat dehidrogenaz eksikliği

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-077 FBX07 ilişkili Erken Başlangıçlı Pediatrik Parkinsonizm Olgusu

SERKAN KIRIK¹, Yavuz ATAŞ², Nevsun PIHTILI TAŞ³, Elif UZAY⁴

¹Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi Kliniği

²Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD

³Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon AD

⁴Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi Tıbbi Genetik AD

Amaç: FBX07 mutasyonları (PARK 15), ilk olarak 2008 yılında bildirilmiş olup erken başlangıçlı parkinsonizmin monogenik nedenleri arasındadır. Klasik olarak, PARK 15'in daha önce tanımlanan pallido-piramidal sendrom ile ilişkili olduğu öne sürülmüştür. Bu çalışmada, FBX07 mutasyonuna sahip 17 yaşındaki Erkek olguyu sunarak literatüre katkıda bulunmayı ve bu nadir hareket bozukluğuyla alakalı farkındalığı arttırmayı amaçladık.

Yöntem: On yedi yaşında erkek hasta yoğun dental tedaviyi takiben ortaya çıkan beslenme güçlüğü ile kliniğimize başvurdu. Hastanın fizik muayenesinde akinetik rijidite, postüral intabilite, serebellar ataksi ve dizartri ile başvurdu. Derin tendon refleksleri normaldi. Tremor olmayan olgunun nörogörüntülemesinde hafif düzeyde serebral atrofi mevcut olması üzerine kan ve idrar metabolik tetkikleri, Wilson hastalığına yönelik tetkiklerinde ve beyin omurilik sıvısı incelemelerinde otoimmün ensefalit dahil tetkiklerinde özellik saptanmadı. Bunun üzerine hastada Tüm ekzom Sekanslama (WES) incelemesi uygulandı.

Bulgular: FBX07 geninde (NM_012179.4:c.1492C>T (p.Arg498Ter)) homozigot tanımlanmış mutasyon saptandı.

Sonuç: Atipik parkinsonizm oldukça nadir karşılaşılan bir hareket bozukluğu olup, korku, stres, ateşli hastalıklarla koreiform atakların, okülojirik krizlerin izlendiği ataklarla prezente olabilir. Dopaminerjik tedavilere hızlı yanıt vermesi ve tedavi edilebilir olması önemli bir durumdur.

Anahtar Kelimeler: parkinsonizm, FBX07, pallido-piramidal sendrom



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-078 Suplementer Motor Alan İlişkili Nöbetlerde Lakozamid'in Etkinliği

Serkan KIRIK¹, Meral KARADAĞ², Yavuz ATAŞ³

¹Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nöroloji Kliniği

²Malatya Turgut Özal Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nöroloji Kliniği

³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nöroloji Kliniği

Amaç: Suplementer motor alan (SMA) nöbetleri, genellikle bilincin korunduğu, hiperkinetik hareketlerin eşlik ettiği, sıklıkla kısa süreli frontal lob nöbetleridir. "Eskrim duruşu" olarak bilinen asimetrik tonik duruş postürü SMA ilişkili nöbetlerin tipik semiyolojisi olup; "4 İşareti" gibi yine tonik daha az sıklıkta tonik klonik komponenti barındıran nöbetler de yine SMA ile ilişkilidir. Lakosamid, voltaj kapılı sodyum kanallarının yavaş inaktivasyonunu artırarak nöronal eksitabiliteyi azaltan üçüncü jenerasyon bir antinöbet ilacıdır. Çalışmamızın amacı, non-lezyonel SMA nöbetlerinde lakosamid monoterapisinin klinik ve elektroensefalografik (EEG) etkinliğini değerlendirmektir.

Yöntem: Bu retrospektif çalışmaya (Ocak 2021- Ocak 2025), nörogörüntülemesinde lezyon olmayan, genetik tetkiklerinde patojenik varyant saptanmayan ve metabolik taramaları normal olan, asimetrik tonik postür nöbeti olan 11 hasta dahil edildi. Hastaların demografik bilgileri, nöbet semiyolojileri, manyetik rezonans ve EEG bulguları incelenmiştir. LCM öncesi ve sonrası dönemde nöbet sıklığı ve EEG değişiklikleri karşılaştırılmıştır.

Bulgular: Hastaların 7'si kız 4'ü erkekti. Lakozamid monoterapisi ile 3 aylık takip sonunda hastaların %100 ünde tam nöbetsizlik sağlanmıştır. 12. ay kontrol EEG analizinde 8 hastada (%72) interiktal epileptik deşarj sıklığında %100 azalma ile normal EEG kaydı elde edilmiştir.

Sonuç: Bu çalışma, non-lezyonel SMA nöbetlerinde lakosamidin etkili bir tedavi seçeneği olduğunu göstermektedir. Nöbet sıklığı ve EEG bulgularında belirgin iyileşme sağlanmış, yan etkiler minimal düzeyde kalmıştır. Lakosamidin lezyonel olmayan SMA kaynaklı nöbetlerin monoterapisinde umut ışığı olacağını düşünmekteyiz. Güncel literatür bilgileri doğrultusunda, bu çalışma pediatrik popülasyonda non-lezyonel SMA ilişkili nöbetlerin tedavisinde lakosamid monoterapisinin etkinliğini gösteren ilk çalışmadır.

Anahtar Kelimeler: lakosamid, suplementer motor alan, nöbet

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-081 Baş Ağrısı, EEG ve MR Bulgularının İlişkisi: Tek Merkezli Bir Çalışma

Ahmet Taşkın¹, Mehmet Palaz¹, Esra Özpinar¹, Betül Kılıç¹, Yasemin Topçu¹, Kürşad Aydın¹

¹Medipol Üniversitesi Çocuk Nöroloji Kliniği

Amaç: Bu çalışma, çocukluk çağında baş ağrısı şikayetiyle başvuran hastaların klinik, Elektroensefelografi(EEG) ve Manyetik Rezonans(MR) bulgularını değerlendirerek primer ve sekonder baş ağrıları arasındaki farklılıkları ortaya koymayı amaçlamaktadır.

Yöntem: Çalışmaya 751 hasta dahil edilmiş olup, bunların %53,7'si kız, %46,3'ü erkek ve yaş ortalaması 11,7 yıldır. Hastalar baş ağrısı tiplerine göre gruplandırılmış, EEG ve MR bulguları analiz edilmiştir.

Bulgular: Çalışmamızda baş ağrılarının %84,2'si primer baş ağrısı olup en sık sırası ile gerilim tipi(%41,9), migren(%34), küme tipi baş ağrısı(%0,4) ve sınıflandırılmayan baş ağrısı(%7,9) olarak bulunmuştur. Sekonder baş ağrısı hastaların %15,8'inde saptanmış olup, en sık neden sinüzit/kronik mukozal kalınlaşma(%56,3) olarak belirlenmiştir. Daha az sıklıkla intrakranial tümörler(%10,9) ve adenoid hipertrofi(%28,6) tespit edilmiştir. Hastaların %53,5'inde MR'da çeşitli bulgular saptanmış olup, en sık sinüzit/kronik mukozal kalınlaşma, adenoid hipertrofi ve nonspesifik glial lezyonlar gözlenmiştir. Daha nadir olarak intrakranial tümör, mezial temporal skleroz ve vasküler anomaliler tespit edilmiştir. EEG değerlendirmesinde, sınıflandırılmayan baş ağrısı grubundaki hastaların %23,7'sinde anormallik gözlenmiş olup, bu oran diğer baş ağrısı türlerine göre anlamlı olarak daha yüksektir($p<0.05$). Epileptik EEG bulguları ile MR'da mezial temporal skleroz ve kitle tespiti arasında anlamlı ilişki gözlenmiştir. Primer baş ağrısı grubunda bulunan hastaların uzun dönem takiplerinde %9,73'ünde MRI'da anlamlı patoloji ortaya çıkmıştır.

Sonuç: Çocukluk çağındaki baş ağrılarında EEG ve MR gibi ileri tetkiklerin uygulanması, özellikle sekonder baş ağrısı şüphesi olan hastalarda büyük önem taşıdığı bilinmektedir. Çalışmamızda, özellikle sınıflandırılmayan baş ağrılarında EEG anormalliği oranının yüksek olması, bu hastaların epilepsi açısından takip ve daha detaylı değerlendirilmesi gerektiğini düşündürmektedir. Başvuruda primer baş ağrısı tanısı alan hastaların uzun dönem takiplerinde MRI bulgularında anlamlı patoloji gözlenebilmesi düzenli nörolojik değerlendirme gerekliliğini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Çocuklarda baş ağrısı, EEG, MR



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-082 Çocukluk Çağı Dirençli Epilepsisinde Zonisamid, Tek Merkez Deneyimi

Burçin Gönüllü Polat¹, Meltem Çobanoğulları Direk¹, Çetin Okuyaz¹

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Çocukluk çağı epilepsisi, bazı vakalarda antiepileptik ilaç (AEİ) tedavisine dirençli nöbetlerle seyredebilir. Zonisamid (ZNS), dirençli epilepsi tedavisinde etkili olduğu bilinen geniş spektrumlu bir AEİ'dir. Ancak, çocukluk çağı dirençli epilepsilerde etkinliği konusunda yeterli klinik veri bulunmamaktadır. Bu çalışmada, pediatrik dirençli epilepsi hastalarında zonisamid tedavisinin nöbet kontrolü ve yan etki profili üzerindeki etkisi değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Bu retrospektif çalışmaya, 2014-2019 yılları arasında zonisamid tedavisi eklenmiş 98 dirençli epilepsi tanılı çocuk dahil edilmiştir. Hastaların demografik verileri, nöbet tipleri, EEG ve MRG bulguları retrospektif olarak incelenmiştir. Nöbet sıklığı tedavi öncesi ve 1., 3. ve 6. ay kontrollerinde değerlendirilmiştir. Friedman testi, lojistik regresyon ve Spearman korelasyon analizleri ile veriler analiz edilmiştir ($p < 0,05$ anlamlı kabul edilmiştir).

Bulgular: Zonisamid tedavisi sonrası nöbet sıklığında anlamlı azalma gözlenmiştir ($p < 0,001$). Hastaların %42,3'ü 3. ayda, %38,7'si 6. ayda nöbetsiz hale gelmiştir. Lojistik regresyon analizinde, yüksek zonisamid dozlarının nöbet kontrolünü artırdığı ($OR = 1,15$, $p = 0,004$) ve anormal MRG bulgusu olan hastalarda nöbet kontrolünün daha düşük olduğu ($OR = 0,41$, $p = 0,035$) saptanmıştır. En sık yan etkiler kilo kaybı (%36,1), somnolans (%33,0) ve yorgunluk (%23,7) olarak belirlenmiştir.

Sonuç: Zonisamid, çocukluk çağı dirençli epilepsi tedavisinde etkili bir ajandır. Özellikle erken dönemde nöbet sıklığını azaltmakta ancak uzun vadede bireysel değişkenlik gösterebilmektedir. Diğer AEİ'lere yanıt vermeyen veya yan etkileri nedeniyle kullanamayan hastalarda ZNS tedavisi düşünülebilir.

Anahtar Kelimeler: Zonisamid, Dirençli Epilepsi, Çocukluk Çağı Epilepsisi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-083 PANDAS Olgusu: Ani Başlangıçlı Tikler ve Başarılı İmmünoterapi

Sibğatullah Ali ORAK¹, Dilara ÇİÇEKLİ YENER¹, Hatice Demet KEMALBAY¹, Serkan KIRIK²

¹MUŞ DEVLET HASTANESİ

²ELAZIĞ FETHİ SEKİN ŞEHİR HASTANESİ

Amaç: PANDAS, streptokok enfeksiyonları ile tetiklenen, çocukluk çağı başlangıçlı obsesif kompulsif bozukluk (OKB) ve tik bozukluklarını içeren bir klinik tablodur. Bu olgu sunumunda, PANDAS tanısı düşünülen ve immünoterapi ile başarılı bir şekilde tedavi edilen bir çocuk hasta sunulmaktadır.

Yöntem: 10 yaşındaki erkek hasta, başvurusundan iki hafta önce başlayan üst solunum yolu enfeksiyonu (ÜSYE) semptomları nedeniyle sefdinir ve semptomatik tedavi almıştı. Tedavi devam ederken, tüm vücutta yaygın motor tikler başlamıştı. Özgeçmişinde ve aile öyküsünde psikiyatrik hastalık bulunmamaktaydı. Muayenesinde enfeksiyon bulgusu yoktu, aralıklı ve kontrol edilemeyen motor tikler mevcuttu. Nörolojik muayenesi normaldi. Laboratuvar tetkiklerinde özellik yoktu. Boğaz kültürü, sefdinir tedavisi nedeniyle negatif saptandı. İlk ASO değeri normaldi, ancak takipte yükselme eğilimindeydi. Beyin MR ve EEG normaldi. Psikiyatri konsültasyonu sonrası başlanan risperidon tedavisine yanıt alınamadı. Haloperidol ve klonazepam tedavileri ile kısmi yanıt alındı. Ayırıcı tanıda SSPE ve GLUT-1 eksikliği de değerlendirildi, ancak bu tanımlar desteklenmedi. PANDAS ön tanısı ile IVIG ve ardından prednizolon tedavisi uygulandı. Prednizolon tedavisi ile semptomlarda belirgin düzelme başladı ve bir ay sonunda tamamen kayboldu. Hasta, asemptomatik ve normal akademik başarıya sahip olup, ayaktan takibi devam etmektedir.

Bulgular: Bu olgu, PANDAS tanısının zorluğunu ve immünoterapinin etkinliğini göstermektedir. Hastanın ÜSYE öyküsü, ani başlangıçlı tikler ve yükselen ASO değeri, PANDAS tanısını desteklemektedir. IVIG ve prednizolon tedavisi ile elde edilen başarılı sonuç, PANDAS'ın immün mekanizmalarla ilişkili olduğunu düşündürmektedir.

Sonuç: PANDAS, çocukluk çağı OKB ve tik bozukluklarının önemli bir nedenidir. Erken tanı ve uygun tedavi ile başarılı sonuçlar elde edilebilir. Bu olgu, PANDAS tanısı alan ve immünoterapi ile iyileşen bir hastayı sunarak, bu konuda farkındalık oluşturmayı amaçlamaktadır.

Anahtar Kelimeler: PANDAS, Intravenous immunoglobulin, Prednizolon

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-084 Yeni Juvenil miyoklonik epilepsi (JME) tanısı almış çocuk ve ergen hastaların antiepileptik tedavi öncesi ve sonra bilişsel yeteneklerini araştıran prospektif çalışma

Sevinç Mertoğlu¹, Hümeysra Özsoy¹, Ayşegül Dursoy¹, İhsan Kafadar¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği, İstanbul

Amaç: Bu çalışma yeni JME tanılı çocuk hastalarda aei tedavisinin bilişsel yetenekleri üzerine etkisinin araştırılması amaçlanmıştır. Ayrıca çalışmamızda yeni JME tanılı hasta ve sağlam kontrol grup arasında bilişsel yeteneklerin kıyaslanması amaçlanmıştır.

Yöntem: Çalışmamıza kliniğimizde EEG ve klinik öyküye istinaden yeni JME tanısı almış 38 çocuk hasta ve 30 sağlıklı kontrol grup alınmıştır. Hasta ve kontrol grubun bilişsel yeteneklerini ölçmek için Burdon Dikkat Testi ve Wechsler çocuklar için zeka ölçeği testi (WISC-R) yapılmıştır. JME grubunda testler aei başlanmadan önce ve 12 ay sonra yapıldı. Hastaların klinik, laboratuvar, radyolojik ve EEG verileri, aei kullanımı, tedaviye uyum ve yaşam kalitesi hakkında bilgi poliklinik kontrol sırasında HBYS üzerinden kayıtlara alınarak toplanmıştır.

Bulgular: Hasta grubunda, WISC-R 1 ve WISC-R 2 test skorları arasında çok yüksek ve pozitif bir korelasyon bulunmuştur ve bu istatistiksel olarak çok anlamlıdır. Nöbet sayısı ortalaması tedavi öncesi 6,78 iken tedavi sonrası 2,52'ye düşmüştür. Bu fark istatistiksel olarak anlamlı saptanmıştır. En düşük p değeri ile en güçlü anlamlılık Levetirasetam grubunda gözlemlenmiştir. Hasta grubunda, nöbet sayı ile WISC-R 2 test skorları arasında pozitif bir korelasyon bulunmuştur ve bu istatistiksel olarak anlamlıdır.

Tablo 3

Grup			Yaş	WISC-R 1	WISC-R 2	Burdon 1	Burdon 2
Kontrol	Yaş	r	1	-0,278		-,429*	
		p		0,136		0,018	
	WISC-R 1	r	-0,278	1		-0,274	
		p	0,136			0,143	
	Burdon 1	r	-,429*	-0,274		1	
		p	0,018	0,143			
Hasta	Yaş	r	1	-0,191	-0,046	-,372*	0,087
		p		0,251	0,785	0,022	0,605
	WISC-R 1	r	-0,191	1	,944**	-0,169	0,096
		p	0,251		0,001	0,309	0,565
	WISC-R 2	r	-0,046	,944**	1	-0,217	0,094
		p	0,785	0,001		0,191	0,574
	Burdon 1	r	-,372*	-0,169	-0,217	1	0,103
		p	0,022	0,309	0,191		0,538
	Burdon 2	r	0,087	0,096	0,094	0,103	1
		p	0,605	0,565	0,574	0,538	

Sonuç: Yeni JME tanılı çocuk ve sağlıklı kontrol grup arasında zeka düzeyi ve dikkat performansı açısından anlamlı bir fark bulunmadı. Bununla beraber hasta grubunda başlanılan aei ilaç tedavisi kognitif fonksiyon üzerinde pozitif etkiye sahip olduğu kanaatine varıldı. Ayrıca ilaç sonrası nöbet sayısında azalma ile WISC-R2 test arasında istatistiksel anlamlı pozitif korelasyon saptanarak, ilaç tedavisinin kognitif fonksiyonlar üzerinde olumlu etkisi gösterilmiştir.

Anahtar Kelimeler: WISC-R, Burdon, Onset JME

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-085 Epilepsi Tanısında Genetik Paneller: Tanısal Değer ve Klinik Önemi Belirsiz Varyantın Önemi

Sermin Özcan¹, Filiz Hazan²

¹Adıyaman Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi

²Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik

Amaç: Epilepsi genetiği, hastalıkla ilişkili yeni genlerin, epilepsi patofizyolojisinde rol oynayan mekanizmaların ve bireyselleştirilmiş tıp yaklaşımlarının sürekli olarak keşfedildiği, hızla gelişen alandır. Genomik veri analizlerindeki ilerlemeler, genetik testlerin epilepsili bireyler için daha erişilebilir olmasını sağlamıştır. Özellikle gelişimsel ve epileptik ensefalopatiler, nörogelişimsel komorbiditeler, erken başlangıçlı, açıklanamayan ilaca dirençli epilepsi ve ailede varlığı, genetik testlerde pozitif sonuç elde etme olasılığını artırır. Ayrıca, Avrupa dışındaki popülasyonlarda ve özellikle pediatrik hastalarda, patojenik olarak sınıflandırılmamış ancak potansiyel klinik önemi olan, klinik önemi belirsiz varyantların (VUS) tespit edilmesi, kişiye özel tedavi yaklaşımlarının geliştirilmesi açısından önemlidir. Bu çalışmada, epilepsi etiyolojisini araştırmaya yönelik oluşturulan genetik panellerin tanı koymadaki etkinliği, VUS epilepsi tanı sürecindeki rolü irdelendi.

Yöntem: 2023-2024 yıllarında epilepsi paneli (117 gen) çalışılan 24 hastada saptanan varyantlar retrospektif incelendi.

Bulgular: 12 erkek, 12 kız, 16 hastada nöromotor gelişim geriliği, zihinsel yetersizlik veya dismorfik yüz görünüm, 8'i normal. Yedi hastada klinik uyumlu varyant, American College of Medical Genetics and Genomics göre 1'i patojen (SCN1A), 3'ü muhtemel patojen (SLC2A1, PCDH19, KCNJ10), 4'ü klinik önemi belirsiz (VUS) (ADGRV1, CACNA1A, PHKA2, GRIN2A, ADGRG1) olarak değerlendirildi.

olguların özellikleri

	Yaş	Cinsiyet	Büyüme gelişme	Nörogörüntüleme	EEG	Varyant
Olgu-1	4	K	Geri	Normal	Jeneralize	SLC2A1 c.790del
Olgu-2	3	E	Geri	HİE	Jeneralize	PCDH19 c.1682C>G
Olgu-3	16	E	Geri	Normal	Jeneralize	CACNA1A c.316G>A
Olgu-4	3	E	Geri	Hipomyelinizan	Jeneralize	PHKA2 c.3262G>A
Olgu-5	11	K	Normal	Normal	Fokal	GRIN2A c.3849G>C
Olgu-6	14	K	Geri	Normal	Fokal	SCN1A ekzon5-9 kapsayan 6715bp duplikasyon
Olgu-7	8	K	Geri	Normal	Jeneralize	KCNJ10 c.591_592del
Olgu-8	14	K	Geri	Kortikal displazi	Fokal	ADGRG1 NM_201525.4 c.98G>C

Sonuç: Epilepsi gen panelleri, dirençli çocukluk çağı epilepsilerinde önemli tanı aracıdır. Ancak, laboratuvarlar arasında panel içeriği açısından farklılıklar bulunmaktadır. Human Phenotype Ontology veritabanında “nöbet”le yaklaşık 2000 genin listelendiği görülmektedir. Hasta popülasyonunun heterojen yapısı, epilepsi panellerinin genetik tanı sürecinde sınırlılıklar taşır. Patojenik mutasyonlar önemli tanı tedavi belirteçleridir, VUS'un rolü ise küçümsenmemelidir. Genetik testlerin epilepsinin etiyolojisini anlamada, kişiselleştirilmiş tedavi yaklaşımları ile genetik danışmanlık süreçlerini desteklediği açıktır. Genetik faktörlerin epilepsi prevalansını etkileyebileceği bölgelerde genetik testler önemlidir. VUS yorumlamalarındaki ilerlemelerle epilepsi yönetiminin daha etkin olabilir.

Anahtar Kelimeler: epilepsi panelleri, klinik önemi belirsiz varyant, yeni nesil dizileme

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-087 Perinatal Arteriyel İskemik İnme Tanılı Olguların Etiyolojik Faktörlerinin ve Uzun Dönem Prognozlarının İncelenmesi

Çisem Duman Kayar¹, Rıdvan Avcı¹, Fulya Kürekçi¹, Ceyda Öney Yılmaz¹, Nebahat Ceyda Bayraktar Eltutan¹, Vugar Abbasaliyev¹, Mehmet Baburoğlu², Hülya Maraş Genç¹, Edibe Pembegül Yıldız¹

¹İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Radyoloji Bilim Dalı

Amaç: Perinatal arteriyel iskemik inme (PAİİ), yaklaşık 1:3600 insidansı ile görülen ve uzun vadede epilepsi, serebral palsi ve kognitif bozukluklarla ilişkili önemli bir nörolojik hastalıktır. PAİİ gelişiminde yer alan etiyolojik ve prognostik faktörlerin belirlenmesi, hastalığın uzun dönem sonuçlarını öngörmekte kritik bir rol oynayabilmektedir. Bu çalışmada, PAİİ tanılı hastalarda etiyolojik faktörlerin belirlenmesi, epilepsi gelişimi ve fonksiyonel prognoz ile ilişkilerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Bu retrospektif çalışmada, 2008-2024 yılları arasında İstanbul Üniversitesi - İstanbul Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji polikliniğine başvuran ve PAİİ tanısı alan hastalar incelendi. Klinik takip verileri, demografik özellikler, nörogörüntüleme sonuçları ve başvuru sırasında elde edilen EEG verileri değerlendirildi. Epilepsi gelişimi ve fonksiyonel sonuçlar üzerindeki prognostik etkiler, lojistik regresyon analizleri ile incelendi. Fonksiyonel durum, modifiye Rankin Skalası (mRS) kullanılarak değerlendirildi ve sonuçlar mRS skorlarına göre olumlu (0-2) ve olumsuz (3-6) olmak üzere iki gruba ayrıldı.

Bulgular: Çalışmaya toplam 44 hasta dahil edildi. Hastaların %79.5'i perinatal arteriyel iskemik inme, %20.5'i ise neonatal arteriyel iskemik inme olarak sınıflandırıldı. Tüm hastaların nörogörüntüleme incelemelerinde %92 oranında orta serebral arter (MCA) oklüzyonu saptandı. Fonksiyonel değerlendirme sonuçlarına göre, hastaların %55.8'inde olumlu, %44.2'sinde olumsuz mRS sonuçları görüldü. Çalışmamızda kortikal tutulum ve ilk çekilen EEG'de arka plan yavaşlaması, epilepsi tanısı ve unfavorable mRS sonuçları ile anlamlı ilişki gösterdi. Ayrıca, orta serebral arter-M1 dal oklüzyonu ve EEG'de epileptiform deşarjlar, epilepsi tanısı ile güçlü bir ilişki gösterdi.

Sonuç: Çalışmamız, erken nörogörüntüleme ve EEG değerlendirmelerinin, yüksek riskli hastaları belirlemede önemli prognostik araçlar olabileceğini göstermektedir. Ancak yine de daha çok hasta sayısı ve çok merkezli çalışma ile ileri çalışmalara ihtiyaç devam etmektedir.

Anahtar Kelimeler: tromboz, perinatal inme, epilepsi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-088 Vagus Sinir Stimülasyon Tedavisinin Lennox-Gastaut Sendromunda Etkinliği

Parvana Amrahova¹, Zeynep Öztürk¹, Esra Serdaroğlu¹, Ebru Arhan¹, Tuğba Hırfanoğlu¹, Ercan Demir¹

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

Amaç: Lennox-Gastaut sendromu (LGS), en şiddetli epileptik ve gelişimsel ensefalopatilerden biridir. Bu retrospektif çalışma, LGS hastalarında Vagus Sinir Stimülasyonunun (VNS) etkinliğini değerlendirmeyi amaçlamıştır.

Yöntem: Çalışmamıza 2010-2024 yılları arasında Gazi Üniversitesi Çocuk Nörolojisi Anabilim Dalı'nda takip edilen refrakter LGS'li 55 pediatrik hasta dahil edildi. VNS ve medikal tedavi etkinliği, nöbet azaltma, etkili oran (%50'den fazla nöbet azaltımı olan vakaların yüzdesi), modifiye Erken Çocukluk Epilepsi Şiddet Ölçeği (E-Chess) skoru ve Grand Total EEG (GTE) skoru temelinde değerlendirildi. Takip zaman süreleri VNS ve medikal tedaviden 12 ay sonra olarak yapıldı. Ameliyat öncesi ve sonrası veriler karşılaştırıldı ve analiz edildi.

Bulgular: Çalışmaya toplam 55 hasta dahil edildi, bunların %63'ü erkek ve %37'si kız ve ortalama yaşları 14,7 yıl (aralığı: 7-18 yıl). %52 hastaya (n=29) VNS yerleştirildi. Medikal tedavi grubu ve VNS cerrahisi grubu tedavi öncesi E-chess skorları sırasıyla 13.81(12-15) ve 14.11(12-15) iken, 12 aylık medikal tedavi ve VNS cerrahisi sonrası sırasıyla 11.31(9-15) ve 10.96(8-14) idi ($p<0.01$). Medikal tedavi grubu ve VNS cerrahisi grubu tedavi öncesi GTE skoru sırasıyla 13.96 (8-24) ve 15.15(5-22) iken, 12 aylık takip sonrasında sonra sırasıyla 10.23 (4-22) ve 9.89 (3-17) idi ($p<0.01$). VNS cerrahisi sonrası etkinlik oranı ve E-chess skorları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki bulundu ($p<0.01$). Ameliyat sırasında herhangi bir komplikasyon veya ciddi postope-ratif yan etki bildirilmedi.

Sonuç: Çalışmamız, VNS'nun refrakter LGS'li hastalarda nöbet sıklığını ve şiddetini azaltabileceğini göstermektedir. VNS, refrakter LGS'li hastalarda iyi bir uygulama olasılığına sahiptir. LGS tedavisinde VNS kullanımını kolaylaştırmak için klinik ve cerrahi bir genel bakış eklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Epilepsi, Lennox-Gastaut sendromu, Vagus Sinir Stimülasyonunun



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-089 Pediatrik Yaş Grubunda Görme Yolu Hastalıklarında Görsel Uyarılmış Potansiyelin (VEP) Tanısal Gücü

Ceren Yatanaslan¹, Mehpere Sarı Yanartaş², Sait Açık², Özlem Yayıcı Köken², Şenay Haspolat²

¹Akdeniz Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı

²Akdeniz Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Görsel Uyarılmış Potansiyel (VEP), görme sisteminin fonksiyonelliğini objektif olarak değerlendiren non-invaziv bir nörofizyolojik yöntemdir. Beyin korteksinin görsel uyaranlara verdiği yanıtların kaydedilmesiyle, retina, optik sinir ve oksipital korteksi içeren görme yollarındaki disfonksiyonlar tespit edilebilir. Çalışmamızda, pediatrik yaş grubunda görme yollarını etkileyen hastalıklarda VEP testinin tanısal gücü değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Bu retrospektif çalışmada, 552 VEP kaydı incelenmiş ve 10–18 yaş arasındaki 292 hastanın verileri analize dahil edilmiştir. Hastaların yaş, cinsiyet, ön tanı, nihai tanı, pattern VEP bulguları, beyin ve orbital MRG sonuçları ile serum 25OH D vitamini düzeyleri tıbbi kayıtlardan elde edilmiştir. Toplam 584 gözün VEP sonuçları değerlendirilmiştir.

Bulgular: VEP anormallikleri 106 hastada tespit edilmiş ve bu vakaların 86'sında bilateral anormallikler görülmüştür. VEP anormallikleri bulunan tüm hastalarda görme yolunu etkileyen bir patoloji saptanmıştır. VEP testinin, değerlendirilen gözlerin %47'sinde ve hastaların %36'sında tanıya destek sağladığı belirlenmiştir. En sık başvuru nedeni görme bozukluğu (%52). Özellikle MS hasta grubunda, literatürde önerilen 120 ms P100 latans sınır değerinin tanısal performansı ROC analizi ile doğrulanmıştır.

Sonuç: Çalışmamız, VEP'nin optik nörit, MS ve PTS gibi durumlarda tanıya katkısını ve tek başına tanısal olmadığı ancak diğer tanı yöntemleriyle kombinasyonunun tanısal doğruluğu artırabileceğini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: görsel uyandırılmış potansiyel

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-090 Epileptik mi, Non-Epileptik mi? : Olgu Sunumu

Abdullah Canbal¹

¹Tokat Devlet Hastanesi

Amaç: Çocuklarda EEG’de görülen normal benign varyantlar, patolojik olmayan ve gelişimsel süreçte görülebilen normal elektrofizyolojik paternlerdir. Bu varyantlar epileptik aktiviteyle karıştırılabilir ancak klinik olarak nöbette ilişkili değildir.

Yöntem: Epilepsi olarak tedavi edilen doğuştan görme engelli olan uyku EEG’sinde needle-like occipital spikes of blind normal benign varyantı saptanan olgu sunuyoruz.

Bulgular: Dört yaşında kız olgu uykuya dalma, uyumada zorluk huzursuzluk şikayeti ile başvurdu. Doğuştan görme engelli olan, nöbet tariflemeyen, öz ve soy geçmişinde özellik olmayan olgunun nöromotor gelişimi yaşı ile uyumlu idi. Nörolojik muayenesi, bakılan rutin biyokimya değerleri normal olan olgunun beyin manyetik rezonans görüntülemesinde göz kürelerinin mikrooftalmik olduğu sağ da lensin olmadığı her iki göz vitrea içinde hipointens bantların olduğu, diğer beyin bölgelerinin yaşına göre normal olduğu görüldü. Olgunun daha önce bakılan uyku EEG’sinde oksipital bölgede dikenlerin görülmesi nedeni ile epileptik olarak yorumlanmış ve valproat 20 mg/kg/gün oral başlanmış ve 8 aydır kullanıyordu. Aile bu tedaviden fayda görmediğini belirtti. Baktığımız uyku EEG’sinde trase süresince sık aralıklarla her iki hemisfer oksipital bölgede senkron/asenkron (sol hemisferde daha sık) ortaya çıkan orta yüksek amplitüdlü yaklaşık 0,5-1 sn kadar süren diken, çoklu diken ve yavaş dalgalar gözlenmiştir. Bu paroksizimler “needle-like occipital spikes of blind” benign varyant olarak değerlendirilmiştir. Olgunun valproat tedavisi kademeli olarak kesildi çocuk ruh sağlığı ile birlikte nöbetsiz olarak takip etmekteyiz.

Sonuç: Needle-like occipital spikes of blind varyantı, erken çocukluk döneminde retinopati yada konjenital körlüğü olan hastaların oksipital-parietal bölgelerinde görülür. 3-14 yaş retrolental fibroplasiada prevalansı %75, tüm körlük olgularında %35 dir ve uykuya aktive olur. Benign varyantların EEG yorumlarken akıldan çıkarılmamasını hatırlatmak amacı ile olgumuzu sunduk.

Anahtar Kelimeler: “benign varyant” occipital spikes” “epilepsi”

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-091 Anti-Glutamik Asit Dekarboksilaz 65 Antikoru ile İlişkili Otoimmün Ensefalit: İki Olgu Sunumu

Özlem Ateş Yaman¹, Pınar Gençpınar², Nihal Olgaç Dünder²

¹izmir şehir hastanesi

²izmir katip çelebi üniversitesi

Amaç: Anti GAD65-Ab ilişkili otoimmün ensefaliti olan iki hasta sunumu

Yöntem: Otoimmün ensefalit nadir görülen sıklıkla otoantikörlerle ilişkili nörolojik enflamatuvar bir hastalıktır. Akut ve subakut başlangıçlı nöbet, bilişsel bozukluk ve psikiyatrik semptomlarla karakterizedir.

Bulgular: Olgu 1: 14 yaşında kız hasta, kol ve bacakta uyuşma, ağız kenarında sola kayma, konuşamama yakınması ile acil servise başvurdu. İki gün önce ateşi başlamış. Fizik muayenesinde ense sertliği ve letarjisi mevcuttu. Kranial MRG'sinde bilateral frontal horn'da fokal sinyal artışı saptandı. Hastaya LP yapılarak BOS tetkikleri gönderildi ve ampirik tedavileri başlandı. EEG normaldi. Hastanın BOS kültür, menenjit paneli ve otoimmün ensefalit paneli negatifti. Serum glutamik asit dekarboksilaz antikoru (anti-GAD) >2000 IU/ml(0-10) pozitif saptandı. BOS anti-GAD negatifti. Hastaya 1 gram pulse metilprednizolon tedavisi başlandı. İzleminde hiperglisemisi olması sebebiyle pulse metilprednizolon tedavisi 2. gününde kesildi. Hastaya 2 gr/kg IVIG verildi. IVIG tedavisi bittikten sonra bakılan anti-GAD değeri 205 IU/ml saptandı. Olgu 2: 16 yaş erkek hasta, kusma, bilinç bulanıklığı ve glasgov koma skalasının 12 olması üzerine ensefalit ön tanısı ile yoğun bakıma yatırıldı. Hastaya LP yapılarak ampirik tedavileri başlandı. EEG'sinde hemisferlerin frontal bölümlerinde ılımlı yavaşlama (ensefalopatiye bağlı?) mevcut olup epileptiform deşarj izlenmedi. Dirençli nöbetleri olması üzerine antinöbet tedavileri başlandı. Hastaya 2gr/kg IVIG, 5 gün pulse metilprednizolon verildi. Kraniospinal MRG'si normaldi. Anti-GAD değeri >2000 IU/ml (pozitif) saptandı. IVIG ve pulse metilprednizolon tedavisinden fayda görmediği için plazmaferez gün aşırı 5 seans uygulandı. Plazmaferez sonrası hastanın glasgov koma skalası 15'e yükseldi. Kontrol anti-GAD değeri 36IU/ml gerilemişti.

Sonuç: Anti-GAD antikörleri limbik ensefalit, serebellar ataksi ve stiff-person sendromu gibi oldukça heterojen klinik durumları içeren çeşitli nörolojik sendromlarda gösterilmiştir.

Anahtar Kelimeler: AntiGAD-65, otoimmün ensefalit

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-092 Gizli Yük: Serebral Palsili Kardeşe Sahip Olmanın Etkileri

Özge Özdemir Kapucuoğlu¹, Ceyda Öney Yılmaz², Hülya Maraş Genç², Edibe Yıldız²

¹*İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı*

²*İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı*

Amaç: Kronik hastalığı olan bir kardeşe sahip olmak, sağlıklı çocukların yaşam kalitesi, psikososyal durumu ve uyku alışkanlıkları üzerinde olumsuz etkiler yaratabilir. Çocukluk çağında engelliliğin yaygın nedenlerinden olan serebral palsy (SP), zihinsel yetersizlik ve epilepsi gibi komorbiditelerle de ilişkilidir ve sürekli bakım gerektirir. Bu çalışma, SP'li kardeşe sahip olmanın sağlıklı çocukların yaşam kalitesi, psikososyal durumu ve uyku alışkanlıklarına etkisini değerlendirmeyi amaçlamaktadır.

Yöntem: Bu tek merkezli ve kesitsel çalışmaya, 55'i SP'li bir kardeşe, 55'i yalnızca sağlıklı kardeşlere sahip olan 110 çocuk katılmıştır. Katılımcıların yaşam kalitesi, psikososyal durumu ve uyku alışkanlıkları Çocuklar İçin Yaşam Kalitesi Ölçeği (PedsQL), Güçler ve Güçlükler Anketi (SDQ) ve Çocuk Uyku Alışkanlıkları Anketi (CSHQ) Türkçe versiyonlarıyla değerlendirilmiştir. Gruplar arası farklılıklar ve değişkenlerin sonuçlara etkisi istatistiksel analizlerle incelenmiştir.

Bulgular: SP'li kardeşi olan çocuklar, daha düşük yaşam kalitesi ve psikososyal iyilik hali; daha fazla duygusal ve davranışsal sorun ile uyku problemi bildirmiştir. Kız çocukları ve küçük yaşta kardeşlerde fiziksel yaşam kalitesi daha düşük bulunmuştur. SP'li kardeşin sık hastane yatışı olması, epilepsi varlığı, yardımcı cihaz kullanımı ve konuşma becerilerinin olmaması, düşük psikososyal yaşam kalitesiyle ilişkilendirilmiştir. Ayrıca, kardeşleri okula gitmeyen ve yardımcı cihaz kullanan çocuklar daha fazla güçlük yaşarken, konuşma becerileri tam olan ve eğitim alan kardeşlere sahip çocuklar daha fazla prososyal davranış sergilemiştir.

Sonuç: SP'li kardeşe sahip olmak, sağlıklı çocukların yaşam kalitesi, psikososyal durumu ve uyku alışkanlıkları üzerinde olumsuz etkilere yol açmaktadır. Bu etkilenme, kardeşin hastalığının şiddeti ve sosyodemografik faktörlere bağlı değişmektedir. Sağlıklı kardeşlerin psikososyal desteğe erişiminin sağlanması önemlidir. Bu doğrultuda, daha geniş örneklerle yürütülecek çok merkezli ve boyamsal çalışmalar gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: kardeş, yaşam kalitesi, serebral palsy

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

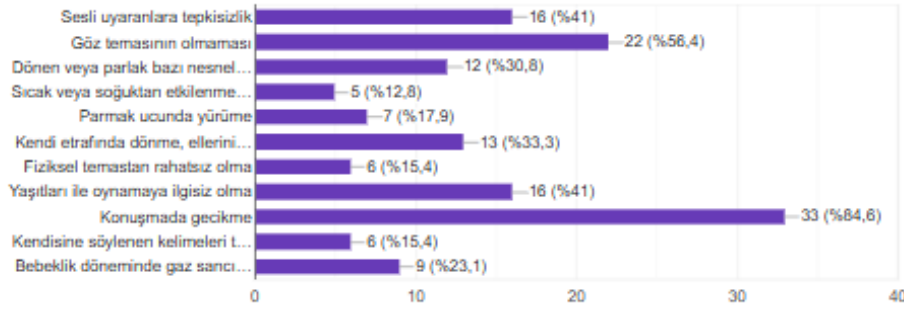
PS-093 Otizm spektrum bozukluğu tanılı çocukların ebeveynlerinin bilgi düzeyi ve beslenme ile egzersizin semptomlar üzerindeki etkilerine yönelik farkındalıkları

Ayşen Gök¹

¹SBÜ İTF Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Otizm Spektrum Bozukluğu (OSB), sosyal etkileşim ve iletişimsel zorluklar, sınırlı ilgi alanları, tekrarlayan davranışlarla karakterizedir. Erken teşhis, müdahale önemlidir(Resim1). Tanıyı netleştirmek için tarama ve tanı ölçekleri kullanılmaktadır.1 Bakım süreçlerinde aileler sosyal, duygusal, mali zorluklarla karşılaşmaktadır. Klinisyenlerin süreci etkili yönetebilmeleri için kanıta dayalı rehberlere, disiplinler arası iletişime, bireyselleştirilmiş bakım modellerine ihtiyaçları vardır.2 Beslenme ve fiziksel aktivitenin otizm semptomlarına etkileri konusunda çalışmalar artmaktadır.3,4,5 Çalışmanın amacı ebeveynlerin beslenme ve egzersizin çocuklarının sağlığı üzerindeki etkilerine dair farkındalıklarının değerlendirilmesidir. Bu konudaki bilgi düzeylerinin ve farkındalıklarının belirlenmesi önemlidir.

OSB ile ilişkili ilk belirtiler



Erken yaşlarda gözlemlenen belirtiler sosyal iletişim güçlükleri, dil gelişimindeki gecikmeler, tekrarlayan davranışlar ve sınırlı ilgi alanları gibi çeşitli kategorilere ayrılmaktadır. Erken teşhis ve müdahale belirtilerin yönetilmesinde önemli rol oynamaktadır.

Yöntem: Eylül 2024 - Şubat 2025 arasında çocuk nöroloji polikliniğine başvuran otizmlili çocukların 39 ebeveyni çalışmaya katılmıştır. Veriler sosyodemografi, beslenme, fiziksel aktiviteye dair 71 soruluk anketle toplanmıştır. Sorular DSM-5 (Ruhsal Bozuklukların Tanısal ve İstatistiksel El Kitabı-5), ATEC (Otizm Tedavi Değerlendirme Ölçeği), PedsQL (Pediatrik Yaşam Kalitesi Envanteri) ve IPAQ (Uluslararası Fiziksel Aktivite Anketi) ölçeklerinden esinlenerek hazırlanmış, geçerlik-güvenirlik çalışması yapılmıştır. Veriler tanımlayıcı istatistiklerle analiz edilmiştir.

Bulgular: Çocuklar 1-9 yaş arasındaydı, %76,9'u(n:30) erkekti. Katılımcıların %59'u(n:23) özel beslenmenin etkili olduğunu düşünüyordu. Glutensiz(%25,6), kazeinsiz(%15,4), ketojenik(%2,6) ve şekerli(%28,2) diyetlerde en sık sindirim sistemi iyileşmesi gözlemlendi, ardından göz teması artışı ve öfke nöbetlerinde azalma geldi. Fiziksel aktivitenin sağlığa faydalı olduğunu düşünenler %82(n:32), anketin farkındalıklarını artırdığını belirtenler %89,7(n:35) idi. Diğer analizler ayrıntılı sunulacaktır.

Sonuç: OSB bireylerde sosyal, duygusal ve bilişsel zorluklara yol açtığından ebeveynler, çocuklarının bakım süreci boyunca bu alanların dışında mali zorluklarla da karşı karşıya kalmaktadır. Tedavi seçenekleri değerlendirilirken mümkün olduğunca yöntemler hakkında fazla bilgi toplamak ve çocuğun gelişimsel değerlendirme düzeyine göre kişiselleştirilmiş tedavi planları seçmek gereklidir. Bu süreçte aile merkezli, hoşgörülü olmak ve çocukların davranışlarını anlamak önemlidir.

Anahtar Kelimeler: beslenme, fiziksel aktivite, otizm spektrum bozukluğu

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-094 Serebrovasküler Olaylar: Bir Çocuk Nöroloji Kliniğinin 2 Yıllık Deneyimi

Gizem Doğan¹, Yiğithan Güzin¹, Figen Baydan¹, Gamze Sarıkaya Uzan¹

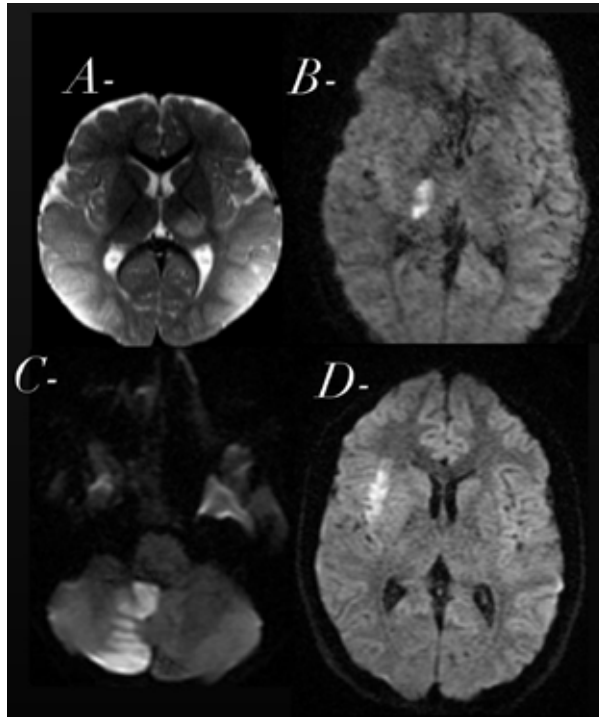
¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

Amaç: İnme, serebral arter veya venlerin ani tıkanması veya yırtılması sonucu oluşan beyin hasarı ve nörolojik bulgulardır. Bu çalışmada izlediğimiz inme vakalarına ilişkin deneyimlerimizi paylaşmayı amaçladık.

Yöntem: Ocak 2023 ile Aralık 2024 tarihleri arasında izlediğimiz serebrovasküler olay (SVO) tanılı olguları geriye yönelik değerlendirdik.

Bulgular: Çalışmaya 29 hasta alındı. 18 hastada (%62) iskemik inme, 9 hastada (%31) hemorajik inme ve 2 hastada (%6) venöz tromboz vardı. En sık görülen yakınmalar sırasıyla baş ağrısı, kusma, hemiparezi, nöbetler, bilinç bozukluğu, serebellar bulgular, kranial sinir felci, baş dönmesi, görme ve konuşma bozukluklarıydı. Yakınmaların başlangıcından sağlık kuruluşuna başvuruya kadar geçen ortalama süre 31 saattir. Hastaların %17'sinde (n=5) kalp cerrahisi öyküsü, %10'unda (n=3) ise epilepsi vardı. Başvuru anındaki ortalama D-dimer düzeyi 2320 ug/L olarak saptandı. Hastaların %79'u (n=23) yoğun bakıma alındı. Difüzyon MRG'da en sık etkilenen bölgeler sırasıyla; parietal, frontal, temporal, serebellum, talamus, oksipital ve beyin sapıydı. (Resim-1) Üç hastada arteriyel diseksiyon tespit edildi, hepsinde travma öyküsü vardı. En sık etkilenen damarlar orta serebral arter ve posterior inferior serebellar arterdi. Sekelsiz iyileşme oranı %62 olarak bulundu. Ortalama pedNIHSS skoru 13,3 olarak bulundu. İnmenin en sık nedenleri kardiyolojik nedenler ve travma olarak bulundu. Başvuru anında Pediatrik Rankin skoru ≥ 4 olan hastaların %91'inde tam iyileşme gözlenmedi. Hiçbir hastamız girişimsel işleme ve doku plazminojen aktivatörü (t-PA) tedavisine uygun değildi.

Resim-1 (Olguların MR Görüntüleri)



A-Sol talamik bölgede iskemik enfarkt, B- Sağ talamik bölgede iskemik enfarkt, C-Sol serebellar alanda iskemik enfarkt D- Sol temporo-frontal alanda iskemik enfarkt

Sonuç: Çocukluk çağında SVO sanıldığından daha siktir. Tanıda şikayet, D-dimer ve difüzyon MRG önemlidir. Başvuru öncesi geçen sürenin yüksek olması, bu konuda farkındalığın artırılması gerektiğini göstermektedir. Bu nedenle hasta ve hekimlere yönelik eğitimler yapılması kanaatindeyiz.

Anahtar Kelimeler: inme, iskemik inme, rankin skoru

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-095 MORC2 Geni ilişkili Charcot-Marie-Tooth Hastalığı ve Kreatin Kinaz yükseliği: İlk Türk Olgu

Elif Perihan Öncel¹, Şeyda Beşen¹, Hakan Erçelebi², Serdar Ceylaner³, İlknur Erol¹

¹Başkent Üniversitesi Adana Dr. Turgut Noyan Uygulama ve Araştırma Merkezi

²Başkent Üniversitesi Ankara Hastanesi

³İntergen Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi

Amaç: MORC2 geni, kromatin yeniden şekillenmesinde, DNA onarımında ve transkripsiyonel düzenlemede rol oynar. MORC2 genindeki heterozigot mutasyonlar, Charcot-Marie-Tooth(CMT2Z), serebellar tutulumlu veya tutulumsuz spinal musküler atrofi benzeri hastalık ve büyüme bozukluğu, kraniyofasiyal dismorfizm ve aksonal nöropati ile ilişkili bir gelişimsel sendrom (DIGFAN sendromu) gibi periferik sinir sistemini etkileyen bir dizi bozuklukla ilişkilendirilmiştir.

Yöntem: Bu yazıda CMT ve CK yüksekliği ile izlenirken MORC2 geninde de novo patojenik mutasyon (NM_001303256.3 c.754C>T p. (Arg252Trp)) saptanan ilk Türk olgu sunulmuştur.

Bulgular: Sekiz yaşında erkek hasta yürüyüşte bozulma yakınması ile getirildi. Öyküsünden Anne babanın kuzen olduğu, yakınmasının 3 yaşında başladığı öğrenildi. Nörolojik muayenesinde ilerleyici kas gücü kaybı, DTR'de azalma ve ayak deformiteleri saptandı. Kreatin kinaz (CK) düzeyi 588 U/L olarak saptandı. ENMG'de sensörimotor mikst tip polinöropati ve alt ekstremitelerde kronik nörojenik değişiklikler izlendi. Hem nöropatik hem de CK yüksekliği nedeniyle mitokondriyal hastalıklar açısından istenen metabolik taramaları, beyin ve omurilik görüntülemeleri (MRG) ve Mitofusin 2 (MFN2) gen analizi normal bulundu. Kas biyopsisi normal ve sinir biyopsisi ise matür yağ dokusu olarak raporlandı. Tüm ekzom dizileme (WES) sonucunda MORC2 geninde heterozigot de novo (NM_001303256.3 c.754C>T p. (Arg252Trp)) patojenik mutasyonu tespit edilen hastaya mecabalamin ve CoQ10 başlandı.

Sonuç: Bazı MORC2 varyantlarının sinir gelişiminin erken evrelerinde protein fonksiyonunu değiştirirken, diğerlerinin daha olgun sinir sisteminde meydana gelmesinin hastalık fenotipini açıkladığı düşünülse de fizyopatolojik mekanizmalar henüz açıklanamamıştır. Literatürde iki makalede CK yüksekliği bildirilmiş,CK düzeylerinin izlenmesinin, tedavide kas durumunu yansıtabileceği öne sürülerek, oral metilkobalamin ve CoQ10 başlanmış, klinik ve CK seviyelerinin stabil seyrettiği bildirilmiştir. Bu çalışmada hastalığın fenotipik yelpazesi ve patofizyoloji eşliğinde tedavi seçenekleri literatür eşliğinde tartışılmıştır.

Anahtar Kelimeler: MORC2, CMT, nöropati

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-096 NEXMIF gen ilişkili hastalarda genotip-fenotip ilişkisinin değerlendirilmesi: Tek merkez deneyimi.

Elif Perihan Öncel², Şeyda Beşen², Hakan Erçelebi³, Pınar Gençpınar¹, Serdar Ceylaner⁴, İlknur Erol²

¹İzmir Katip Çelebi Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Başkent Üniversitesi Adana Dr. Turgut Noyan Uygulama ve Araştırma Merkezi

³Başkent Üniversitesi Ankara Hastanesi

⁴İntergen Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi

Amaç: NEXMIF(Nörit Uzantı ve Göç Faktörü),daha önce KIAA2022 olarak bilinen, esas olarak entellektüel yetersizlik, epilepsi ve otizm spektrum bozukluğu (OSB) gibi nörolojik bozuklukları ile ilişkilendirilen,X'e bağlı kalıtılan bir gendir. NEXMIF genindeki patojenik varyantlar erkeklerde hemizigot kalıtım paterni nedeniyle şiddetli semptomlar sergilerken kadınlarda ise asemptomatik'ten şiddetli zihinsel engelliliğe ve ilaçlara dirençli epilepsiye kadar değişken bir fenotip göstermektedir. Son çalışmalar,NEXMIF'in sinaptik işlev ve nöronal gelişimdeki rolü vurgulamakta, işlev kaybı mutasyonlarının dendritik morfolojiyi ve sinaptik plastisiteyi bozduğunu göstermektedir. NEXMIF geni zihinsel geriliğin eşlik ettiği veya etmediği değişken fenotipli epilepsi ve epileptik ensefalopati ile ilişkilendirilmiştir.

Yöntem: Patojenik NEXMIF mutasyonu olan 5 ardışık çocuğu (1 erkek) geriye dönük olarak değerlendirdik.

Bulgular: Belirtilerin başlangıç yaşı 1 ay-4 yaş arasındaydı. Tüm hastalarda farklı semiyolojilere sahip epilepsi öyküsü mevcuttu. İki hastada gelişim geriliği, bir hastada ise nöropsikiyatrik bozukluk ve nörolojik gerileme vardı. Tüm hastaların metabolik incelemeleri ve beyin görüntülemeleri normaldi. Elektroensefalografi (EEG) bulguları, tüm grupta aktif epileptik anormallikler göstermekte ve 4 hasta en az 2 antiepileptik ilaç almakta ve bunlardan üçü ilaca dirençli epilepsi ile takip edilmekteydi. Üç kız hastada, NEXMIF geninde de novo heterozigot NM_001008537.3 c.3218del (p. Pro1073HisfsTer17), NM_001008537.3: C.680T>A; p. (Leu227Ter), c.1954C>T (p. Q652*) (p.Gln652Ter) varyantları saptandı. Bir kız hastada ise ENST00000055682.6 ekzon 3'te c.1042C>T (p. Arg348Ter) heterozigot patojenik mutasyonu tespit edildi. Erkek hastada anneden kalıtılan klinik önemi bilinmeyen (VUS) hemizigot NM_001008537.3 c.406G>A p.G136R mutasyonu ve nöbet olmaksızın EEG'de sentro temporal dikenlerin izlendiği görüldü.

Sonuç: NEXMIF gen mutasyonu ile ilişkili hastaların genotip-fenotip ilişkisi değerlendirildiğinde, beklentilerin aksine, erkek hastamızın daha benign, de novo mutasyonlu kızlarda ise ağır klinik ile seyrettiğini gözlemledik.

Anahtar Kelimeler: NEXMIF, epilepsi, entellektüel yetersizlik



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-097 Oftalmopleji ile Gelen Konjenital Miyasteni Olgusu

Efnan Aydın¹, Mehmet Can Sezer¹, Şeyma Sönmez Şahin¹, Elif Yüksel Karatoprak¹

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: Konjenital miyastenik sendromlar genellikle infantil ya da çocukluk çağında başlayan, presinaptik, sinaptik veya postsinaptik alandaki defekt sonucu ortaya çıkan bir grup herediter nöromusküler bileşke hastalıklarıdır. Genellikle yaşamın ilk yılında göz, bulbar ve ekstremitte kaslarını etkileyen güçsüzlükle ortaya çıkarlar, ancak proksimal ekstremitte kas güçsüzlüğü ve ilerleyici bir seyir gösteren geç başlangıçlı fenotipler de mevcuttur.

Yöntem: Bilinen hastalık öyküsü olmayan 2 yaş kız hasta, 6 aylıktan itibaren başlayan şaşılık, göz kapaklarında düşüklük şikayeti ile göz hastalıkları polikliniğine başvurmuş. Oftalmopleji ve ptozis saptanan hastanın göz dibi doğal olarak değerlendirilmiş. Hasta polikliniğimize intrakranial patolojiler açısından değerlendirilmesi için yönlendirilmiş. Özgeçmişinde 18 aylıkken yürüdüğü, anne baba arasında akrabalık olmadığı öğrenildi.

Bulgular: Hemogram, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, tiroid fonksiyon testleri ve tiroid otoantikörleri, doğumsal metabolik hastalıklar, sistemik otoimmün hastalıklar (SLE vs..), tümör belirteçleri normal saptandı. Asetil kolin reseptör antikorları negatif saptandı. Beyin MRG normal olarak değerlendirildi. EMG'de ardışık sinir uyarımı ile dekrement yanıt gözlemlendi. Hasta konjenital miyasteni ön tanısı ile servise yatırıldı, pridostigmin başlandı. Tedavinin 2. gününden itibaren ptoziste belirgin düzelme izlendi. Hastanın klinik ekzom dizileme analizinde CHRNE geninde homozigot mutasyon saptandı. Pridostigmin tedavisi ile taburcu edildi.

Sonuç: KMS, şaşılık ve nöromotor gerilik ile başvuran çocuklarda ayırıcı tanıda yer almaktadır. Hastamızda genetik sonuçlar çıkana kadar antikolinesteraz başlanmıştır ve klinik yanıt izlenmiştir. KMS de genetik bozukluğun yerine ve mutasyon çeşidine göre tedavi değişmektedir. Zayıf veya eksik yanıt veren hastalarda, beta2 adrenerejik reseptör agonistleri (albuterol, salbutamol) veya 3,4- diaminopiridin gibi diğer tedaviler eklenebilir. AChR alt birimindeki otozomal resesif mutasyon bizim hastamızda olduğu gibi çingene popülasyonunda görülmesi dikkat çekicidir.

Anahtar Kelimeler: Şaşılık, ptozis

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-098 Tek Merkez 5 Yıllık Guillian Barre Sendromu Deneyimi

Yılmaz Akbaş¹, Ahu Ekren¹, Habibe Koç Uçar¹, Tamer Çelik¹, Esra Sarıgeçili¹, Orhan Özdoğan¹

¹Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Guillian Barre Sendromu (GBS) akut flask paralizinin en sık sebebidir. Hastaların çoğu, ilerleyici motor güçsüzlüğün başlamasından önce, üst solunum yolu enfeksiyonu veya gastrointestinal sistem enfeksiyonu ile başvurur. Guillain-Barré sendromlu hastaların çoğu immünoterapi ile iyi sonuç alır, ancak önemli bir kısmı sakat kalabilir veya ölüm meydana gelebilir. Bu çalışmada Adana Şehir Hastanesine 2000-2005 yılları arasında baş vuran GBS sendromlu hastaların değerlendirilmesi yapılmıştır.

Yöntem: Adana Şehir Hastanesine 2000-2005 yılları arasında akut flask parali ile başvuran hastalar çalışmaya dahil edilmiştir. GBS tanısı alan hastalar çalışmaya dahil edilirken tekrar yatışlar, farklı tanı alan hastalar dışlanmıştır.

Bulgular: Çalışmaya 68 sayıda hasta alınmış, 25 hasta tekrarlayan yatışlar, 13 hasta ise farklı tanı veya dosya eksikliği nedeniyle dışlanmıştır. Sonuç olarak 30 hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Hastaların 4 ü Suriyeli 27 tanesi ise Türk uyrukluydu. Hastaların başvuru anında ki ortalama yaşı 13.5 idi. Hastaların 13 ü kız 18 i erkekti. Olguların 5 inde akut motor aksonal tip 2 sinde akut motor duyuşal aksonal tip diğerlerinde ise demyelinizan tipte polinöropati mevcuttu. Hastaların hepsi ıvıg tedavisi alırken 10 hastaya plazmaferez yapıldı. Hastaların 21'i tamamen düzelmiş halde taburcu edilirken 9 hasta kısmi iyileşme ile taburcu edildi

Sonuç: Çocuklarda GBS tanısını koymak güçsüzlüğü maskeleyen ağrı ve atipik seyir nedeniyle zor olabilmektedir. Çalışmamızda da 7 hasta atipik bulgularla başvurmuştu. Hastaların tedavisinde bazen ıvıg tedavisi yeterli olurken atipik klinik veya ıvıg tedavisinden fayda görmeyen hastalara plazmaferez verilebilir. Bizim 10 hastamıza ıvıg tedavisi yanı sıra plazmaferez de yapılmıştır. GBS halen sık görülen ve tedavisinde zorluklar yaşanabilen bir hastalık olarak varlığını devam ettirmektedir.

Anahtar Kelimeler: Gullian Barre Sendromu, İntravenöz immunglobulin, Plazmaferez

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-099 Atipik Seyirli Otonomik Bulguların Eşlik Ettiği Status: CACNA1C ve GATA5 Mutasyonu

Ahu Ekren¹, Orhan Özdoğan¹, Tamer Çelik¹, Esra Sarıgeçili¹, Habibe Koç Uçar¹

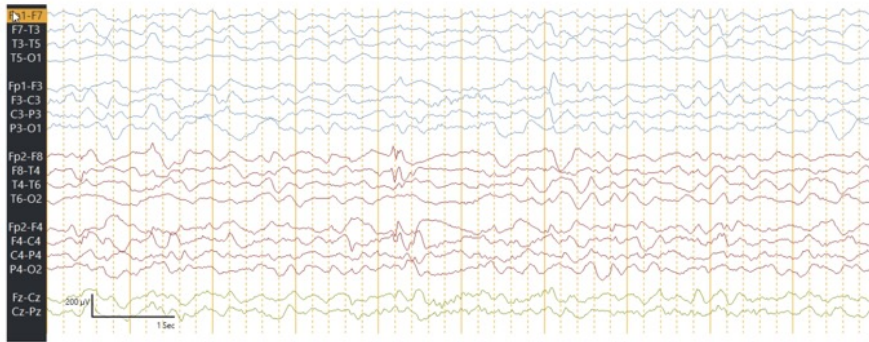
¹Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Epilepsi genetik, metabolik ve çevresel faktörlerin rol oynadığı kompleks nörolojik hastalıktır. Genetik kökenli epilepsilerde nöbet sıklığı ve direnci, iyon kanalları mutasyonlarıyla ilişkilendirilmiştir. CACNA1-ailesi, voltaj-bağımlı-kalsiyum-kanallarını kodlayan genleri içerir. Bu mutasyonlar nörolojik ve kardiyovasküler disfonksiyonlara neden olabilir.

Yöntem: Bu sunumda, dirençli otonomik semptomların eşlik ettiği status ile başvuran, WES-analiziyle CACNA1C ve GATA5 mutasyonu saptanan bir olgu sunulmaktadır.

Bulgular: On-sekiz aylık akrabalık olan aileden öncesinde sağlıklı kız hasta, 5gün önce ateş, ishal sonrasında oral-otomatizmalı versif fokal motor nöbetler ve status ile yatırıldı. Doğum öyküsünde özellik yok, gelişiminde dil gecikmesi vardı. Ailede epilepsi veya kardiyak hastalık öyküsü yoktu. Ataklarına davranış duraksaması, apne, siyanoz ve taşikardi gibi otonomik semptomlar eklendi. 20gün yoğun bakımda, 7gün serviste izlendi. Levetirasetam ile başlanan tedaviye, karbamazepin, klonazepam, fenobarbital, piridoksin, folinik asit eklendi ve midazolam infüzyonu uygulandı. Dirençli status nedeniyle IVIG verildi, ketojenik-diyet planlandı, takiplerinde nöbet sıklığında azalma sağlandı, ancak motor ve dil becerilerinde gerileme gözlemlendi. Enfeksiyöz, Otoimmün ve Metabolik tetkikleri normaldi. EEG’de sağ frontotemporal ve sol temporal bölgelerde epileptiform aktivite görüldü. Kardiyak açıdan yapılan holter ve eko-kardiyografilerinde patoloji saptanmadı. MRG’ında lateral-ventrikül-asimetrisi vardı. WES-analiziyle heterozigot CACNA1C mutasyonu ve GATA5 homozigot varyant tespit edildi. Aileye genetik danışmanlık verildi. Son muayenesinde tekli karbamazepin ile nöbetsiz olup, dil gelişiminde destek-tedaviyle olumlu ilerleme kaydedildi.

EEG bulgusu



Sonuç: CACNA1C mutasyonu izole dil gecikmesi veya izole kardiyak komplikasyonlar yanında hipotoni veya farklı nöbet tiplerinin eşlik ettiği dirençli epilepsiyle de karşımıza çıkabilir. Atipik seyirli otonomik nöbetlerin eşlik ettiği status olgularında kardiyolojik takip ve kanalopatiler göz önünde bulundurulmalıdır. Genetik analiz uygun tedavi seçimi ve prognoz için kritik önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Epilepsi, CACNA1A, Otonom nöbet

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-100 Serebral Palsi genetik alt yapısı ve taklit eden nadir genetik hastalıklar

Arzu Eroğlu¹, Hilmi Bolat²

¹Balıkesir Atatürk Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği

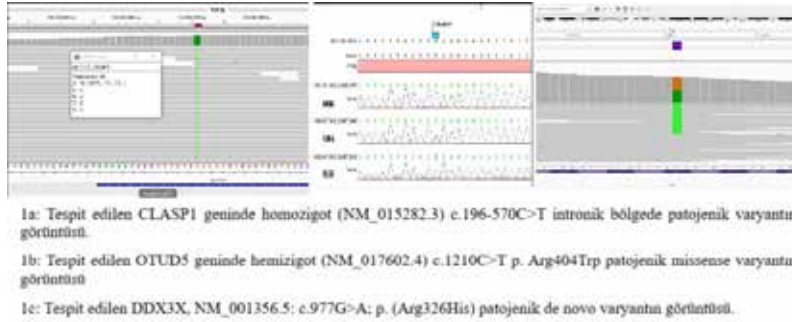
²Balıkesir Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Bilim Dalı

Amaç: Serebral palsy, hareket ve duruşu etkileyen genellikle gelişmekte olan fetal veya neonatal beyindeki ilerleyici olmayan bozukluklardan kaynaklanan sınırlı aktivite yeteneğine sahip bozukluklar anlamını taşır. Serebral palsy gelişimini etkileyen genetik mutasyonların ve değişikliklerin serebral palsy gelişiminde önemli bir rol oynadığı ve çevresel faktörlerden daha fazla etkilenebileceği yaygın olarak kabul edilmektedir. Sürekli araştırma çabalarına rağmen, serebral palsy katkıda bulunan temel faktörler hala belirsizliğini korumaktadır. Bu incelemede mevcut belirsizlikler altında serebral palsy- genetik ilişkisi ve serebral palsy ile karışan oldukça nadir DDX3X, OTUD5, CLASP1 gen bozukluklarına bağlı hastalıklar sunulacaktır.

Yöntem: Serebral palsy ön tanısı ile çocuk nöroloji polikliniğinde değerlendirilen ve anamnez, klinik izlem, metabolik tarama, beyin görüntüleme, tüm ekzom dizilimi ile genetik değerlendirme tetkikleri yapıldı. Tespit edilen bulguları ışığında serebral palsy genetik yapısı incelendi ve tespit edilen yeni mutasyonlar literatür ile karşılaştırıldı.

Bulgular: Olgular çocukluk yaş grubunda doğumda sorun yaşaması ve yoğun bakım hikayesi olan motor bozukluk nedeniyle serebral palsy tanısıyla takip edilmiş fakat takibinde gelişimsel süreçleri kötü seyir etmiş dismorfik yüz özellikleri, parmak anomalileri, beyin malformasyonları nedeniyle genetik çalışmalarında nadir genetik bozuklukları DEAD-box helikaz 3 X'e bağlı DDX3X geninde; c. 977G>A, p.(Arg326His)-rs797045025 yeni bir de novo heterozigot varyant, OTUD5 geninde; c. 1210C>T, p.(Arg404Trp (Ekzon6)) missense patojenik varyant, CLASP1 geninde c. 194-570C>T, rs750325275 otozomal dominant patojenik varyant tespit edilmiştir. Hastaların genetik varyant özellik görüntüleri şekil1 de belirtilmiştir.

Şekil 1: Tespit edilen genetik varyantların görüntüleri.



Sonuç: Serebral palsy gelişiminin altındaki genetik faktörler; tromboz, anjiyogenez, mitokondriyal ve oksidatif fosforilasyon fonksiyonu, nöronal göç ve hücrel otofaji dahil olmak üzere karmaşık genetik etiolojisini kapsamlı bir şekilde çözmek için araştırmacılar ve klinisyenler birlikte çalışmalıdırlar.

Anahtar Kelimeler: Serebral palsy, Nörogelişim, Genetik



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-101 Glutamik Asit Dekarboksilaz Antikoru Pozitif Otoimmün Ensefalit Vakasında Kalıcı Dil Fonksiyon Bozukluğu

Çiğdem Çerçi Kubur¹

¹Manisa Şehir Hastanesi Çocuk Nöroloji Bölümü

Amaç: Otoimmün ensefalit (OE), dil becerilerinin kaybıyla birlikte bilişsel gerileme dâhil olmak üzere çok çeşitli semptomlarla ortaya çıkabilir. OE'deki yüksek prevalansına rağmen, dil işlevler kapsamlı bir şekilde araştırılmamıştır.

Yöntem: Nöbetler, psikoz, hareket bozuklukları ve hipokampal lezyonların kardinal OE belirtilerinin yokluğunda ağırlıklı olarak davranışsal ve bilişsel/dilsel semptomlarla başvuran 8 yaş kız olguyu sunmak istedik.

Bulgular: Önemli bir özgeçmiş öyküsü olmayan ve okul başarısı normal olan 8 yaşında bir kız çocuğu ateş, miyoklonik status ve irritabilite ile başvurdu. Nörolojik muayenesi tüm vücutta senkron miyokloni, psikiyatrik değerlendirmede orta irritabilite ve işitsel halüsinasyonlar saptandı. Kraniyal MRG normaldi, beyin omurilik sıvısı (BOS) analizinde protein konsantrasyonu ve lenfosit sayısında artış ve EEG'de tek taraflı ritmik temporal deşarjlar görüldü. Anti-nöronal antikor taraması sonucunda serumda glutamik asit dekarboksilaz (GAD) antikoru saptandı. İmmünoterapiyi takiben, tüm nörolojik ve davranışsal semptomlar ortadan kalktı. Psikiyatrik değerlendirmede hastada dilsel değerlendirmede, tüm alanlarda, özellikle de semantik işlevlerde bozulma gözlemlendi. İzlemin 6. ve 12. ayında yapılan dilsel değerlendirme takiplerinde, tüm alanlarda, özellikle de semantik işlevlerde olan bozulmanın sebat ettiği gözlemlendi.

Sonuç: Nörolojik muayene ve beyin MRG bulguları bulguları normal, tedaviye yanıtı ve hastalık seyri nispeten orta-hafif olan hastalarda bile OE'nin kalıcı dil bozukluğuna neden olabileceğini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: dil bozukluğu, otoimmün ensefalit, immünoterapi

PS-102 İatrojenik Botulizm: Botulinum Antitoksini ile Tedavi Edilen Bir Vaka

Uzm. Dr. Selcan Öztürk¹, Prof. Dr. Serap Tomruk Sütbeyaz², Prof. Dr. Hüseyin Per³

¹Kayseri Şehir Hastanesi Çocuk Nörolojisi Bölümü

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Kayseri Şehir Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Kliniği

³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Botulinum toksini-tipA(BTX-A), sinaptik aralığa asetilkolin(Ach) salınımını engelleyerek sinir kas kavşağına etki eden nörotropik bir toksindir. Bu inhibisyon, sinir ve kas arasındaki sinyal iletimini bozarak kas felcine yol açmaktadır. Günümüzde serebral palsili(CP) çocuklarda lokalize kas spastisitesi ve fokal distoni tedavinde kullanılmaktadır. Tedavinin bazı potansiyel riskleri ve yan etkileri bulunmaktadır. Tedavinin ilk etkileri (hem olumlu hem olumsuz) enjeksiyondan 24-48saat sonra görülmekte, bazen 2 haftaya kadar gecikebilmektedir. Olumlu etkiler 3-6ay kadar sürmektedir. Toksin vasküler boşluğa girerse ve periferik kolinerjik sinir terminallerine ulaşırsa iatrojenik botulizme yol açabilir.

Yöntem: CP tanısıyla takip edilip, düzenli aralıklara BTX-A uygulanan, tedaviden 14gün sonra iatrojenik botulizm tanısı konulan ve antitoksinle iyileşen bir olgu sunulmuştur.

Bulgular: Sekiz yaşında erkek hasta, göz kapaklarının düşmesi, ağızda kuruluk, nefes darlığı, yutma ve konuşma bozukluğu şikayetiyle başvurdu. 14 gün önce gastrocnemius, hamstring ve biceps kaslarına, spastisite nedeniyle 1000 ü BTX-A (Dysport) uygulandığı, şikayetlerinin BTX-A uygulamasından 4-5 gün sonra başladığı ve hızla ilerlediği öğrenildi. Nörolojik muayenesinde bilateral pitozis, göz açmada zayıflık ve her iki alt ve üst ekstremitte proksimal kaslarında ve baş fleksiyonunda belirgin yaygın kas güçsüzlüğü görüldü. (Şekil1A) Derin tendon refleksleri ve duyu muayene normaldi. Hastada 'iatrojenik botulizm' düşünüldü ve hemen hospitalize edilerek botulinum antitoksini uygulandı. Hastaneye yatışın dördüncü gününden ve antitoksin tedavisinin ikinci gününden sonra, botulizmle ilişkili semptomlarda iyileşmeler gözlemlendi.(Şekil1B)İyileşme kademeli olarak devam etti ve hastaneye yatışının 15. gününde taburcu edildi.(Şekil1C)

Figure-1A,1B,1C



Figure 1-A: Geliş muayenesinde bilateral pitozis, B: Tedavinin 4.günü, C: Taburculuk öncesi, 15.gün

Sonuç: İatrojenik botulizm, anamnez ve nörolojik muayene ile tanısı konulabilen ciddi bir hastalıktır. Hayatı tehdit eden sistemik yan etkilere yol açmaktadır. Hastalığın süresini kısaltmak, semptomları hafifletmek ve tekrarını önlemek için en kısa zamanda antitoksin uygulamanın önemi vurgulanmak istenmiştir.

Anahtar Kelimeler: antitoksin, botulizm, iatrojenik botulizm



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-103 Anti-nöbet ilaç tedavisi alan çocuklarda serum vitamin ve mineral düzeylerinin değerlendirilmesi

Özben Akıncı Göktaş¹, Ayşe Nur Coşkun¹, Çiğdem İltar Uçar¹, Aybüke Pınar², Betül Dünya², Ayşe Derya Buluş²

¹Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

²Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Kliniği

Amaç: Çalışmada öncelikli olarak epilepsi tanısıyla anti-nöbet ilaç tedavisi alan çocuklar ile sağlıklı çocukların serumda 25-OH Vitamin-D, fosfor, ALP, kalsiyum, vitamin-B12, TSH ve serbest T4 düzeylerinin değerlendirilmesi amaçlandı. İkincil olarak ise epilepsi tanısı kullanılan farklı anti-nöbet ilaçlar ile bu düzeyler arasındaki ilişkinin değerlendirilmesi planlandı.

Yöntem: Araştırma 1 Ocak 2022-1 Şubat 2023 tarihleri arasında çocuk nöroloji polikliniğine başvuran çocuklar ile yapıldı. Epilepsi tanısı olan ve en az 6 ay süreyle anti-nöbet ilaç tedavisi kullanan, bilinen başka herhangi bir kronik hastalığı olmayan 106 çocuk araştırmaya dahil edildi. Bilinen herhangi bir nörolojik veya kronik hastalığı olmayan sağlıklı 80 çocuk kontrol grubu olarak araştırmaya dahil edildi. Çocukların serumda 25-OH Vitamin-D, fosfor, ALP, kalsiyum, vitamin-B12, TSH ve serbest T4 düzeyleri hastane bilgisayar sisteminden retrospektif olarak tarandı.

Bulgular: Epilepsi tanılı ve sağlıklı çocukların yaş ve cinsiyet dağılımları benzerdi. Anti-nöbet ilaç tedavisi alanlarda serum 25-OH Vitamin-D düzeyi $12,5 \pm 5,1$ ng/mL iken, sağlıklı çocuklarda $19,5 \pm 8,6$ ng/mL idi ($p<0,001$). İlaç tedavisi alanlarda serum ALP düzeyleri ortalama $201 \pm 90,9$ iken, sağlıklı çocuklarda $224,6 \pm 99,1$ olarak bulundu ($p=0,037$). Anti-nöbet ilaç tedavisi olarak tekli levetirasetam tedavisi alan 57 çocuk ile tekli valproik asit tedavisi alan 29 çocuğun serum değerleri kıyaslandığında levetirasetam tedavisi alan çocuklarda TSH ortalama $1,7 \pm 1,1$ mIU/mL iken, valproik asit tedavisi alanlarda $4,1 \pm 4,4$ mIU/mL olarak saptandı ($p<0,001$).

Sonuç: Sonuç olarak epilepsi tedavisi sürecinde çocukların vitamin D düzeylerine bakılmalı ve gerelilik halinde hastalara tedavi başlanmalıdır. Valproik asit tedavisi alan çocuklarda ise ek olarak tiroid fonksiyonlarının takibi unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: epilepsi, hormon, vitamin

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-104 Epilepsinin Eşlik Ettiği ve Etmediği Otizm Tanılı Çocukların Klinik Özelliklerinin Karşılaştırılması

Özlem Uğur Aydın¹, Arife Derda Yücel Şen¹, Ahmet Baysal¹, Murat Eyüboğlu², Saniye Tülin Fidan², Damla Eyüboğlu², Kürşat Bora Çarman¹, Coşkun Yazar¹

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Amaç: Otizm Spektrum Bozukluğu (OSB), DSM-5'e göre sosyal iletişimde yetersizlikler ve tekrarlayıcı davranışlarla çeşitlilik gösteren nörogelişimsel bozukluktur. Epilepsi, otizme en sık eşlik eden nörolojik bozukluktur. Bu çalışmada, otizm ve epilepsi tanılı hastaların demografik verileri, klinik ve nörogörüntüleme özellikleri değerlendirilmiştir.

Yöntem: Çalışmamızda Ocak 2020- Ocak 2025 yılları arasında OSB ve epilepsi tanısı alan hastaların verileri retrospektif olarak incelendi. Analizlerde SPSS programı kullanılmış olup p<0.05 anlamlı kabul edilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya 146 hasta (31 kız, 115 erkek) dahil edilmiştir. Ortalama yaş $8,7 \pm 3,6$ yıl olarak hesaplanmıştır. En sık etiyolojik neden idiyopatik (%18,8) olup, bunu prenatal/postnatal etkenler (%14,4) ve genetik yatkınlık (%10,3) izlemiştir. Hastaların %6,2'si yenidoğan döneminde fototerapi almıştır. Otizmliler hastaların %29,5'ine epilepsi tanısı konulmuş, bu hastaların %92,9'unda jeneralize, %2,4'ünde fokal nöbet izlenmiştir. Epilepsi eşlik eden grubun yaş ortalaması, epilepsi eşlik etmeyen gruba oranla anlamlı olarak daha yüksek bulunmuş (p<0.05), ancak cinsiyet açısından fark saptanmamıştır (p>0.05). Prenatal/postnatal etkenler epilepsi eşlik eden grupta daha düşük, genetik yatkınlık ve nörolojik faktörler daha yüksek saptanmıştır (p<0.05). Hastaların %84'ünde nörogörüntüleme bulguları normaldir. Epilepsi eşlik eden hastaların anormal nörogörüntüleme bulguları anlamlı olarak daha yüksektir (p<0.05). Elektroensefalografi(EEG) incelemesi %71,2 hastaya yapılmış, %60,6'sı normal raporlanmıştır. Epilepsi eşlik eden hastalarda EEG planlanması ve anormal EEG bulguları daha sık saptanmıştır (p<0.05). Hastaların %74'ü anti-nöbet ilacı kullanmaktadır. En sık kullanılan anti-nöbet ilacı valproattır (%47,4). Hastaların demografik verileri, klinik ve nörogörüntüleme özellikleri Tablo 1'de gösterilmiştir.

Epilepsinin Eşlik Ettiği ve Etmediği Otizm Tanılı Çocukların Demografik Verileri, Klinik ve Nörogörüntüleme Özellikleri

Tablo 1: Epilepsinin Eşlik Ettiği ve Etmediği Otizm Tanılı Çocukların Demografik Verileri, Klinik ve Nörogörüntüleme Özellikleri

		Min-Max	Medyan	Ortalama±%
Yaş (yıl)		2,0 - 18,0	8,0	8,7 ± 3,6
Cinsiyet	Kız		31	21,2%
	Erkek		115	78,8%
	Otizm		104	71,2%
	Atipik Otizm		35	24,0%
Tanı	RETT Sendromu		6	4,1%
	Tuberoskleroz		1	0,7%
	Asperger		1	0,7%
	Multiple Skleroz		1	0,7%
	Fragil X		1	0,7%
	Kalıtılabilir duyu ve otizm nöropati (HSAN)		1	0,7%
	Angelman		1	0,7%
	Idiyopatik		58	60,3%
Etiyoloji	Prenatal/Postnatal Etken		21	14,4%
	Genetik Yatkınlık		15	10,3%
	Nörolojik Faktörler		8	5,5%
	Psikososyal Faktörler		8	5,5%
	Metabolik Faktörler		7	4,8%
Epilepsi	Yok		103	70,5%
	Var		43	29,5%
Nöbet	Yok		104	71,2%
	Var		42	28,8%
	Jeneralize		39	92,9%
	Fokal		1	2,4%
	Bilinmeyen		2	4,8%
Beyin MR	Yok		40	27,4%
	Var		106	72,6%
	Normal		89	84,0%
	Anknoiz Kist		6	5,7%
	Periventricüler Lökmalazi		4	3,8%
	Fokal Beyin Lezyonu		2	1,9%
	Serebral Atrofi		2	1,9%
	Beyin Malformasyonu		1	0,9%
	Nörokutan Hastalık		1	0,9%
	Demiyelinizan Hastalık		1	0,9%
			n	%
EEG	Yok		42	28,8%
	Var		104	71,2%
	Normal		63	60,6%
	Paroksizmal Bozukluk		24	23,1%
	Generalize Epileptiform		11	10,6%
	Fokal Epileptiform		6	5,8%
Anti-Nöbet İlaç	Kullanılmıyor		38	26,0%
	Kullanılıyor		108	74,0%
	Valproat		18	47,4%
	Levetiracetam		14	36,8%
	Lamotrijin		8	21,1%
	Klobazam		5	13,2%
	Topiramet		3	7,9%
	Fenobarbital		2	5,3%
	Karbamazepin		2	5,3%
	Klonazepam		1	2,6%
Fototerapi	Alınmıyor		137	93,8%
	Alınıyor		9	6,2%

Sonuç: Otizmliler çocuklarda epilepsi varlığında, klinik değerlendirme ve nörogörüntüleme bulgularının ayrıntılı analizi, erken subklinik EEG anormalliklerini taramak ve tedavi etmek nöroprotektif etki ile ileriye dönük olarak bilişsel ve davranışsal sorunların önlenmesine yardımcı olabilir.

Anahtar Kelimeler: epilepsi, otizm, klinik özellik

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-105 Miller Fisher Sendromu: Tek merkez deneyimi

Fatma Pinar Tabanlı¹, Miraç Yıldırım¹, Mert Altıntaş¹, Sultan Çiçek¹, Serap Teber¹, Ömer Bektaş¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji

Amaç: Guillain-Barré Sendromu (GBS), genellikle simetrik ve yukarı doğru yayılan güçsüzlükle karakterize akut, immün aracılı inflamatuvar bir polinöropati-dir. Miller Fisher sendromu (MFS) ise GBS'nin nadir bir varyantıdır ve eksternal oftalmopleji, arefleksi, ataksi üçlüsü ile tanımlanır. MFS'li hastaların yaklaşık %85-90'ında anti-GQ1b antikoru pozitifdir.

Yöntem: Kliniğimizde MFS tanısı almış 5 çocuğun retrospektif analizi sunulmuştur.

Bulgular: MFS tanısı almış çocuk hastaların erkek/kız oranı 4/1 olarak belirlenmiştir. Yaş aralığı 3 yıl 10 ay ile 10 yıl arasında değişmektedir. Tüm olgularda son 2 hafta içinde geçirilmiş enfeksiyon öyküsü bulunmuştur. Üç hastada akut gastroenterit (AGE) ve iki hastada üst solunum yolu enfeksiyonu (ÜSYE) öyküsü mevcuttu. Kreatin kinaz (CK) düzeyi dört hastada ölçülmüş ve birinde yüksek değer (CK=238) saptanmıştır. Hastaların %80'inde anti-GQ1b antikoru pozitif bulunmuştur. Olgu 1: Bir hafta boyunca antibiyotik tedavisi almasına rağmen ateş, halsizlik ve döküntü şikayetleriyle başvuran hastaya MISC tanısı konmuş, ardından IVIg, steroid, aspirin tedavileri uygulanmıştır. Taburcu edildikten 3 gün sonra çift görme, baş ağrısı şikayetleri gelişmiş; yapılan muayenede bilateral yukarı ve dışa bakış kısıtlılığı tespit edilmiştir. Olgu 2: İshal ve ateşli hastalıktan bir hafta sonra çift görme, güçsüzlük nedeniyle başvuran hastada ışık refleksi alınamamış ve 2. kranial sinir tutulumu düşünülmüştür. Takibinde ataksi ve oftalmoparezi gelişen hasta tekrarlayan IVIg ve plazmaferez tedavileri sonrası yatışının 21. gününde taburcu edilmiştir.

Olguların klinik özellikleri

	Olgu 1	Olgu 2	Olgu 3	Olgu 4	Olgu 5
Cinsiyet	K	E	E	E	E
Yaş (yıl/ay)	9 yıl 7 ay	5 yıl 6 ay	5 yıl	10 yıl	3 yıl 10 ay
Enfeksiyon	ÜSYE	AGE	AGE	AGE	ÜSYE
Kreatin kinaz (50-180 U/L)	19	171	106	235	-
BOS protein (15-45 mg/dL)	20,8	238	18,3	100	24
Solunum yolu paneli	Covid	-	-	-	-
Tekrarlayan IVIg	-	+	-	+	+
Plazmaferez	-	+	-	+	+
GQ1b-ab	-	+	+	+	+

Sonuç: MFS'de genellikle diplopi başlangıç belirtisi olarak görülmekte; ataksi ve arefleksi değişken sürelerde ortaya çıkabilmektedir. Tanı anında longitudinal değerlendirme önemli bir gereklilik olarak öne çıkmaktadır. Anti-GQ1b IgG antikoru, MFS, GBS ve akut oftalmoplejili hastalarda tespit edilmiştir. Klasik MFS üçlüsü bulunmasa da atipik bulguların varlığında gangliozid antikor ölçümünün tanıya yardımcı olacağı düşünülmektedir.

Anahtar Kelimeler: Miller Fischer Sendromu, oftalmopleji, Guillain Barre Sendromu

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-106 Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde Sürekli EEG Monitorizasyonunun Sonuçları

Ceren Günbey¹, Nagihan Şener¹, Ülkühan Öztoprak¹, Selman Kesici², Benan Bayrakçı², Dilek Yalnızoğlu¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

Amaç: Kritik hastada sürekli EEG (sEEG) monitörizasyonu, ikincil beyin hasarı ve nörolojik bozulma riski olan kritik hastalarda uzun zaman aralıklarında EEG ve klinik davranışın video ile eşzamanlı olarak kaydedilmesini ifade eder. Bu çalışmada çocuk yoğun bakım ünitesinde (ÇYBÜ) izlenen hastalarda sEEG monitörizasyonu sonuçlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Bu çalışmada 2023-2024 yılları arasında ÇYBÜ'de takip edilen ve 1 saatten uzun süreyle sEEG kaydı olan pediatrik hastalar incelenmiştir. Hastaların klinik bilgileri, tıbbi kayıtlarından elde edilmiş ve sEEG kayıtları, 2021 Amerikan Klinik Nörofizyoloji Derneği kılavuzları doğrultusunda değerlendirilmiştir.

Bulgular: Kayıt esnasında ortalama yaşı 7 (0.10-17.8) yıl olan 69 hastanın toplam 85 sEEG kaydı analiz edilmiştir. sEEG uygulanan hastalarda endikasyonlar sırasıyla; ekstrakorporeal membran oksijenasyonu (%27.1), kardiyak arrest sonrası hipoksik-iskemik beyin hasarı (%11.8), santral sinir sistemi enfeksiyonu (%9.4), gelişimsel ve epileptik ensefalopatiler (%9.4), ilk tetiklenmemiş nöbet (%8.2), intrakraniyal kanama (%7.1), akut metabolik bozukluklar (%5.9), status epileptikus (%5.9), hepatik ensefalopati (%4.7), diğer nedenlere bağlı ensefalopatiler (%4.7), kafa travması (%3.5) ve arteriyel iskemik inme (%2.4) idi. Zemin aktivitesi özellikleri normal bulgulardan diffüz ekstrem voltaj supresyonuna kadar uzanan geniş bir spektrum gösterdi. sEEG kayıtlarına göre altı hastanın yedi kaydında (%8,2) elektroklinik nöbet izlendi. Elektrografik nöbetler üç hastanın üç (%3,5) kaydında tespit edildi. Beş hastanın beş kaydında (%5,8) klinik olarak nöbet şüphesi uyandıran olayların iktal EEG bulguları ile ilişkili olmadığı gösterildi ve epileptik nöbet tanısı dışlandı. Son değerlendirmede, 19 hastaya (%27,5) epilepsi tanısı koyuldu.

Sonuç: Kritik hastada sEEG monitörizasyonu ÇYBÜ'de izlenen çocukların non-invazif nöromonitörizasyonuna olanak sağlar. Verilerimiz bu incelemenin elektrografik nöbet tespiti, şüpheli atakların karakterizasyonu ve zemin aktivitesi değerlendirilmesi için kritik bir yöntem olduğunu desteklemektedir.

Anahtar Kelimeler: Sürekli Elektroensefalografi, Çocuk Yoğun Bakım, Kritik hasta

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-108 Nöbetle Başvuran Cowden Sendromu: Olgu Sunumu

Burcu Çalışkan¹, Ahmet Sami Güven², Süleyman Şahin², Saliha Yavuz Eravcı², Mehmet Alçı², Fatma Sargın², Büşra Kaygusuz Aydemir², Hüseyin Çaksen²

¹Samsun Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: Cowden Sendromu, multipl mukokutanöz hamartomlar ve artmış malignensi riski ile karakterize, fosfataz ve tensin homolog gen (PTEN) ilişkili, otozomal dominant kalıtılan nadir bir hastalıktır. PTEN geninin ana işlevlerinden biri hücre döngüsünün düzenlenmesidir. Gendeki bir mutasyonun varlığı kontrolsüz hücre büyümesine yol açar ve hastalarda çeşitli derecelerde maligniteye sebep olur. Santral sinir sistemi tutulumunda; nöbet, tremor, Lhermitte-Duclos Hastalığı, mental retardasyon, psikomotor gecikme ile karşımıza çıkabilir. Bu yazıda lineer Cowden nevüsü olan ve nöbet geçirme nedeniyle başvuran 3 aylık kız olgu sunuldu.

Yöntem: 3 aylık kız olgu sunuldu.

Bulgular: Üç aylık kız hastanın, 1 ay içinde 3 kez olan öksürme sonrasında gözlerini açıp 20 sn kadar boş bakması olmuş. O sırada kasılma olmamış, tüm vücudunda gevşeklik mevcuttu. Sonrasında ağlamayla kendine geliyormuş. Hastamız 37 hafta, C/S ile doğmuş. Küvözde yatmamış. Annesi hipofiz adenomu nedeniyle takipliymiş. Yapılan fizik muayenesinde, baş çevresi 43 cm (99 p), vücudunun sol yarısında, omuz hizasından uyluğa kadar uzanan lineer nevüsü mevcuttu (Resim 1). Trunkal hipotonisi vardı. Hastanın bakılan kan tetkiklerinde özellik yoktu. Beyin manyetik rezonans görüntülemesi normaldi. Hastaya şüpheli nöbet öyküsü nedeniyle elektroensefalografi çekildi. Normal olarak raporlandı. Lineer nevüsü nedeniyle PTEN genine yönelik tüm gen dizi analizi çalışıldı. Sonuç olarak; PTEN geni ekzon 2'de heterozigot c.138C>G p.Tyr46 mutasyonu saptandı. Hastanın anne ve babasından segregasyon analizi gönderildi, sonucu bekleniyor. Hasta Cowden Sendromuna eşlik edebilecek epilepsi, Lhermitte-Duclos Hastalığı, mental retardasyon, psikomotor gecikme açısından takibe alındı.

Resim 1



Lineer nevüs

Sonuç: Cowden Sendromu nadir görülen ve malignensi riski yüksek bir sendrom olduğundan erken tanı ve yakın takibi büyük önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Cowden Sendromu, Mukokutanöz lezyon

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-109 Çocuklarda çok nadir görülen trigeminal nevralji

Selahattin Katar¹, Büşra Kutlubay¹, Sevinç Taşar¹, Sermin Özcan¹

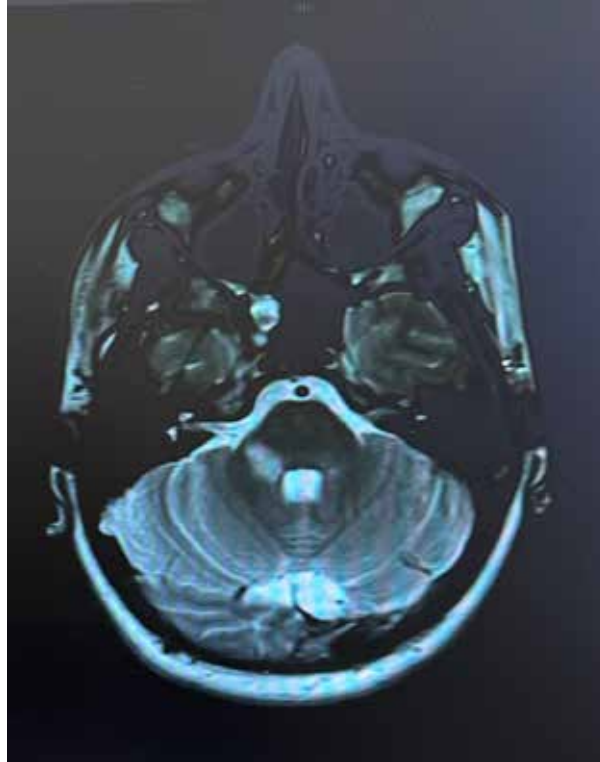
¹Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Akut gelişen tek taraflı baş ağrısı, ciltte hasasiyet şikayeti ile başvuran ve çocukluk yaş grubunda nadir görülen trigeminal nevralji tanısı konulan olgu sunuldu.

Yöntem: Hastanın dosya kayıtlarındaki bilgiler kullanıldı.

Bulgular: Daha önce herhangi bir sağlık sorunu olmayan 17 yaşında erkek hasta 3 günden beri sağ yanak ve sağ şakağında ani başlayan ağrı şikayeti ile başvurdu. Özgeçmişinde özellik yok, soygeçmişinde anne baba işitme engelli. Nörolojik muayenesinde bilinç açık, koopere, göz hareketleri her yöne serbest. Sağ yüz temporal saçlı bölgeden çene altına kadar hiperestezisi mevcut. Motor muayene normal. DTR normoaktif. Patolojik refleks saptanmadı. Hastanın tam kan sayımı, B12, folat, D vit, elektrolitler, kan glükozu normal değerlerde saptandı. LP de BOS serolojisi, protein, glüköz ve otoimmün ensefalit paneli normal ve mikroskopik incelemede hücre görülmedi. Viral Seroloji negatif saptandı. Kranial Mr'da sağda ponsta trigeminal sinir trasesine uyan lokalizasyonda hiperintensite görüldü. MR-S normal olarak değerlendirildi. KBB ve göz muayeneleri normal değerlendirildi. Hastaya 3 gün iv metilprednizolon ve trigeminal nevralji tanısıyla karbamazepin tedavisi başlandı. Şikayetlerinde tam düzelme olmayınca gabapentin tedavisi eklendi. Tedavinin 7. gününde şikayetleri düzelen hasta kontrole gelmek üzere taburcu edildi. Trigeminal nevralji daha çok ileri yaşlarda görülmektedir, çocuklarda nadiren görülmektedir. Demiyelinizan hastalık, tümör, vasküler baskıya bağlı gelişebileceği bildirilmektedir.

Resim1.



T2 sağ ponsta trigeminal sinir trasesine uyan hiperintense alan

Sonuç: Trigeminal nevralji daha çok ileri yaşlarda görülmektedir, çocuklarda nadiren görülmektedir. Demiyelinizan hastalık, tümör, vasküler baskıya bağlı gelişebileceği bildirilmektedir. Radyolojik ve klinik bulgular ile trigeminal nevralji tanısı konulan hasta sonuçlarıyla sunuldu.

Anahtar Kelimeler: çocuk, trigeminal nevralji, baş ağrısı



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-110 TTN Miyapatisi

Selahattin Katar¹, Ömer Güran¹, Burcu Yeter¹, Büşra Kutlubay¹

¹Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Konjenital miyopati erken yenidoğan döneminde hipotoni, solunum sıkıntısı ve emmede zayıflık nedeniyle hipoksik iskemik ensefalopati ile ayırıcı tanısı güç olabilmektedir. Bazen gereksiz hipotermi tedavisi uygulanabilmektedir. Bu yazıda HİE ayırıcı tanısında güçlük çekilen ancak genetik incelemede TTN gen mutasyonu saptanan konjenital miyopati olgusu sunuldu.

Yöntem: Hastane kayıtları kullanıldı.

Bulgular: Hasta 36 haftalık, 2520 gram olarak NVY ile doğdu. Apgar skoru 4, 6 ve spontan aktivitesi azalmış, hipotonik postur mevcut, yenidoğan refleksleri zayıf, yaygın postural ve trunkal hipotonisi, yüksek damak, pektusu ekskavatum, inmemiş testisi mevcut ve DTR hipoaktif idi. Laboratuvar incelemesinde, tam kan sayımı ve elektrolitler normal, kreatinin kinaz, amonyak, ürik asit, laktat, metabolik taramaları, uzun zincirli yağ asitleri, T4, TSH normal idi. Kan gazları ph 7.20, pco2 48.9, BE -9, Hco3 18.3 laktat 6.1 idi. Hasta solunum çabası yeterli olmayınca entübe edildi, mekanik ventilatör ile solunum desteği verildi. TFUG normal değerlendirildi. aEEG monitorizasyonu yapıldı, üst sınır 10 mcV üzerinde, alt sınır 4-5 mcV düzeyinde, kesintili patern ile uyumlu idi. Hasta HİE açısından tereddütte kalındı, ancak genel vücut soğutma yapılmadı. EKO ve EKG normal değerlendirildi. Kranial MR normal olarak değerlendirildi. Konvansiyonel EEG matürasyon açısından yaşı ile uyumlu idi. Hastanın yapılan genetik incelemede kromozom analizi ve MLPA normal değerlendirildi. WES incelemesinde TTN gen mutasyonu homozigot olarak saptandı. 3 ay YYBÜ'nde yatan hasta nazogastrik sonda ile beslenmek üzere taburcu edildi.

Sonuç: TTN mutasyonu konjenital miyopati nadir nedenlerinden biridir. Doğumda hipotonisi, solunum ve emme güçlüğü olan ve HİE tanısı düşünülen ancak kan gazları uyumsuz olunca konjenital miyopati olarak düşünülen olgu sunuldu.

Anahtar Kelimeler: yenidoğan, konjenital miyopati, HİE

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-111 GOSR2 gen mutasyonuna bağlı progresif miyoklonik epilepsi

Selahattin Katar¹, Büşra Kutlubay¹, Sevinç Taşar¹, Metin Eser¹

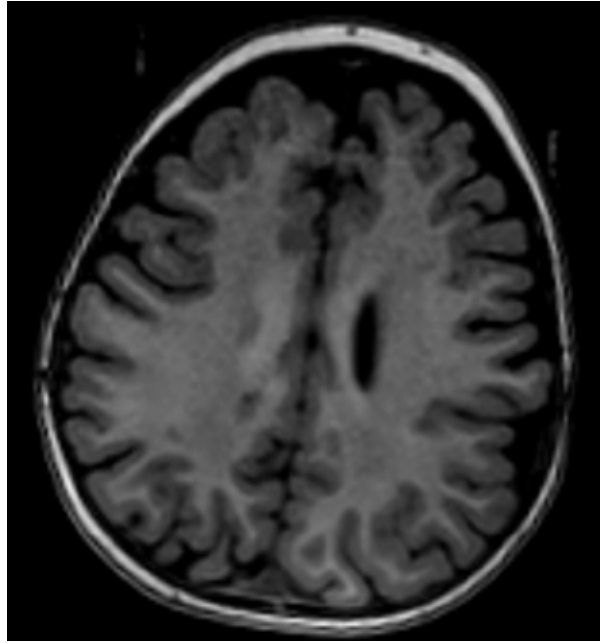
¹Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: GOSR2 ile ilişkili progresif miyoklonik epilepsi ve konjenital müsküler distrofi olguları nadir bildirilmiştir. Olgumuzda GOSR2 gen mutasyonu homozigot saptandı ve progresif miyoklonik epilepsi, serebral, serebellar atrofi, ile uyumlu nadir görüldüğü için sunuldu.

Yöntem: Hastane kayıtları kullanıldı.

Bulgular: Hastanın 38 haftalık, 3360 gram ve NSY ile doğduğu, postnatal adaptasyonunun normal seyrettiği ancak 4 aylıkken sabit bakma ve miyoklonik sızramaları başladığı belirtildi. Levetiresetam başlanmış ancak nöbetleri devam etmiş. Bilinç açık, göz teması ve obje takibi mevcut. Baş koordinasyonu iyi değil. Trunkal ve aksiyal hipotonisi mevcut. Spastik yok. DTR hipoaktif. Desteksiz oturamıyor. Hastanın uyanıklıkta kümeler şeklinde tüm vücutta ekstansiyon şeklinde miyoklonik nöbetleri gözlemlendi. Hastaya sırasıyla Fenobarbital, Valproik asit, Clobazam ve Topiramate tedavileri başlandı. Nöbetleri devam edince ACTH başlandı. Ancak nöbetleri kontrol altına alınamadığı için ketojenik diyet başlandı. Laboratuvar incelemesinde tandem ms, amonyak, laktat, ürik asit, kan aminoasitleri, idrar organik asitleri, uzun zincir yağ asitleri, biotinidaz aktivitesi, B12, Folat, Homosistein, T4, TSH normal olarak değerlendirildi. EEG de sağ frontal bölgede daha belirgin olmak üzere yüksek amplitüdü, jeneralize multiple diken yavaş dalgaların olduğu ve videoda miyoklonik nöbet aktivitenin eşlik ettiği gözlemlendi. Kranial MR da serebral ve serebellar atrofi, bilateral peritrigonal alanda hiperintensite, belirgin dismiyelinizasyon saptandı

Resim 1.



T1 aksiyal kesitte dismiyelinizasyon

Sonuç: GOSR2 deki birleşik Heterozigot varyantlar konjenital müsküler distrofi ile ilişkilidir. Homozigot varyantlar ise PME ile ilişkilendirilmiştir. Olgumuzda erken yaşta başlayan dirençli miyoklonik nöbetler ve hipotoni mevcuttu, bakılan kreatinin kinaz değerleri normal idi. Serebral ve serebellar atrofi, dismiyelinizasyon olgumuzda mevcuttu. GOSR2 ile ilgili fenotip - genotip genişlemesi açısından nadir görülen olgu sunuldu.

Anahtar Kelimeler: GOSR2 gen mutasyonu, PME

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-112 Mog Antikor ilişkili Hastalık (MOGAD): Bir Olgu Sunumu

zelin içen¹, senem ayça¹, muzaffer polat¹

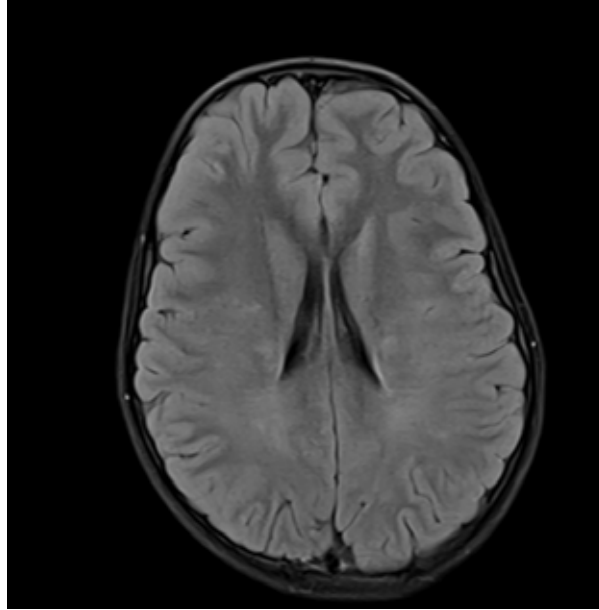
¹celal bayar üniversitesi

Amaç: Mog antikor ilişkili hastalık (MOGAD), merkezi sinir sisteminin inflamatuvar, demiyelinizan bir hastalıdır. Multipl skleroz (MS) ve nöromiyelitis optika spektrum bozukluğu (NMOSD) ile karışabilen bu hastalık, özellikle çocuk yaş grubunda optik nörit, miyelit ve ensefalomiyelit ile kendini gösterebilir. MOGAD tanısı alan 9 yaş kız hastayı sunuyoruz.

Yöntem: 9 yaş kız hasta 1 hafta önce başlayan bulanık görme şikayeti ile başvurduğu göz hastalıkları bölümüne tarafımıza yönlendirildi. Hastaya görüntüleme planlanarak optik nörit ön tanısı ile pulse steroid tedavisi başlandı. Tedavi öncesi anti MOG ve anti NMO için kan örneği alındı. Bos oligoklonal bant ve igg indeksi gönderildi. Hastanın 1 kez halüsinatif semptomu olması nedeni ile otoimmün ensefalit panelide çalışıldı.

Bulgular: Hastanın göz bakısında görme keskinliği bilateral 50 cmps, fundus bakışı doğal izlendi. Pulse steroid tedavisine hızlı tedavi cevabı görülen olguda 1 mg/kg/gün dozunda oral metilprednizolon ile tedaviye devam edildi. Kontrastlı kraniyel mr da beyin sapı, bazal ganglion ve beyaz cevherde yaygın T2 hiperintens kontrast tutmayan alanlar izlendi. Her iki sentrum semiovale düzeyinde ve bilateral oksipital horn komşuluğunda periventriküler beyaz cevherde ventriküle dik uzanan kontrast tutmayan hiperintens lezyonlar izlendi. Orbita mr, servikal mr ve eeg olağan, vep bilateral P100 dalgası elde edilemedi. Viral seroloji ve rutin tetkiklerde özellik saptanmadı. Otoimmün panelde PM-SCL, DFS70, RO-52 pozitif saptandı. Bos oligoklonal bant, otoimmün ensefalit paneli ve igg indeksi negatif izlendi. Hastanın dış merkeze gönderilen anti nmo negatif, anti mog pozitif saptandı. Hastada mevcut bulgular ile MOGAD düşünüldü. Hastanın semptomları gerilemiş olup takip ve tedavisine devam edilmektedir.

Mr görüntüleme



T2 hiperintens beyaz cevher lezyonları

Sonuç: MOGAD, MS ve NMOSD ile karışabilen nadir bir nöroimmünolojik hastalıktır. MOGAD'ın pediatrik hastalarda optik nörit ile prezente olabileceğini ve doğru tanı ile steroid tedavisine hızlı yanıt alınabileceğini göstermektedir. Erken tanı ve uygun tedavi, hastalığın prognozunu iyileştirmektedir.

Anahtar Kelimeler: mogad, optik nörit, multiple skleroz

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-113 Pontoserebellar Hipoplazide Tanısal Zorluklar: Pontoserebellar Hipoplazi Tip 11 Olgu Sunumu

Mert Altıntaş¹, Miraç Yıldırım¹, Fatma Pınar Tabanlı¹, Ömer Bektaş¹, Serap Teber¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: Pontoserebellar hipoplaziler, merkezi sinir sisteminde, özellikle serebellum ve beyin sapını etkileyen, prenatal başlangıçlı bir nörodejeneratif hastalık grubudur. TBC1D23 geni, hücre içi endozomal veziküler trafikte önemli bir rol oynar ve bu gendeki mutasyonlar pontoserebellar hipoplazinin son derece nadir bir alt tipine neden olur. Bu çalışmada, konuşma gecikmesi ve yürüme dengesizliği ile başvuran ve TBC1D23 geninde homozigot mutasyon saptanması ile pontoserebellar hipoplazi tip 11 tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

Yöntem: Çalışma olgu sunumu şeklinde tasarlanmıştır.

Bulgular: Altı yaşındaki erkek hasta, ilk olarak üç yaşında konuşma gecikmesi, yürüme dengesizliği ve sık düşme şikayetleriyle kliniğimize başvurmuştur. Hastanın gelişim basamaklarında tüm alanlarda belirgin gerilik saptanmıştır. Öz geçmişinde, anne ve baba arasında akrabalık dışında dikkate değer başka bir özellik bulunmamaktadır. Nörolojik muayenede; göz teması ve ortak dikkatte sınırlılık, mikrosefali, dismorfik yüz bulguları, ataksi ve hiperaktif derin tendon refleksleri tespit edilmiştir. Hastanın temel biyokimyasal ve metabolik incelemeleri normal sınırlarda değerlendirilmiştir. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde serebellar hipoplazi ve mega sisterna magna saptanmıştır. Genetik incelemelerde; kromozom analizi 46 XY olarak sonuçlanmış olup, Fajil-X ve mikroarray incelemeleri normal olarak sonuçlanmıştır. Ayrıca, nöronal seroid lipofusinozis (NCL) tip 1 ve 2'ye yönelik yapılan enzim analizlerinde de herhangi bir anormallik görülmemiştir. Tüm ekzon sekanslama analizinde TBC1D23 geninde c.1858C>T (p.Arg620*) homozigot mutasyon saptanması ile hasta pontoserebellar hipoplazi tip 11 tanısı almıştır.

Sonuç: Pontoserebellar hipoplaziler, genotipik ve fenotipik açıdan geniş bir yelpazeye sahip olup, benzer klinik tablolarla örtüşebilir. Bu nedenle, pek çok hastalığın ayırıcı tanısında mutlaka dikkate alınması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: pontoserebellar hipoplazi tip 11, TBC1D23



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-115 GRIN2A ve DCHS1 Mutasyonları ile İlişkili Dirençli Epilepsi ve Nörogelişimsel Gecikme: Olgu Sunumu

Tuğba Doğanç¹, Rabia Tütüncü Tokar¹, Muhittin Bodur¹

¹Uludağ Üniversite Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: GRIN2A ve DCHS1 gen mutasyonları, dirençli epilepsi ve nöromotor gelişim geriliği ile ilişkilidir. GRIN2A heterozigot mutasyonları, NMDA reseptör disfonksiyonu aracılığıyla sinaptik plastisiteyi bozarak epileptik ensefalopati ve gelişimsel gecikmelere neden olabilir. DCHS1 homozigot mutasyonları ise nöronal migrasyon defektleri ve kortikal organizasyon bozuklukları, nörogelişimsel patolojilere yol açabilir. Bu sunumda, GRIN2A ve DCHS1 mutasyonları taşıyan, dirençli epilepsi ve nöromotor gelişim geriliği gösteren altı yaşındaki bir olgu sunulacaktır.

Yöntem:

Bulgular: Hasta, 6 aylıkken baş kontrolünü sağlayamama şikâyetiyle başvurdu. Özgeçmişinde belirgin prenatal veya perinatal risk faktörü bulunmazken, anne ve baba teyze çocuğu olup, annenin ilk gebeliğinde abortus öyküsü, amcasının iki çocuğunda konuşma gecikmesi mevcuttu. Hipotonik infant olarak değerlendirilen hastanın genetik analizlerinde SMN1 mutasyonu negatif, karyotipleme (46, XY), array-CGH sonuçları normal, elektromiyografi'de patolojik bulgu izlenmezken, ilk kraniyal MRG'de verteks düzeyinde hemisferik sulkusların özellikle frontotemporal bölgede belirginleştiği ve miyelinizasyonun başlamış ancak tamamlanmamış olduğu rapor edildi. Metabolik taramalar normaldi. 27 aylıkken farkındalığın bozulduğu fokal tonik-klonik nöbetler başladı. Elektroensefalografi (EEG) her iki hemisferde değişik bölgelerde birbirinden bağımsız ortaya çıkan izole keskin dalga kompleksleri nadir çıkan izole keskin dalgaları saptandı, valproik asit başlandı. Nöbet sıklığında artış, karakter değişimi gözlenerek (farkındalığın bozulduğu tonik ataklar ve otomatizmalar), takip EEG'sinde her iki hemisferin farklı bölgelerinde yaygın diken-yavaş dalga kompleksleri izlendi, tedaviye klobazam ile levetirasetam eklendi. Kontrol MRG'de ventriküler genişleme ve kortikal atrofi saptandı, genetik analizlerde GRIN2A heterozigot, DCHS1 homozigot mutasyon tespit edildi. Hastanın EEG'sinde uykuda diken dalga statusu izlendi. Tedavisine İVİG eklendi. Hastanın takip ve tedavisi devam etmektedir.

Sonuç: Fokal nöbetler (farkındalık ve bilinç bozukluğu) gibi bazı nöbet tipleri GRIN2A ile ilişkili epilepsinin birincil semptomlarıdır. Genetik epileptik ensefalopatiler, nörotransmitter sistemlerindeki disfonksiyonlar, nöronal migrasyon bozuklukları nedeniyle dirençli nöbetler ve gelişimsel gerilikle karakterizedir. Mevcut antiepileptik tedaviler genetik etyolojiye özgü olmayıp etkinlikleri sınırlıdır. Ketojenik diyet, İVİG, asetazolamid, levetirasetam ve valproik asit tedavide önerilmektedir.

Anahtar Kelimeler: nöbet, antiepileptik, "nöromotor gelişim geriliği"



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-116 Fazla Karbonhidrat Alımıyla Şiddetlenen Paralizide Akılda Tutulması Gereken Bir Tanı: CACNA1S ile İlişkili Hipokalemik Periyodik Paralizi

Arife Derda Yücel Şen¹, Ahmet Baysal¹, Özlem Uğur Aydın¹, Kürşat Bora Çarman¹, Aslı Kavas Tufan², Oğuz Çilingir³, Coşkun Yazar¹

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

²Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı

³Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

Amaç: Hipokalemik Periyodik Paralizi, genetik geçişli, epizodik kas güçsüzlüğü ataklarıyla karakterize nadir bir kanalopati olup, tetikleyici faktörler arasında karbonhidrat yükü önemli bir yer tutar. Bu çalışmada, karbonhidrat yükü sonrası semptomları şiddetlenen, CACNA1S mutasyonu taşıyan bir olgu sunulmuştur.

Yöntem: Hipokalemik Periyodik Paralizi tanısı konulan 9 yaşındaki bir kız hastanın klinik ve genetik değerlendirilmesi yapılmıştır.

Bulgular: Dokuz yaşında bir kız hasta, dört ekstremitesinde güçsüzlük şikayeti ile başvurdu. Hasta, semptomların yoğun karbonhidrat tüketiminden sonra başladığını belirtti. Laboratuvar çalışmaları potasyum seviyesinin 2,4 mmol/L olduğunu gösterdi. Potasyum replasmanı sonrasında hastanın semptomları başlangıç seviyesine geriledi. Hastada hipokalemiye yol açabilecek etyolojilere yönelik yapılan genetik analizde CACNA1S heterozigot mutasyonu saptandı.

Sonuç: Hipokalemik Periyodik Paralizi, karbonhidrat yükü gibi çevresel tetikleyicilerle şiddetlenebilen, nadir görülen bir kanalopati olup, genetik analiz bu hastalarda tanıyı destekleyebilir. Bu olgu, karbonhidrat alımına bağlı semptom şiddetlenmesinin CACNA1S mutasyonlu hastalarda önemli bir tetikleyici olabileceğini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Hipokalemik Periyodik Paralizi, CACNA1S, Kanalopati

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-117 AKUT ENSEFALOPATİ TABLOSU İLE BAŞVURAN HASTALARIN DEĞERLENDİRİLMESİ VE OTOİMMÜN ENSEFALİT SIKLIĞININ ARAŞTIRILMASI

Şeyma İyışenyürek¹, İsmail Hakkı Akbeyaz¹, Bilgihan Bıkmazer¹, Burcu Karakayalı¹, Zeynep Yılmaz¹, Kıymet Binnetoğlu¹, Pınar Canizci Erdemli², Elif Acar Arslan¹, Gülşen Akkoç², Emel Ekşi Alp³, Gülten Öztürk¹, Olcay Ünver¹, Dilşad Türkdogan¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D., Çocuk Nörolojisi B.D

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D., Çocuk Enfeksiyon B.D

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D., Çocuk Acil B.D

Giriş: Akut ensefalopati genellikle daha önce sağlıklı olan çocuklarda ölüme veya ciddi nörolojik sekellere yol açabilen, çeşitli düzeyde bilinç kaybı, motor ve duyuşsal bozukluklar ve nöbet gibi klinik semptomlarla karakterize bir durumdur. Çalışmamızda çocuk acil ve çocuk nöroloji polikliniklerine akut ensefalopati olgularının klinik ve demografik durumlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Son altı ayda akut bilinç değişikliği ile başvuran 22 hasta çalışmamıza dahil edildi. Hastalardan otoimmün ensefalit paneli gönderildi. Hastaların demografik, klinik verileri, incelendi.

Bulgular: Hastaların yaş ortalaması 11±4.6 yıl olup, 12'si erkekti (%54.5). Şikayet süreleri incelendiğinde; 4 hastada (%18.2)<1gün, 6 hastada (%27.3) 1 gün - 1 hafta, 4 hastada (%18.2) 1 hafta -1 ay ve 8 hastada (%36.4)>1 ay süredir çeşitli düzeyde bilinç değişikliği vardı. Başvuruda ensefalopati tanı kriterlerinden olan bilinç değişikliği, davranışsal ya da psikiyatrik problemler ve akut nörolojik bulgular değerlendirildi ve 6 hastada (%27.3) 3'ü, 7 hastada (%31.8) 2 si, 9 hastada (%40.9) 1'i bulundu. Bilinen psikiyatrik öykü 4 hastada (%18.2) varken, uyku bozukluğu 7 hastada (%31.8) gözlemlendi. Çalışmamızda 1 hastanın otoimmün ensefalit paneli pozitif idi. Bu hasta, 13 yaşında kız olup üç gündür olan davranış bozukluğu, uyurgezerlik ve epileptik nöbet ile tarafımıza başvurdu. Gönderilen otoimmün ensefalit panelinde anti- LGI1 antikoru pozitif saptandı ve hastaya immün tedavi başlandı.

Sonuç: Otoimmün ensefalit, merkezi sinir sistemine karşı altta yatan anormal bağışıklık tepkisi nedeniyle akut veya subakut başlangıçlı nöropsikiyatrik semptomların görüldüğü tablodur. Tanı kriterleri arasında subakut başlangıçlı (3 aydan kısa sürede hızlı ilerleme) çalışma belleği eksiklikleri (kısa süreli hafıza kaybı), nöbetler veya limbik sistemin dahil olduğunu düşündüren psikiyatrik semptomlar bulunmaktadır. Otoimmün ensefalit, akut ensefalopatinin önemli ve tedavi edilebilir bir nedenidir. Bu nedenle akut veya subakut ensefalopati tablosundaki hastalarda unutulmaması gereken bir ön tanıdır.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-118 West Sendromu: Klinik, Genetik ve Tedavi Yanıtlarının Değerlendirilmesi

Ünal Akça¹

¹Samsun Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği

Amaç: West sendromu, yaşamın ilk iki yılında ortaya çıkan, infantile spazmlar, EEG'de hirsaritmi paterni ve gelişimsel gerilikle karakterize ciddi bir epileptik ensefalopatidir. Hastaların etiyolojik faktörleri, klinik, genetik ve radyolojik bulguları ile tedaviye yanıtlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Ocak 2022 - Ocak 2024 tarihleri arasında Samsun Üniversitesi Çocuk Nöroloji Polikliniğine başvuran ve West sendromu tanısı konulan hastalar retrospektif olarak incelendi. Hastalar kriptojenik ve semptomatik olarak sınıflandırıldı. Klinik, radyolojik ve genetik incelemeler yapıldı. Tedavi olarak ACTH/metilprednizolon ve vigabatrin uygulanarak hastaların nöbet kontrolü ve gelişimsel ilerlemeleri takip edildi.

Bulgular: Çalışmaya toplam 41 hasta dahil edildi; hastaların %56,1'i erkekti. Ortalama nöbet başlangıç yaşı 6,8 ay, tanı yaşı ise 8,9 aydı. Hastaların %78'i semptomatik grupta yer aldı. Genetik faktörler (%36,6) saptandı. Trizomi 21, TSC2 ve DEPDC5 mutasyonları en yaygın genetik nedenlerdi. Diğer önemli semptomatik nedenler hipoksik-iskemik ensefalopati (%17,1), metabolik hastalıklar (%12,2) ve yapısal beyin anomalileri (%9,8) olarak belirlendi. Beyin MRG incelemesinde hastaların %36,6'sında normal beyin yapısı saptanırken, %26,8'inde kortikal atrofi izlendi. Metabolik bozukluklara işaret eden bazal ganglion ve beyin sapı T2 hiperintensiteleri %7,3 oranında tespit edildi. Hastaların %56,1'inde hipotoni, %34,2'sinde mikrosefali ve %36,6'sında dismorfik yüz bulguları mevcuttu. Tedavi sonrası 3 ay içinde hastaların %24,4'ünde tam nöbet kontrolü sağlanırken, %36,6'sında nöbet sıklığında belirgin azalma görüldü. Semptomatik hastalarda tedaviye yanıt daha düşük olup, özellikle hipoksik-iskemik ensefalopati ve genetik mutasyonları olan hastalarda nöbet kontrolü sağlanması zor oldu. ACTH/metilprednizolon ve vigabatrin tedavileri arasında belirgin bir fark saptanmazken, birden fazla antiepileptik ilaç kullanımı nöbet kontrolünü olumsuz etkiledi.

Tablo1

Değişken	Değer
Toplam Hasta	41
Erkek/Kız Oranı	56.1% / 43.9%
Ortalama Nöbet Başlangıç Yaşı (ay)	6.8
Ortalama Tanı Yaşı (ay)	8.9
Semptomatik West Sendromu (%)	78
Kriptojenik West Sendromu (%)	22
En Sık Semptomatik Neden (Genetik) (%)	36.6
Hipoksik-İskemik Ensefalopati (%)	17.7
Metabolik Hastalıklar	12.2
Yapısal Beyin Anomalileri (%)	9.8
Beyin MRG'si Normal Hastalar (%)	36.6
Kortikal Atrofi Görülen Hastalar (%)	26.8
Bazal Gangliyon/Beyin Sapı Tutulumu (%)	7.3
Hipotoni (%)	56.1
Mikrosefali (%)	34.2
Dismorfik Yüz Bulguları (%)	36.6
Tam Nöbet Kontrolü Sağlanan (%)	24.4
Nöbet Sıklığında Azalma (%)	36.6
ACTH/Metilprednizolon Tedavisi Alan (%)	61.0
Vigabatrin Tedavisi Alan (%)	39.0
Tedaviye Dirençli Hastalar (%)	39.0

West Sendromu'nda Klinik, Radyolojik ve Tedavi Bulgularının Analizi

Sonuç: West sendromunda erken tanı ve uygun tedavi, nöbet kontrolü ve nörogelişimsel prognoz açısından kritik öneme sahiptir. Semptomatik hastalarda genetik analizler ve nörogörüntüleme, altta yatan nedenin belirlenmesine yardımcı olur. Tedaviye dirençli olgularda ketojenik diyet ve yeni nesil antiepileptik ilaçlar gibi alternatif yaklaşımlar değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: West sendromu, Semptomatik, İnfantile spazm



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-119 Video EEG Ünitesinde İzlenen Dirençli Epilepsi Hastalarında Uyku Bozuklukları ve Diğer Komorbid Durumların İncelenmesi

Pınar Yavuz¹, Ceren Günbey¹, Burcu Ersöz Alan², Ülkühan Öztoprak¹, Dilek Yalnızoğlu¹

¹Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Hacettepe Üniversitesi, Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları

Amaç: Uyku ve uykuya ilişkili sorunlar epilepside en sık görülen komorbiditelerden biridir. Pediatrik video-EEG izleme ünitesine kabul edilen dirençli epilepsi hastalarında uyku sorunları ve komorbiditelerin kapsamlı multidisipliner değerlendirmesinin ön sonuçları sunulmuştur.

Yöntem: 2018-2023 yılları arasında pediatrik video-EEG izleme ünitemize başvuran ve refrakter epilepsi tanısı alan hastalar çalışmaya dahil edildi. Hastaların demografik ve klinik verileri tıbbi kayıtlardan incelendi. Takip sırasında Çocuk Uyku Alışkanlıkları Anketi (CSHQ) ve Çocuklar için Uyku Bozukluğu Ölçeği (SDSC) uygulandı.

Bulgular: Bugüne kadar değerlendirilen hastaların yaş ortancası (n=85, K/E=42/43) 166,4 (48,3-218) aydı. Epilepsi etiyolojisi 19 (%22,4) hastada genetik, 43 (%50,6) hastada yapısal, 3 (%3,5) hastada immün ve 18 (%21,2) hastada bilinmiyordu. İki hastada genetik ve yapısal etiyoloji vardı. Hastaların ortalama yarısında (n=43, %50,6) komorbid durumlar saptandı. Psikiyatrik/davranışsal sorunlar (fonksiyonel nöbetler, depresyon, anksiyete, otizm spektrum bozukluğu ve dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu) 23 (%27) hastada görülen en yaygın komorbiditeyi oluştururken, bunu çeşitli tıbbi komorbiditeler takip etti: 14'ünde (%16,5) endokrinolojik, 10'unda (%11,8) kas-iskelet sistemi ve 8'inde (%9,4) gastrointestinal. Hastaların 68'inin (%80) toplam CSHQ skoru, uyku sorunlarının varlığına işaret eden kesme değerinden yüksekti. SDSC alt gruplarının skorlarına göre, 12 (%14,1) hastada uykuyu başlatma ve sürdürme bozuklukları, 5 (%5,8) hastada uykuda solunum bozuklukları, 13 (%15,3) hastada uyanılma/kabus bozuklukları, 8 (%9,4) hastada uykudan uyanıklığa geçiş bozuklukları, 18 (%21,2) hastada aşırı uyku hali bozuklukları ve 3 (%3,5) hastada uyku hiperhidrozu vardı. On dört (%16,5) hastada uyku bozukluğu semptomları vardı ve geri kalan hastaların 44'ünde (%62) uyku bozukluğu riski vardı.

Sonuç: Sonuçlarımız, dirençli epilepsisi olan çocukların nöbet kontrolünü ve/veya yaşam kalitesini potansiyel olarak iyileştirebilecek terapötik etkileri ortaya koymaktadır.

Anahtar Kelimeler: Video-EEG, uyku, komorbidite

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-120 Su Çiçeği Enfeksiyonu İle Tetiklenen Multipl Skleroz Olgusu

Ece Önel¹, Tuncay Derya Okur¹, Bilge Akman Kahraman¹, Pakize Karaoğlu¹, Ünsal Yılmaz¹

¹SBÜ İTF Dr.Behçet Uz Çocuk Hastanesi Çocuk Nöroloji Bölümü

Amaç: Multipl skleroz (MS), genetik olarak duyarlı kişilerde çeşitli çevresel faktörlerin tetiklediği merkezi sinir sisteminin otoimmün demiyelinizan bir hastalığıdır. Bununla birlikte çevresel risk faktörleri ile MS patogenezi arasında nedensellik ilişkisi kurulamamıştır. Benzer şekilde, varisella-zoster virüsü (VZV) enfeksiyonu ile MS gelişimi arasında bir ilişki olabileceği bildirilmesi karşın, bu bağlantı henüz netlik kazanmamıştır. Su çiçeği enfeksiyonu ile MS gelişimi arasındaki ilişkinin gösterilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: Su çiçeği enfeksiyonu ile MS tanısı arasında yakın zamansal ilişki olan bir olgu sunulmuştur.

Bulgular: Daha önce bilinen nörolojik hastalık öyküsü olmayan 17 yaşında kız olgu, 17.10.2024 tarihinde suçiçeği tanısı aldı. Baş ağrısı ve ellerde hafif uyuşma nedeniyle 20.10.2024 tarihinde çekilen beyin MRG normal saptandı. Şikayetlerinin gerilememesi nedeniyle 15.12.2024 tarihinde çekilen spinal MRG’de çok sayıda MS ile uyumlu lezyon saptandı. Bunun üzerine 21.12.2024 tarihinde tekrarlanan kontrastlı beyin MRG’de, serebral beyaz cevher ve sol optik sinirde, çok sayıda MS ile uyumlu, bazıları kontrast tutan lezyon saptandı. Nörolojik muayenesinde el ve ayaklarda hafif uyuşma şikayeti dışında anormallik yoktu. BOS incelemesinde oligoklonal bant (OKB) tip 2 pozitif ve IgG indeksi 0,62 (yüksek) saptandı. BOS viral ensefalit paneli negatif ve diğer BOS incelemeleri normaldi. Serum anti-AQP4 ve anti-MOG antikolları negatif saptandı. Suçiçeği öyküsü nedeniyle bakılan varisella zoster IgM: 42,6 AU/ml ve varicella zoster IgG: pozitif saptandı. 2017 McDonal kriterlerine göre MS tanısı alan hastaya dimetil fumarat tedavisi başlandı.

su çiçeği enfeksiyonu



Olgunun enfeksiyon dönemindeki su çiçeği enfeksiyonuna ait veziküller görülmektedir.

Sonuç: Bu olguda, suçiçeği enfeksiyonu ile MS atağı arasında görülen yakın zamansal ilişki, suçiçeği enfeksiyonu sırasında çekilen beyin MRG’nin normal olmasına karşın iki ay sonra çekilen MRG’de çok sayıda MS ile uyumlu plak olması, suçiçeği enfeksiyonunun MS’i tetiklediğini düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: su çiçeği enfeksiyonu, multiple skleroz, MS

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-121 Makrosefalide Görüntüleme Kararı: Acili Yakala!

Büşra Bıyıklıoğlu¹, Pınar Özbudak¹, Hasibe Gökçe Çınar¹, Ayşe Bayram¹, Ergin Atasoy¹, Deniz Menderes¹, Deniz Yüksel¹

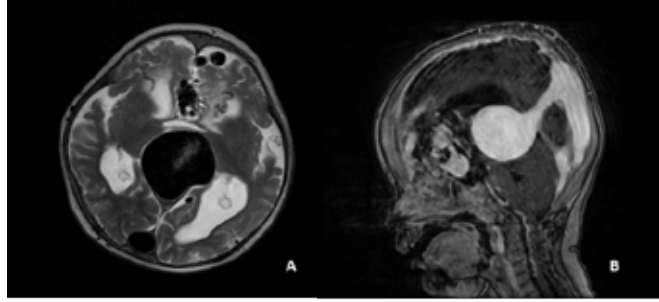
¹Etilik Şehir Hastanesi

Amaç: Makrosefali, selim ailesel makrosefaliden acil girişim gerektiren akut hidrosefaliye kadar geniş yelpazede görülebilen bir klinik durumdur. Makrosefalide nörogörüntüleme seçimine dair kesin bir öneri bulunmamaktadır. Hekimler hastanın öyküsü, fizik muayenesi ve klinik takibini göz önünde bulundurarak görüntüleme kararını verirler. Bu çalışmada öyküde risk faktörü olmayan ancak görüntülemeden fayda sağlayacak hastaları belirleyebilmek için ipuçları bulmayı hedefledik.

Yöntem: Hastane tıbbi kayıt sisteminden 1 Ocak 2023 ile 31 Aralık 2024 tarihleri arasında 36 ayın altında makrosefali nedeniyle takip edilen ve nörogörüntüleme yapılmış olan hastaların kayıtları retrospektif olarak incelendi. Demografik bilgiler, nörogörüntüleme sonuçları, nörolojik muayene ve aile hikayesine dair veriler toplandı. Yenidoğanlar, genetik veya metabolik hastalık tanısı bulunanlar, travma, intrakraniyal kanama ve cerrahi öyküsü bulunanlar ile antenatal hidrosefali tanılı hastalar çalışma dışı bırakıldı.

Bulgular: Analize çalışma kriterlerini sağlayan 95 hasta dahil edildi. Hastaların %44'ünde (n=42) magnetik rezonans görüntüleme, %33'ünde (n=32) bilgisayarlı tomografi, %64'ünde (n=61) transkraniyal ultrasonografi yapılmıştı. Toplamda 51 hastada anormal görüntüleme sonucu elde edilmiş olup; 46 hastada düşük klinik öneme sahip bulgular (benign eksternal hidrosefali, hafif ventrikül dilatasyonu, küçük araknoid kist); 2'si acil cerrahi girişim gerektiren 5 hastada ise yüksek klinik öneme sahip bulgular (galen ven anevrizması, basıya neden olan dev araknoid kist) mevcuttu. Görüntülemede yüksek klinik önemli bulgu saptanan hastalarda daha sık gelişimsel gerilik, nörolojik defisit ve regresyon bulguları mevcuttu.

Resim1



9 aylık kız, Galen ven anevrizması

Sonuç: Küçük çocuklar, akut hidrosefalinin klasik semptomları olmaksızın sadece makrosefali ile karşımıza gelebilir. Cerrahi girişim gereken iki hastada minör nörolojik defisit ve ilerleyici beceri kaybı uyarıcı olmuştur. Bununla birlikte normal nörolojik muayene ve gelişim değerlendirmesi olan hastalarda yapılan nörogörüntüleme hastaların takibine daha az katkıda bulunmuştur.

Anahtar Kelimeler: makrosefali, çocuk, hidrosefali



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-122 TRİPLE A SENDROMU: NÖROLOJİK TUTULUM, 16 VAKA

OSMAN KİPOĞLU¹, HAYRULLAH MANYAS², CEM BÖLÜK³, CELİL YILMAZ⁴

¹Kartal Dr. Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği

²Şanlıurfa Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinolojisi Kliniği

³Şanlıurfa Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Klinik Nörofizyoloji

⁴Alanya Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk nörolojisi Kliniği

Amaç: Triple A sendromu tanısı ile izlenen pediyatrik hastalarda nörolojik tutulumun varlığı ve derecesi ortaya konularak, hastaların izlemelerine nörolojik periyodik muayenelerin eklenmesini amaçladık. Literatürde nörolojik tutulum vaka sunumu şeklinde nadir olarak tanımlanmıştır. Çalışmamızın Triple A sendromu tanılı hastalarda literatürdeki en fazla nörolojik tutulumlu vaka içermesi nedeniyle klinisyenlere yol göstereceği kanaatindeyiz.

Yöntem: Çocuk endokrinolojisi kliniğinden Triple A Sendromu tanısı ile takipli olup Çocuk Nörolojisi kliniğimize yönlendirilmiş olan 22 vakanın dosyaları retrospektif olarak incelendi. Nörolojik tutulumun görüldüğü 16 hastanın semptomları, muayenedeki nörolojik bulguları, sistemde var olan beyin ve spinal MR görüntülemeleri, genetik sonuçları ve EMG bulguları incelendi.

Bulgular: Toplamda 22 tane 0-18 yaş arası Triple A sendromu tanılı hasta dosyaları incelendi. Bunlardan 5 tanesinde nörolojik tutulum olmadığından çalışmaya dahil edilmedi. Bir hastanın verilerine ulaşılamadığından çalışma dışı bırakıldı. Kalan 16 hasta çalışmaya alındı. Hastaların hepsinde adrenal yetmezlik tanısı mevcuttu. Nörolojik muayenede en sık görülen bulgu hiperrefleksi varlığıydı. Azalan sıklıkta; Babinski pozitifliği, alt ekstremitelerde spastisite, dorsifleksiyon kısıtlılığı, yürüyüş bozukluğu, alt ekstremitelerde distal kaslarda amiotrofi diğer nörolojik bulgular (tablo1). Beyin ve spinal MRG'lerde patolojik özellik yoktu. EMG'de en sık bulgu torakolomber ve sakral segmentlerde ön kök/ön boynuz tutulumu ile birlikte periferik aksonal nöropati bulgularıydı.

Triple A Sendromu olgularımızın Demografik Özellikleri, Nörolojik ve Elektrofizyolojik Bulguları

Aile No	Vaka No	Cinsiyet	Yaş	Genetik Mutasyon	Akalazya	Hiperrefleksi	Alt Ekstremitelerde Tonus Artışı	Dorsifleksiyon Kısıtlılığı	Babinski Pozitifliği	Yürüyüş Bozukluğu	Beyin ve Spinal MRG	EMG bulguları
A1	V1	E	13	HOMOZİGOT c.1333 C>T p.Arg445Ter (rs121918548)	+	+	+	+	+	+	N	BİLATERAL C8-T1 VE S1 KÖK, KRONİK PARSIYEL AKSONAL HASAR
A1	V2	E	15	HOMOZİGOT c.1333 C>T p.Arg445Ter (rs121918548)	+	+	+	+	+	+	N	YAYGIN ÖN KÖK/ÖN BOYNUZ
A1	V3	E	17	HOMOZİGOT c.1333 C>T p.Arg445Ter (rs121918548)	+	+	-	-	-	-	N	NORMAL
A1	V4	E	5	HOMOZİGOT c.1333 C>T p.Arg445Ter (rs121918548)	-	+	-	-	-	-	N	SAĞDA S1 KÖKÜNDE OLASI İLİMLİ AKSONAL HASAR
A1	V5	E	6	HOMOZİGOT c.1333 C>T p.Arg445Ter (rs121918548)	+	+	-	-	-	-	N	SAĞDA L5-S1, C8-T1 ÖN KÖK-ÖN BOYNUZ, KRONİK PARSIYEL AKSONAL HASAR
A2	V6	E	12	HOMOZİGOT c.1432 C>T, TpR478 ((rs121918548))	-	+	+	+	-	+	N	NORMAL
A2	V7	E	7	HOMOZİGOT c.1432 C>T, TpR478 ((rs121918548))	-	+	+	+	-	+	N	NORMAL
A3	V8	E	17	HOMOZİGOT c.1333 C>T p.Arg445Ter (rs121918548)	-	+	+	+	-	+	N	ELDE EDİLEMEDİ
A3	V9	K	15	HOMOZİGOT c.1333 C>T p.Arg445Ter (rs121918548)	-	+	-	+	-	-	N	ELDE EDİLEMEDİ
A4	V10	E	7	HOMOZİGOT c.1066_1067delCT p.L356Vis 8	-	+	-	-	-	-	N	SAĞ S1>L5 VE C8-T1 KÖK KRONİK KÖK VE/VEYA ÖN BOYNUZ MOTOR NÖRON
A4	V11	K	12	HOMOZİGOT c.1066_1067delCT p.L356Vis 8	-	+	+	+	-	+	N	SAĞ S1>L5 VE C8-T1 KÖK KRONİK KÖK VE/VEYA ÖN BOYNUZ MOTOR NÖRON



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

Aile No	Vaka No	Cinsiyet	Yaş	Genetik Mutasyon	Akalazya	Hiperrefleksi	Alt Ekstremité Tonus Artışı	Dorsifl-eksiyon Kısıtlılığı	Babinski Pozitifliği	Yürüyüş Bozukluğu	Beyin ve Spinal MRG	EMG bulguları
A5	V12	E	17	HOMOZİGOT c.1432 C>T, TpR478 ((rs121918548))	+	+	+	+	-	+	N	BİLATERAL S1, SAĞDA C8-T1 SEGMENTLERİ, KRONİK PARŞİYEL AKSONAL HASARA YOL AÇAN ÖN KÖK/ÖN BOYNUZ TUTULUMU
A5	V13	K	6	HOMOZİGOT c.1432 C>T, TpR478 ((rs121918548))	+	+	-	-	-	-	N	SAĞDA S1 VE C8-T1 SEGMENTLERİ, KRONİK PARŞİYEL AKSONAL HASARA YOL AÇAN ÖN KÖK/ÖN BOYNUZ TUTULUMU
A6	V14	K	4	HOMOZİGOT C.398_399+2del p.leu134fs	+ (OPERE EDİLMİŞ)	+	+	+	+	+	N	YAYGIN ÖN KÖK/ÖN BOYNUZ
A7	V15	E	16	HOMOZİGOT c.1432 C>T, TpR478 ((rs121918548))	-	+	+	+	+	+	N	ELDE EDİLEMEDİ
A8	V16	E	10	HOMOZİGOT c.1333 C>T p.Ar-g445Ter (rs121918548)	+	+	+	+	-	+	N	YAYGIN ÖN KÖK/ÖN BOYNUZ, ÖN PLANDA MOTOR LİF, AKSONAL HASAR

Sonuç: Pediyatrik Triple A sendromu tanısı alan hastaların ilk ve en sık nörolojik tutulum bulgusu hiperrefleksidir. EMG de segmental ön kök/ön boynuz tutulumu ön planda olmak üzere farklı spektrumda bulgular izlenmektedir. Alt ekstremité spastisitesi ve distal kas atrofisi açısından vakalar izlenmelidir.

Anahtar Kelimeler: 'Triple A Sendromu', 'hiperrefleksi', 'EMG'



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-123 Atipik Zellweger sendromu: PEX16 gen mutasyonu

Başak Gökçay¹, Dilek Çavuşoğlu¹

¹Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Afyon

Amaç: Atipik Zellweger sendromu; nadir, mental durumun korunduğu, ataksi, spastisite, ve uzundönem sağ kalım süresi özellikleri gösteren PEX16 genindeki mutasyon ile ilişkilidir.

Yöntem: Atipik Zellweger sendromu tanısı alan bir çocuk olguyu sunuyoruz.

Bulgular: 4 yaş 6 aylık erkek olgu dört ay önce başlayan sağ ayağını sürüme şikayeti ile başvurusunda bilateral alt ekstremitelerde DTR leri hiperaktif ve bilateral babinski işareti pozitif olarak değerlendirildi. Beyin ve torakolomber manyetik rezonans görüntülemesi ve serum çok uzun zincirli yağ asit analizi dahil normal saptandı. Yapılan tüm ekzon analizinde PEX 16 geninde homozigot c.679C>T (p.Arg227Trp) varyantı tespit edildi.

Sonuç: İlerleyici spastik paraparezi ayırıcı tanısında ender görülse de atipik Zellweger sendromunda yer alması önerilir.

Anahtar Kelimeler: Atipik Zellweger sendromu, PEX 16 geni, ilerleyici spastik paraparezi.

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-124 Atipik Bir GBS Varyantı: Çocukluk Çağında Miller Fisher Sendromu – İki Olgu Sunumu

Ezgi Çağlar¹, Burçin Gönüllü Polat¹, Sonay Şahan Arslan¹, Meltem Çobanoğulları Direk¹, Mustafa Kömür¹, Çetin Okuyaz¹

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Mersin

Amaç: Miller Fisher Sendromu (MFS), Guillain-Barré Sendromu'nun (GBS) nadir bir alt tipi olup, oftalmopleji, ataksi ve arefeksi ile karakterizedir. Çocukluk çağında nadir görülmesi nedeniyle tanıda gecikmeler yaşanabilir. Kranial sinir tutulumu ve yürüme güçlüğü ile başvuran hastalarda MFS akılda tutulmalıdır. Burada, yürüme bozukluğu ile başvuran iki olgu sunulmuştur.

Yöntem: Olgu 1: 8 yaşında kız hasta, yürüme güçlüğü nedeniyle acil servise başvurdu. Öyküsünden üç hafta önce geçirdiği üst solunum yolu enfeksiyonunun ardından önce sağ, sonra sol gözünde pitozis geliştiği öğrenildi. Yürümeye güçlüğü gelişen hastanın nörolojik muayenesinde letarji, oftalmopleji, sol gözde belirgin pitozis, dismetri ve ataksi saptandı. Lumbosakral MRG'sinde kauda ekuina düzeyinde Guillain-Barré sendromu ile uyumlu kontrastlanma izlendi. BOS incelemesinde albuminositolojik dissosiyasyon tespit edildi. Hasta çocuk nöroloji servisine yatırıldı ve 5 gün boyunca intravenöz immünoglobulin (IVIg) tedavisi uygulandı.

Oftalmopleji ve Pitoz



Üst sıradaki resimler Olgu 1'e ait olup hastanın oftalmopleji ve pitozu görülmektedir. Alt sıradaki resimler Olgu-2'ye ait olup hastanın oftalmoplejisi görülmektedir.

Bulgular: Olgu 2: 10 yaşında kız hasta, çift görme ve baş ağrısı şikayetleriyle getirildi. Bir hafta önce geçirilmiş ÜSYE öyküsü mevcut olan hastanın nörolojik muayenesinde de bilateral oftalmopleji, ataksi ve arefeksi tespit edildi. Beyin MRG'si ve lumbosakral MRG'si normal olup, BOS'ta albuminositolojik dissosiyasyon saptandı. IVIG tedavisi sonrası erken dönemde hastada belirgin klinik düzelme gözlemlendi.

Sonuç: Sonuç: Yürüme güçlüğü ve kranial sinir tutulumu ile başvuran hastalarda Miller Fisher Sendromu mutlaka akılda tutulmalıdır. MFS'de beyin ve spinal MRG genellikle normaldir ve tanı için esas belirleyici, klinik bulgular ve BOS incelemesidir. Erken tanı ve IVIG tedavisi ile prognoz genellikle iyidir. Tam iyileşme sürecinin 6 ay içinde tamamlandığı bilinmektedir.

Anahtar Kelimeler: Ataksi, Pitozis, Oftalmopleji

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-125 Pediatrik Popülasyonda Psödotümör Serebri: Tanıda Görüntüleme ve Klinik Değerlendirmeler ile Tedavi Seçeneklerinin Retrospektif Analizi

Naz Kadem¹, Mustafa Halk¹, Hüseyin Bahadır Şenol¹, Dilek Sönmezoğlu¹, Ceren Sarioğlu², Ayşe İpek Polat¹, Handan Güleriyüz², Adem Aydın¹, Ayşe Semra Hız¹, Uluç Yiş¹

¹Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Radyoloji Bilim Dalı

Amaç: Psödotümör serebri (PTS) sendromu; yer kaplayıcı lezyon olmaksızın intrakraniyal basınç artışı olarak tanımlanır. Pediatrik popülasyonda insidans 0,63-0,9/100000'dir. Puberte öncesi kız ve erkeklerde eşit, sonrasında kızlarda daha sık görülür. Baş ağrısı, görme bozuklukları ile bulantı-kusma gibi semptomlar vardır. Erken tanı ve tedavi, ciddi komplikasyonların önlenmesi açısından önemlidir.

Yöntem: 2010-2024 yıllarında kliniğimizde takip edilen, PTS'li hastalar retrospektif olarak incelendi. Demografik ve klinik bilgiler hasta dosyalarından, MR görüntüleri ve laboratuvar değerleri ise hastane sisteminden incelendi. Sella yüksekliği, optik sinir (OS) kılıf dilatasyonu ölçüldü, OS tortiozitesi, posterior sklera düzleşmesi, OS protrüzyonu, lateral sinüs yapısı, sinüs venosus stenoza, Meckel oluğu dilatasyonu bulguları kaydedildi.

Bulgular: Toplam 39 hastanın (26 kız) başvuru yaşı ortalaması 11,97 (3,99 SD) bulundu ve 16 hasta (%41) prepubertaldi. En sık başvuru nedenleri baş ağrısı (22 hasta (%56,4)), çift-bulanık görme ile tinnitustu ve ilk şikayet süresi 1,4 (IQR 0,5-4) haftaydı. En sık bulgu abducens palsiydi (13, %33), hastaların 9'u obez, 10'u fazla kiloluydu ve 9 hastada (%23,1) hipertansiyon vardı. MR görüntülemelerde boş sella (7, %17,9), OS kılıf dilatasyonu (18, %46,2), OS tortiozitesi (16, %41), posterior sklera düzleşmesi (18, %46,2), perioptik subaraknoid genişleme (17, %43,6), lateral sinüs yapısal darlığı (19, %48,7) bulundu. Tedavide ilk tercih asetazolamiddi (34, %87,2), 2 hastada cerrahi tedavi uygulandı, tedavi süresi ilk vizite kadar 4 haftaydı (IQR 3-8). En sık başvuru yaz mevsimindeydi (15, %38,4).

Sonuç: Bu çalışma, pediatrik PTS hastalarının klinik ve radyolojik özelliklerinin geniş bir hasta grubunda değerlendirmesi, radyolojik bulguların detaylandırılması açısından önemlidir. Elde edilen veriler bu hasta grubunun daha iyi anlaşılmasına, etyoloji ve tanıya yönelik stratejilerin geliştirilmesine katkı sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: İdiopatik İntrakraniyal Basınç Artışı, Psödotümör Serebri, Papil Ödem

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-126 Pozitif Serum Anti-Gangliozid GD3 IgG Antikoru ile İlişkili Bir İzole Okülomotor Sinir Paralizisi Vakası

Naz Kadem¹, Mustafa Halk¹, Hüseyin Bahadır Şenol¹, Dilek Sönmezoğlu¹, Ayşe İpek Polat¹, Adem Aydın¹, Ayşe Semra Hız¹, Uluç Yiş¹

¹Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: İzole okülomotor sinir paralizisinin bilinen ana nedenleri arasında konjenital nedenler, kafa travması, serebrovasküler iskemik hastalık, neoplazmlar, anevrizmalar, postoperatif iyatrojenik hadiseler, demiyelinizan, migren ve enfeksiyöz nedenler yer alır. Anti-gangliozid antikoru, Guillain-Barre sendromu ile ilişkilendirilmiştir, nadiren kraniyal sinirler etkilenmektedir.

Yöntem: Hasta 2024 yılı eylül ayından beri kliniğimizde takip edilmektedir. Klinik özellikler, MRG çalışmaları, laboratuvar bulguları hasta dosyası ve hastane sisteminden elde edilmiştir.

Bulgular: Sekiz yaş kız hasta, ani başlayan çift görme şikayetiyle başvurdu. Akraba olmayan ebeveynlerden miadında doğdu ve nörogelişimi yaşına uygundu. Fizik muayenede, sağ tarafta pitoz, anizokori, ekzotropya, sağda içe bakış kısıtlılığı mevcuttu ve pupil direk ve indirekt ışık refleksleri yoktu. Kas güçsüzlüğü yoktu ve derin tendon refleksleri normaldi. İzole okülomotor sinir paralizisi olarak değerlendirildi. Sinir ileti çalışmaları normaldi. LP'de, enfeksiyon veya inflamasyon bulgusu yoktu. Anti-Mog ve Anti-Aquaporin-4 antikoru negatif bulundu. Beyin MRG'de, sağda genişlemiş perioptik BOS aralığı ve sağ optik papillada düzleşme görüldü. Optik papillaya yakın optik sinirde T2'de hafif sinyal artışı gözlemlendi. MR anjiyografi normaldi. Serum Anti-GD3 IgG pozitif bulundu. CMV enfeksiyonu bulgusu yoktu. Toplam 2 gr/kg IVIG tedavisi aldı. Takipte çift görme geriledi, pupil ışık refleksi alınmaya başlandı ve içe bakış kısıtlılığı tamamen geriledi.

Okülomotor paramizi bulguları, takipteki değişimi



Sonuç: Anti-GD3 antikoruyla bağlı izole okülomotor sinir paralizisi nadirdir, bu nedenle pitoza neden olan bu nadir vaka, okülomotor sinir paralizisi ayırıcı tanısı ve yönetimi konusundaki farkındalığı artırmak amacıyla sunulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: okülomotor sinir paralizisi, anti-gangliozid antikor, Anti-GD3 antikor

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-127 Multisistemik Tutulum ve Ensefalopati ile Seyreden Ağır Bir Juvenil Başlangıçlı Sistemik Lupus Eritematozus Vakası

Aykut Demir¹, Dilara Ünal², Özge Başaran², Bora Gülhan³, Selin Aytaç⁴, Diclehan Orhan⁵, İbrahim Öncel¹, Dilek Yalınzoğlu¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

³Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

⁴Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

⁵Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Bilim Dalı

Amaç: Sistemik lupus eritematozusda (SLE) nöropsikiyatrik tutulum, önemli bir morbidite ve mortalite sebebidir. Burada multisistem tutulumlu nöropsikiyatrik SLE (NPSLE) tanısı alan bir erkek hastayı sunuyoruz.

Yöntem: Olgu Sunumu

Bulgular: 12 yaşındaki erkek hasta, 10 gündür devam eden ateş, uyku hali ve iki aydır süregelen kilo kaybı şikayetleriyle hastanemize yönlendirildi. Özgeçmişinde dört ay önce boyunda lenfadenopati saptandığı ve tetkik edildiği öğrenildi. Sistemik muayenesinde fotosensitivite, malar ve yaygın makülopapüler döküntü, hepatomegali, plevral efüzyon ve akrosiyanoz saptandı. Nörolojik muayenesinde bilinç bulanıklığı, ajitasyon ve deliryum mevcuttu ek nörolojik defisit saptanmadı. Ayırıcı tanılarda otoinflamatuvar hastalıklar, lenfoma ve sepsis yer almaktaydı. Laboratuvar testlerinde; pansitopeni, direkt Coombs testi pozitifliği, hiperferritinemi, hipofibrinogenemi, hipertrigliseridemi, hipokomplementemi, makroskopik hematüri, nefrotik proteinüri, pankreatik enzim yüksekliği ve ANA antikorları tespit edildi. BOS analizleri normaldi. Kraniyospinal MRG'de hafif serebral atrofi saptanırken, EEG bulguları ensefalopati ile uyumluydu. Deri punch biyopsisi lupus dermatitini doğruladı ve böbrek biyopsisi sınıf IIIA lupus nefriti ile uyumluydu. Dış merkezde yapılan eksizyonel lenf nodu biyopsisinin yeniden değerlendirilmesi nekrotizan histiyositik reaksiyonu gösterirken, kemik iliği aspirasyon biyopsisinde hemofagositik aktivite saptandı. Bu bulgular doğrultusunda hasta, SLE ile ilişkili makrofaj aktivasyon sendromu tanısı aldı. Pulse steroidler, anakinra, siklofosfamid, plazmaferez ve IVIG tedavileri uygulandı. İdame tedavisi hidroksiklorokin ve kortikosteroid verildi. Hastanın takibinde ensefalopati ve sistemik semptomlarında iki ay içinde belirgin düzelme gözlemlendi, ancak taburculuktan üç ay sonra hafif bilişsel ve davranışsal bozukluklar devam etmekteydi.

Sonuç: SLE zemininde parankimal veya vasküler tutulum olmaksızın gelişen ensefalopatinin patogenezinde sistemik inflamasyon, sitokin fırtınası ve santral sinir sistemine geçen otoantikorların rol oynadığı düşünülmektedir. NPSLE varlığı hastalığın şiddetini gösterir ve morbidite ve mortalite ile yakından ilişkilidir.

Anahtar Kelimeler: Sistemik Lupus Eritematozus; Merkezi Sinir Sistemi, Nöropsikiyatrik Semptomlar, Juvenil Başlangıçlı SLE

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-128 Fokal Kortikal Displazi Tanısına Gidişte Çift Kör Analiz Çalışması

Kıymet Keçelioğlu Binnetoğlu¹, Eda Almus², Özge Yapıcı², Erhan Bıyıklı², Burcu Karakayalı¹, Gülten Öztürk¹, İsmail Hakkı Akbeyaz¹, Bilgihan Bıkmazer¹, Zeynep Yılmaz¹, Şeyma İyışenyürek¹, Elif Acar Arslan¹, Olcay Ünver¹, Dilşad Türkdoğan¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı

Amaç: Fokal Kortikal Displaziler (FKD) çeşitli histolojik alt tipleri olan, düzensiz kortikal laminasyon, sitomimari lezyonları ve beyaz cevher anormallikleri olan beyin gelişimsel anomalileridir. Radyolojik olarak, korteks kalınlığının fokal değişimi saptandığında, beyaz ve gri cevher ayrımında bulanıklaşma ile birlikte T2 flair sekansta hiperintens görünüm saptanması FKD tanısını düşündürmelidir. Kranial MRI'nin çekim kalitesi ve yorumlayan radyoloğun yorumu önemlidir.

Yöntem: Kliniğimizde fokal kortikal lezyonları olan hastaların radyolojik görüntülemeleri bu konuda deneyimli radyoloji hekimleri ile retrospektif olarak çift kör şekilde reanaliz edildi. Epilepsi cerrahisi geçirmiş olan ve bilinen kortikal malformasyon tanısı olan hastalar çalışmaya dahil edilmedi.

Bulgular: MR görüntülemeleri tanısız olan 57 (26 kız, 31 erkek) hastanın verileri değerlendirildi. Hastaların mevcut yaş ortalaması 14 ± 5 olup nöbet ilk başlangıç ayı ortanca değeri 57 ay (min:0; max:168). Hiç nöbet geçirmeyen 15 hasta (%26) bulunmaktadır. Tüm hastalarda dirençli epilepsi oranı %28 dir. Her iki radyolog 37 hastada FKD düşünmedi, bu hastalardan 12 sinde birebir aynı tanıları belirtildi. Pediatrik Radyolog tarafından toplamda 18 hastaya, nöro radyolog tarafından 12 hastaya FKD tanısı kondu. Her iki radyolog tarafından FKD+ olduğu belirtilen toplamda 10 vaka vardı. Bu vakalarda dirençli epilepsi oranı %30 iken, yalnızca bir radyolog yorumu ile FKD olduğu düşünülen 10 hastada bu oran %10 olarak saptanmıştır. Her iki grupta nöbet başlangıç dönemleri ortanca değerleri sırasıyla 85 ay (min:12; max:156) ve 75 ay (min:12; max:144) dir.

FKD tanı dağılım tablosu

FKD	Pediatric Radyolog	Nöro Radyolog	Ortak Tanı	%
Var	18	12	10 (Tamamı birebir ortak tanı almıştır.)	%82
Yok	39	44	37 (12 hasta birebir ortak tanı almıştır.)	
Değerlendirilemedi	0	1		

Tablo 1

Sonuç: FKD var/yok tanımlamasında %82 oranında benzer yorum yapıldığı görülmüşken alt grup sınıflamasında benzer raporlama oranının %38'e düştüğü görülmüştür. FKD'nin radyolojik tanısında raporlayan radyoloji hekiminin deneyimi ve yorumu da önemli bir etken olup klinik bulguları kuvvetle FKD düşündürdüren olgularda negatif MRI raporlarının yeniden değerlendirilmesi önerilir.

Anahtar Kelimeler: Fokal Kortikal Displazi, Epilepsi



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-129 Göz Kapağı Myoklonisi Statusunda Zonisamid Kullanımının Yeri

Burcu Pariltan Küçükaliolu¹, Beril Dilber¹

¹Karadeniz Teknik Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ana Bilim Dalı Çocuk Nöroloji Bölümü

Amaç: Göz kapağı myoklonik epilepsisi, antiepileptik ilaçlara genel olarak dirençli bir epilepsi türüdür. Bu vaka sunumu ile göz kapağı myoklonik epilepsisinde zonisamid kullanımının nöbet sıklığını azaltma üzerine olan etkisini ortaya koymak amaçlanmıştır.

Yöntem: Hastanemize Ocak 2025'de göz kapağı myoklonik epilepsisi statusu ile başvuran 10 yaş kız hasta değerlendirilmiştir. Dirençli nöbetleri olan hastanın tedavisinde kullanılan antiepileptik ilaçlara verdiği yanıtlar değerlendirilmiş ve birbiriyle karşılaştırılmıştır. Zonisamid etkinliğinin tespitinde olgumuzun nöbet günlüğündeki nöbet sıklıkları esas alınmıştır. Zonisamid, 1 mg/kg/gün ve 2 dozda başlanmış, haftalık 12 mg/kg/gün doz artışı yapılarak maksimum 12 mg/kg/gün dozuna çıkılması planlanmıştır.

Bulgular: Göz kapağı myoklonik epilepsisi nedeniyle takipli hastanın hastane yatışında birden çok kez status oluşturacak kadar dirençli nöbetleri olmuştur. EEG monitorizasyonda takip edilen hastanın burdaki nöbetinde EEG'de polisipikeler izlenmiştir. Bu nöbetlerin özellikle midazolam sonrası dramatik şekilde düzeldiği gözlemlenmiştir. Etosüksimid ve lamotrigin tedavileri ile bir değişiklik olmadığı görülmüş, bu ilaçlar hasta için etkisiz olarak değerlendirilmiştir. Hastane yatışında sürekli intravenöz midazolam infüzyonu verilmek zorunda kalınan hastanın özellikle zonisamid tedavisi sonrası midazolam infüzyonu azaltılarak kesilebilmiş ve nöbetlerinin kontrol altına alınmaya başladığı görülmüştür.

Sonuç: Sonuç olarak zonisamid tedavisinin, etkili ve güvenli bir tedavi seçeneği olduğu, göz kapağı myoklonik epilepsilerinde daha yaygın olarak birinci basamak tedavilere ek olarak başlanabileceği düşünülmekle birlikte daha çok olguyu kapsayan çalışmalarla desteklenmesi gerektiği kanaatindeyiz.

Anahtar Kelimeler: zonisamid, epilepsi, myoklonik



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-130 Perioperatif Değerlendirme Açısından Çocuk Nörolojisi Bölümü'ne Danışılan Hastaların Değerlendirilmesi

Şeniz Şenol¹, Hüseyin Bahadır Şenol², Ayşe İpek Polat², Adem Aydın², Ayşe Semra Hız², Uluç Yiş²

¹Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: Bu çalışmada Çocuk Nörolojisi Polikliniği'ne perioperatif danışılan olguların; demografik, klinik özellikleri, görüntüleme bulguları ve ek hastalıkları değerlendirilerek komplikasyon risklerinin saptanması amaçlanmıştır.

Yöntem: Bu retrospektif çalışmada, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı'na perioperatif öneriler açısından danışılan 455 hastanın verileri analiz edilmiştir.

Bulgular: Hastaların %8,8'inde erken, %11,4'ünde geç postoperatif komplikasyon gelişti. Her iki komplikasyon grubunda en sık görülen nörolojik komplikasyon nöbet, nöroloji dışı komplikasyon ise enfeksiyondur. Kadın cinsiyette, serebral palsi tanılı, hematolojik&onkolojik ve gastroenterolojik komorbiditesi bulunan; bilinç, kranial sinir ve kas gücü muayenesinde patoloji saptanan hastalarda erken postoperatif komplikasyon gelişme riski daha yüksek saptandı. Lojistik regresyon analizlerine göre; hastanın bilinç durumunun kapalı sedatize olmasının erken postoperatif komplikasyon riskini 12,7 kat arttırdığı saptandı ($p<0,001$). Bir yaş altı grupta, epilepsi ve nörometabolik sendrom tanılı, gastroenterolojik ve solunum sistemi ilişkili komorbiditesi bulunan; bilinç, kas gücü ve refleks muayenesinde patoloji saptanan hastalarda geç postoperatif komplikasyon gelişme oranı daha yüksek saptandı. Lojistik regresyon analizlerine göre; hastada gastroenterolojik hastalık bulunmasının geç postoperatif komplikasyon riskini 2,5 kat arttırdığı saptandı ($p<0,001$).

Sonuç: Postoperatif komplikasyonların gelişiminde cinsiyet, tanı, komorbiditeler ve nörolojik muayene bulguları etkilidir. Tüm bu bulgular, komplikasyon riskini azaltmak için preoperatif değerlendirmelerin titizlikle yapılmasının ve yüksek riskli gruplara yönelik proaktif yaklaşımlar geliştirilmesi gerektiğini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: anestezi, komplikasyon, nöroloji görüşü



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-131 Otistik Özellikler ile Başvuran Çocuk Olgusu: Megakoniyal Konjenital Musküler Distrofi

Mehmet Bastemur¹

¹Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji BD

Amaç: Megakoniyal konjenital musküler distrofi (KMD), CHKB gen mutasyonuna bağlı, otozomal resesif geçiş gösteren multisistemik bir hastalıktır. Global gelişim geriliği ile başvuran, otistik özellikler gösteren ve megakoniyal KMD tanısı alan bir çocuk olguyu sunmayı amaçladık.

Yöntem: Global gelişim geriliği ile başvuran hasta klinik, radyolojik ve genetik olarak değerlendirildi. CK düzeyi hafif yüksek bulundu. Genetik analizinde CHKB geninde homozigot mutasyon saptandı.

Bulgular: Beş yaşında olan kız hasta, konuşma geriliği, yürüme gücünü yakınmaları ile başvurdu. Konuşmasının 3-5 kelime ile sınırlı olduğu, komut almadığı, akran etkileşiminin ve sosyal iletişiminin kısıtlılık gösterdiği, stereotipik hareketler yaptığı ve 3,5 yaşında yürüdüğü ancak yürümenin düz zeminle sınırlı olduğu belirtildi. Soygeçmişinde, ebeveynlerin teyze çocukları olduğu öğrenildi. Fizik muayenede ciltte kuruluk, nörolojik muayenede oryantasyon ve kooperasyon kısıtlılığı, lordotik yürüyüş, desteksiz kalkamama ve hipoaktif derin tendon refleksleri (DTR) saptandı. Serum kreatin kinaz (CK) seviyesi hafifçe yüksek (415 mg/dl) bulundu. Beyin manyetik rezonans görüntüleme, elektromiyografi ve ekokardiyografi (EKO) bulguları normaldi. Elektroensefalografide (EEG), multifokal yerleşimli diken-dalga deşarjları gözlemlendi. Genetik incelemede, CHKB geninde 5.ekzonda C.677+1G>A homozigot mutasyon tespit edilerek megakoniyal KMD tanısı konuldu. Segregasyon analizi sonucunda, anne ve babada aynı gende heterozigot mutasyon olduğu belirlendi. Megakoniyal KMD, motor ve dil alanında gerilik, otistik özellikler, iktiyozis benzeri deri değişiklikleri, kardiyak tutulum (dilate kardiyomiyopati), işitme kaybı, nöbet, EEG anormallikleri ile karakterizedir.

Sonuç: Multisistemik tutulum, yüksek CK seviyeleri ve kas biyopsisinde patolojik bulgular, megakoniyal KMD açısından önemli ipuçları sunmaktadır. Global gelişim geriliği, ciltte kuruluk ve otistik özelliklerle birlikte yüksek serum CK seviyeleri görülen çocuk olgularda, Megakoniyal KMD ayrıntılı tanıda düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: Megakoniyal KMD, Otistik Özellikler



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-132 Pirüvat Dehidrogenaz Eksikliğinin Nadir Bir Fenotipi: Egzersizle İndüklenen Paroksizmal Diskinezi

Anıl Gök¹, Gökçe Cırdı¹, Ayfer Sakarya Güneş¹, Leman Tekin Orgun¹, Bülent Kara¹

¹Kocaeli Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: Paroksizmal diskineziler (PD), ataklar halinde ortaya çıkan, istemsiz hareket bozukluklarıyla karakterize heterojen bir grup hastalıktır. Paroksizmal egzersizle indüklenen diskinezi (PED), egzersiz sonrası tetiklenen, genellikle alt ekstremitelerde görülen distoni ve koreatetoz ataklarıyla seyreder. Etiyolojisi GLUT-1 eksikliği sendromu, PRRT2 mutasyonları ve mitokondriyal hastalıklar yer almaktadır.

Yöntem: Egzersizle indüklenen diskinezi tanısıyla tetkik edilen ve pirüvat dehidrojenaz eksikliği saptanan 15 yaşında kız olguda klinik seyir ve tedavi yaklaşımı sunulacaktır.

Bulgular: 15 yaşında kız olgu, 2 yaşından itibaren olan, egzersizle tetiklenen, sağ ayağında distoni ve güç kaybı ile başlayan, istirahatle düzelen ataklar nedeniyle 6 yaşında başvurdu. Nadiren yemek yerken sağ elde de benzer kasılmaların olduğu öğrenildi. Nörolojik muayenesi doğal, kranyal ve spinal MR görüntüleri normaldi. PED düşünülen vakada GLUT-1 eksikliğini dışlamak için BOS glukoz seviyesi ölçüldü ve normal bulundu. PRRT2 ve GLUT-1 açısından genetik analiz yapıldı. PRRT2 ve GLUT-1 eksikliği açısından varyant saptanmayan hastadan WES analizi istendi. PDHA1 geninde c.482A>G (p.Y161C) heterozigot patojen varyant tespit edilerek Pirüvat Dehidrogenaz Eksikliği (XLD) tanısı konuldu. Hastaya tiamin (B1) tedavisi başlandı ve ketojenik diyet önerildi.

Sonuç: Olgumuz, PED ayırıcı tanısında mitokondriyal hastalıkların, özellikle de PDH eksikliğinin göz önünde bulundurulması gerektiğini vurgulamaktadır. Hastalığın klasik belirtileri olan yüksek serum laktatı veya nörogörüntüleme anormallikleri her zaman mevcut olmayabilir. PDH eksikliği, ölümcül seyreden erken başlangıçlı ensefalopati ile giden laktik asidoz kadar ağır bir tabloya neden olabileceği gibi, sadece izole egzersiz ilişkili paroksizmal diskineziyle de seyredebilir.

Anahtar Kelimeler: paroksizmal diskinezi, pirüvat dehidrojenaz, egzersiz ilişkili distoni

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-134 Dirençli Epilepsi, Epilepsi ve Sağlıklı Çocuklarda Biyobelirteç Olarak MikroRNA Araştırılması

İrem Şahan Şeref¹, Parvana Amrahova¹, Tuğba Hırfanoğlu¹, Ercan Demir¹, Esra Serdaroğlu¹, Zeynep Öztürk¹, Mücahit Kaya², Ebru Arhan¹

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji

²A&D Genetik Değerlendirme Merkezi Laboratuvarı

Amaç: Epilepsi, patogenezi henüz tam olarak aydınlatılamayan, tekrarlayan nöbetlerle seyreden kronik nörolojik hastalıklardan biridir. Son zamanlarda yapılan araştırmalarda epilepsi hastalarında mikroRNA (miRNA) ekspresyonunun değişiklik gösterdiği belirlenmiştir. Mevcut çalışmamızın amacı, biyobelirteç olarak miRNA (miR-27-a3p; miR-181a; miR-21-5p; miR-103a, miR221; miR-222; miR-8071) ekspresyonu ile epilepsi prognozundaki rolünü belirlemektir.

Yöntem: Çalışmamızda 34 dirençli epilepsi, 31 epilepsi ve 29 sağlıklı çocuk olmak üzere toplam 94 çocuk prospektif olarak incelenmiştir. Her üç gruptaki çocuklardan planlı alınan kanların yanında ayrıca bir heparinli tüpe kan alınarak -4 derecede saklanmış ve ardından Total RNA izolasyon, Poly (A) Polimeraz işlemi, ReverseTranskripsiyon İşlemi ve microRNA hidroliz prob qPCR gen ekspresyon işlemi yapılarak biyobelirteç olarak miRNA (miR-27-a 3p; miR-181a; miR-21-5p; miR-103a miR221; miR-222; miR-8071) ekspresyonu çalışılmıştır.

Bulgular: Her 3 grupta miRNA ekspresyonlarının sonuçlarına bakıldığında miR-222 ekspresyon düzeyleri, dirençli epilepsi hastalarında en yüksek bulunmuş, bunu epilepsi hastalarının ekspresyon düzeyleri takip etmiş ve sağlıklı çocuklarda ise en düşük olarak saptanmıştır. Her üç grup, istatistiksel olarak birbirleri ile karşılaştırıldığında, miR-222 ekspresyon değerinde dirençli epilepsi tanımlı hastalar ile sağlıklı çocuklar arasında anlamlı fark bulunmuştur (p=0,038). miR-21-5p, miR-8071 ve miR221 ekspresyon değerleri dirençli epilepsi>epilepsi>sağlıklı şeklinde sıralanmış olarak bulunmuş ancak her üç grubun birbirleri ile karşılaştırılmalarında istatistiksel olarak anlamlı fark bulunamamıştır. miR-27-a3p, miR-103a, miR-181a ekspresyon değerleri ise dirençli epilepsi>sağlıklı>epilepsi şeklinde sıralanmış olarak bulunmuş ve tüm grupların birbiriyle karşılaştırılması ise istatistiksel olarak anlamsız bulunmuştur.

Sonuç: Epilepsi hastalarında miR-222 miRNA biyobelirteç olarak tespiti ile hastaların tedavi planı düzenlenebilir, tedavi etkinliğini artırılabilir. Ek olarak, ebeveynler de epilepsinin prognozu hakkında en doğru şekilde bilgilendirilebilir.

Anahtar Kelimeler: Epilepsi, miRNA, Dirençli Epilepsi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-135 NADİR BİR LÖKODİSTROFİ OLAN JUVENİL FORM ALEXANDER HASTALIĞI: BİR OLGU SUNUMU

Adnan Ayvaz¹, Çiğdem Özlem Zafer¹, Behice Kaniye Yılmaz¹

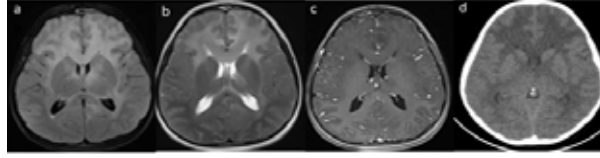
¹Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Juvenil form Alexander hastalığı genellikle üç ile on dört yaşları arasında nadir görülen, merkezi sinir sistemindeki beyaz cevherin dejenerasyonu ile karakterize otozomal dominant distrofik bir hastalıktır. Semptomları infantil formuyla benzerlikler gösteren ancak ilerlemesi daha yavaş olan, etkilenen bireylerde psikomotor gerilik, beyin sapı semptomlarında, konuşma ve yutmada zorluk, nöbetler ve spastisitenin görüldüğü ilerleyici bir lökodistrofidir (1). Rosenthal lifleri astrositlerin temel ara liflerinden Glial fibriller protein (GFAP)'tan oluşmaktadır ve hastalığın genetik temelini de GFAB genindeki mutasyonlar oluşturmaktadır (3). Bu olgu sunumunda on iki yaşındaki kız hasta tipik klinik ve MRG özellikleriyle Juvenil form Alexander hastalığı olgusu olarak sunulmaktadır.

Yöntem: Olgu sunumu

Bulgular: On iki yaşında kız hasta son iki aydır yüzünün sağ tarafında, sağ gözde ve ağzın sağ kısmında 1-2 saniye süren kasılma, baş ağrısı ve uyku düzeninde bozulma şikâyetleri ile acil servise başvurdu. Fizik muayene bulgularından vücut ağırlığı: 37 kg (SDS: -0,91, Persentil: 18,14), boy uzunluğu: 131 cm (SDS: -2,76, Persentil: 0,29) idi. Nörolojik muayene bulguları normal bulundu. Göz dibi muayenesinde bilateral papil ödemi olduğu görüldü. Laboratuvar bulguları normal idi.

MRG görüntüleri



Resim 1: a, b) Aksiyel T2 AG ve FLAIR'de bilateral frontal lobda beyaz cevherde subkortikal U fibrillerini yer yer tutan, korpus kallozum genu ve posteriorde internal kapsul anterior bacağı ve her iki talamus anteriomedialine uzanan yaygın sinyal artışları kaydediliyor. c) Postkontrast T1 AG'de tanımlanan bölgelerde patolojik kontrastlanma saptanmıyor. d) Aksiyel BT incelemede tutulum düzeyinde yaygın hipodens görünüm izleniyor.

Sonuç: Hastanın klinik ve radyolojik bulguları doğrultusunda tanının Juvenil form Alexander Hastalığı olduğu düşünüldü. Bu hastaların yönetiminde nöbet önleyici ilaçlar, antispazmodikler, enfeksiyonlar için antibiyotik tedavisi, gerekli durumlarda fizik destek tedavileri ve VP shunt kullanılabilir. Hastalığın tanısının konulması için klinik bulgular, manyetik rezonans görüntüleme (MRG) bulguları ve GFAP'ın patojenik varyantının gösterildiği genetik inceleme ile desteklenmelidir.

Anahtar Kelimeler: Aleksander hastalığı, Juvenil form

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-136 DİRENÇLİ EPILEPSİ İLE İZLENEN ÇOCUKLARDA NÜTRİSYON PROFİLİ

Ayşe Akçay¹, Alev Elçi Karaduman¹, Zeynep Öztürk¹, Esra Serdaroğlu¹, Ebru Arhan¹, Ercan Demir¹, Tuğba Hirfanoğlu¹

¹Gazi Üniversitesi Hastanesi, Ankara

Amaç: Epilepsiyle beslenme arasındaki ilişki uzun süredir tartışılmaktadır. Dirençli epilepsi ile izlenen hastalarda malnütrisyon riskinin sağlıklı ve ilaca yanıtli epilepsi hasta popülasyonuna göre daha fazla olabileceği ön görülmüştür. Çalışmamız dirençli epilepsiyle izlenen çocukların nütrisyonel durumunu, malnütrisyon sıklığını/derecesini, gastrointestinal sistem üzerine etkilerini, takviye edici ürün kullanım sıklığını, dispeptik yan etkileri ve sonrasında hasta izleminde dikkat edilmesi gereken durumların aydınlatılmasını amaçlanmaktadır.

Yöntem: Gazi Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Nöroloji Bilim Dalı kliniğimizde, Video EEG Monitorizasyon Ünitesi'nde 1ay-18yaş dirençli epilepsi ile takip edilen çocukların ebeveynlerine bilgilendirilmiş onam alındıktan sonra "Dirençli Epilepsi ile İzlenen Çocuklarda Nütrisyon Profili Anketi" soruları yöneltilerek gerçekleştirilmiştir. Çalışmaya 110 dirençli epilepsi hastası dahil edilmiştir.

Bulgular: AEİ tedavisinden önce kabızlık %7,3 iken, tedaviden sonra %37,3 olduğu görülmüştür. Kullanılan ilaç sayısındaki her artış kabızlık ihtimalini 1,5kat artırmakta olduğu saptanmıştır ($p<0,05$). Kabızlığı olanların yalnızca %46,8'inin kabızlık için medikal tedavi kullandığı görülmüştür. AEİ öncesinde %66,4'ü normal iştahlı hastaların %19,1'i artmış, %14,5'i kötü iştaha sahipken; tedavi sonrası %32,7'si artmış, %49,1'i normal, %18,2'si kötü iştaha sahip olmuştur ($p<0,05$). Malnütre hastaların %75'i enteral beslenme desteği almadığı; malnütre hastaların yalnızca %3,6'sı kilo almak için diyet yaparken, fazla kilo ve obezitesi olanların yalnızca %7,7'si kilo vermek için diyet yaptığı görülmüştür. Ağır-orta malnütrisyonlu çocukların AEİ başlama yaşı şişman olanlardan istatistiksel anlamlı olarak daha düşük ($p<0,05$); ağır malnütrisyonu olan çocukların YDYBÜ yatışı yapılarak antibiyotik tedavisi almaları anlamlı yüksek bulunmuştur ($p<0,05$). Hafif bodur hastaların normal olanlara göre çiğneme yutma problemi ve orta-derecede bodur hastaların özel diyet uygulama oranı anlamlı yüksek bulunmuştur ($p<0,05$).

Sonuç: Dirençli epilepsi tedavisinde ana hedef nöbet aktivitesini kontrol altına almak olsa da, bunun yanında büyüme-gelişimin takibi, psikiyatrik tarama, kabızlık gibi gastrointestinal yan etkilerin yönetimi, hormonal etkilerin izlenmesi ve bağırsak mikrobiyotasını düzenleyerek gereksiz antibiyotik kullanımından kaçınılması gibi multidisipliner yaklaşımlar tedavi sürecine entegre edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: dirençli epilepsi, nütrisyon, malnütrisyon



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-137 Çocukluk Çağı Oksipital Epilepsisi: Üçüncü Basamak Bir Merkezin Uzun Dönem Deneyimi

chakan tsakir¹, özlem yayıcı köken¹, mehpere sarı yanartaş¹, şenay haspolat¹

¹akdeniz üniversitesi tıp fakültesi çocuk nöroloji b.d

Amaç: Çocukluk çağı oksipital epilepsisi (ÇOE), başlıca idiyopatik oksipital lob epilepsisi (İOLE) ve semptomatik oksipital lob epilepsisi (SOLE) olarak sınıflandırılabilir. Bu çalışmada, ÇOE tanısı almış geniş bir pediatrik hasta grubunun demografik ve klinik özelliklerinin retrospektif olarak değerlendirilmesiyle izlem özellikleri, hasta yönetimi ve prognoza ilişkin deneyimlerin sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: ÇOE tanılı 203 çocuğun tıbbi kayıtları değerlendirildi. Demografik veriler, aile öyküleri, nöbet tipi ve semiyolojisi, iktal semptomlar, elektroensefalografi ve manyetik rezonans görüntüleme bulguları, tedavi yanıtları ve prognoz özellikleri analiz edildi.

Bulgular: ÇOE tanısıyla ortalama 2 yıl izlenen 203 hastanın %60'ı erkek olup, ortalama yaşları 109,6 aydı. Hastaların %7,3'ünde hipoglisemi öyküsü mevcutken, nöbet başlangıç yaş ortancası 5 yaş, son nöbet yaş ortancası ise 7 yaş olarak saptandı. Hastaların %11,8'i SOLE, %19,3'ü ise otonomik nöbetlerle birlikte olan kendi kendini sınırlayan epilepsi (SeLEAS) tanısı aldı. Hastaların %26,6'sında farkındalığın korunduğu fokal nöbet, %21,2'sinde jeneralize tonik-klonik nöbet, %21,6'sında vizüel semptom, %11,3'ünde iktal-postiktal baş ağrısı ve %27'sinde iktal kusma görüldü. %2,9'unda status epileptikus öyküsü vardı. Ortalama 46,3 ay anti-nöbet ilacı (ANI) kullanan hastaların %17,2'sinde tedavi kesilmiş olup, bu grupta nöbet tekrarlama oranı %9,1 olarak saptandı. İlaç uyumu yüksek olup %97,6 olarak belirlendi. Nöbet sayısı ile vizüel semptom varlığı, iktal kusma, iktal baş ağrısı ve status epileptikus arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptanmadı. Ancak, ANİ başlanmadan önce daha fazla nöbet geçiren hastaların izlem sırasında nöbet geçirme riskinin daha yüksek olduğu bulundu.

Sonuç: Bu çalışma, ÇOE'de erken dönemde nöbet sıklığının prognozu etkilediğini, tedaviye uyumun yüksek olduğunu ve ANİ kesimi sonrası nöbet rekürrensi açısından hastaların dikkatle izlenmesi gerektiğini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: EPİLEPSİ, OKSİPİTAL

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-138 SPTAN1 ile İlgili Hastalıkların Geniş Klinik Yelpazesi: olgu serisi

Şeyda Beşen¹, Elif Perihan Öncel², Erdem Şimşek³, Orkide Güzel⁴, Arzu Eroğlu⁵, Nihal Olgaç Dünder⁶, Hakan Erçelebi¹, Sanem Keskin Yılmaz³, Hasan Tekgöl³, İlknur Erol¹

¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği

³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

⁴Özel Muayenehane, İzmir

⁵Balıkesir Atatürk Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği

⁶İzmir Katip Çelebi Üniversitesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: Eritrositte olmayan alfa 2 spektrin 1 geni (SPTAN1) geni reseptör bağlanmasının düzenlenmesinden ve hücre iskeletinin oluşumundan sorumludur. Ayrıca miyelinli aksonların bütünlüğünün sağlanmasında, aksonal ve dendritik gelişimde, sinaptogenezde ve sentaksin ile etkileşime girerek presinaptik vezikül salınımında da önemli role sahiptir. SPTAN1 ile ilişkili hastalıklar ilk olarak 2008 yılında şiddetli epileptik ensefalopati ve beyaz cevher hipomiyelinizasyonu ile ilişkilendirilmiştir. Tanımlanan olguların sayısı arttıkça klinik spektrum benign epilepsi ve hipomiyelinasyonlu gelişimsel epileptik ensefalopati-den (DEE), kalıtsal spastik parapleji (HSP), migren, epilepsi, subependimal heterotopi ve motor nöropatiye kadar genişlemiştir.

Yöntem: 4 farklı merkezden SPTAN1 mutasyonlu hastaların klinik ve genetik özellikleri incelenmiştir.

Bulgular: Toplam 11 olgu (dördü kız) sunuldu. Tüm vakalarda monoalelik patojenik veya olası patojenik varyantlar saptandı. Üçü kalıtsal forma sahipti. Dört olgu epileptik ensefalopati, bir olgu kompleks HSP, bir olgu saf HSP, iki olgu benign epilepsi, bir olgu otistik spektrum bozukluğu, bir olgu febril konvülsiyon son olgu ise hafif gelişimsel gerilik ile epilepsi kliniğine sahipti. İlginç bir şekilde kompleks HSP kliniği olan olguda bazal ganglionlarda laktat piki ve T2 hiperintensitesi vardı. Ama mitokondriyal hastalıklar açısından hem WES hem de mitokondriyal genom analizi normal olduğundan bu bulgunun SPTAN1 mutasyonu ile ilişkili olabileceği düşünüldü.

Sonuç: SPTAN1 mutasyonu olan olgularda HSP nadiren bildirilse de serimizde hem saf hem de kompleks HSP olguları tanımlanmıştır. SPTAN1 mutasyonunda nadir bildirilmiş benign epilepsi ve hafif gelişimsel gerilik ve epilepsi vakaları da tanımlanmıştır. Bazal ganglionlarda laktat piki ve T2 hiperintensitesi ilk kez gösterilmiştir. Genler, kodladıkları proteinler ve moleküler etki mekanizmaları daha iyi anlaşıldıkça, bu gen mutasyonlarıyla ilişkili hastalık fenotipleri genişlemektedir.

Anahtar Kelimeler: SPTAN1 mutasyonu, klinik spektrum, epilepsi



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-140 Klasik Klinikten Farklı Hipoestezi ile Giden Serotonin Sendromu Olgu Sunumu

Aslı Ercili Erdal¹

¹Etilik Şehir Hastanesi

Amaç: Serotonin sendromu, genellikle serotonerjik ilaç kullanımına bağlı oluşan santral ve periferik postsinaptik serotonin reseptörlerinin gereğinden fazla aktivasyonuna bağlı oluşan tablodur. Serotonin sendromu serotonerjik etkili 1 ya da daha fazla ilacın alımından hemen sonra saatler içinde oluşabilmektedir. Hafif semptomlar ile hayatı tehdit edici yan etkilerin oluşturduğu klinik spektrumda karşımıza çıkabilir. Tanı hastanın ilaç alım öyküsü, klinik şikayetleri ve fizik muayene koyulmaktadır. Tanı kriterlerini de oluşturan semptomların klasik triyadı nöromusküler anormallikler, otonom hiperaktivite, bilinç değişiklikleridir.

Yöntem: Sunacağımız olgu çoklu selektif serotonin reseptör geri alım inhibitörü kullanımı sonrası 24 saat içinde hipoestezi şikayeti ile tarafımıza başvuran hastadır.

Bulgular: Olgumuz, 17 yaşında kız hasta. Astım ve panik atak ile takipli olup, gerektiğinde fluoksetin, sertralin ve alprazolam tedavileri kullanmaktadır. Hastanın başvurudan önceki gece 5 adet fluoksetin, 2 adet sertralin ve 1 adet alprazolam içeren ilacı ardı sıra içmiştir. Hastanın ilaç alımından yaklaşık 5 saat sonra başlayan her iki bacakta diz seviyesinin altında duyu kaybı gelişmiştir. Hasta Buckley ve arkadaşlarının düzenlediği serotonin tanı kriterlerine göre değerlendirildi. Hastanın serotonerjik ilaç maruziyeti sonrası ilk 24 saatte gelişen ve ilaç kullanımının kesilmesiyle hızlı şekilde düzelen semptomları nedeniyle hasta serotonin sendromu olarak değerlendirildi.

Sonuç: Günümüzde selektif serotonin geri alım inhibitörü ilaçların sık kullanılmasına bağlı serotonin sendromu görülme sıklığı artmıştır. Serotonin sendromu ciddi olgularda hayatı tehdit edici özellikte olması nedeniyle klinikte atlanmaması gereken bir durumdur. Hipoestezi, serotonin sendromunun literatürde karşımıza çıkan tanı kriterleri dışında bir klinik semptomdur. Bu olgu ile literatüre katkı sağlamayı ve klinisyenlere yol gösterici olmayı amaçlamaktayız.

Anahtar Kelimeler: serotonin sendromu, hipoestezi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-141 Yenidoğan nöbetlerinin klinik, elektrofizyolojik özelliklerinin değerlendirilmesi

İlayda Özen¹, Fatma Hancı¹, Berna Hekimoğlu², Handan Bezirganoğlu², İsmail Topal¹

¹SBÜ Trabzon Tıp Fakültesi

²SBÜ Kanuni SUAM, Trabzon

Amaç: Yenidoğan nöbetleri özellikle prematüre bebeklerde sık görülen nörolojik acil sorunlardan biridir ve etiyoloji ile prognoz birbiri ile oldukça ilişkilidir. Bu çalışma, yenidoğan nöbetleri olan hastaların klinik, elektrofizyolojik özelliklerini ve etiyolojisini araştırmayı amaçlamaktadır.

Yöntem: Bu çalışmada son 1 yıl içerisinde yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yenidoğan nöbeti tanısı ile izlenen ya da çocuk nörolojisi polikliniğinde yenidoğan nöbeti nedeniyle başvuran, takip ve tedavi edilen hastalar hastane otomasyon sistemindeki dosyalarından retrospektif olarak incelendi.

Bulgular: Toplam 42 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların 15(%62.8)'i kız idi. 23(%54,8)'ü miadında doğmuştu. Ortalama doğum haftası 36,6±4,7 haftadır. 29 (%67.4)'u C/S ile gerçekleştirilmiş. Bu doğumların %74.4'ünde gebelik sorunsuz ilerlemiş, %23.3'ünde gebelik sorunlu seyretmiştir. Bu sorunlardan en sık plasenta sorunları (plasentadekolmanı, kordon dolanması) olduğu görülmüştür. Doğumda hastaların %41.9'u resüsitasyon öyküsüne sahiptir. Hastaların yarısından fazlası solunum desteği almıştır. Nöbet başlangıç süresi ortalama doğumdan sonra 8. gündü. 8 hasta myoklonik, 7 hasta tonik, 3 hasta apneik nöbet geçirmişti. İnteriktal çekilen EEG'de sadece hastaların %19'unda epileptik aktivite görüldü. En yaygın etiyolojik nedenlerden biri hipoksik-iskemik ensefalopati olup %16.7 oranında bulunmuştur. Akut nöbet tedavisinde iv midazolam, iv levetirasetam ve oral fenobarbital kullanılmıştır. Hipotermi tedavisi ise hastaların %30.2'sinde uygulanmış ve olumlu sonuç alınmıştır. Hastanede kalış süresi 25,3±27,6(3-121) gündür.

Sonuç: Yenidoğan nöbetlerinde etiyolojiyi belirlemek tedavi edilebilir nedenleri tanımak açısından oldukça yol göstericidir.

Anahtar Kelimeler: etiyoloji, yenidoğan nöbetleri



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-142 Ülkemizin Süregelen Endemiği: Pediatrik Nörobrusellozda 10 Yıllık Deneyim

Çağatay Günay¹, Merve Eraslan Canveldek²

¹Siirt Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bölümü, Siirt, Türkiye

²Siirt Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, Siirt, Türkiye

Amaç: Brusella, ülkemizde ciddi bir halk sağlığı sorunu olmaya devam etmektedir. Tedavisi geciken veya eksik uygulanan olgularda hastalık dirençli ve ilerleyici seyredebilir. Literatürde pediatrik nörobruselloz 119 olguda bildirilmiştir. Bu çalışmada tek merkezin 10 yıllık deneyimi sunularak literatüre katkı sağlanması amaçlandı.

Yöntem: 2015-2025 yıllarında çocuk acile başvurarak nörobruselloz tanısı alan 0-18 yaş hastaların verileri incelendi. Tanı, Güven et al.'ın kriterlerine göre konuldu: (i) uyumlu klinik bulgular, (ii) BOS'ta lenfositik pleositoz, yüksek protein, düşük glukoz, (iii) kanda, BOS'ta veya serolojide Brusella pozitifliği, (iv) alternatif etiyolojinin dışlanması ve tedaviye yanıt.

Bulgular: Çalışmaya 13 hasta dahil edildi (medyan yaş: 10, %61,5 kız). Tanıya kadar geçen süre medyan 44 (7-730) gündü. En sık santral tutulum menenjit/meningoensefalit (%84,6) olup, üç hastada abduzens felci (%23,1), bir (%7,7) hastada işitme kaybı gözlemlendi. Tüm hastalarda BOS'ta pleositoz, yüksek protein (medyan: 85 mg/dl) ve hafif düşük glukoz (medyan: 39 mg/dl) saptandı. BOS PCR (n=7, %53,8) ve ELISA (n=8, %61) kültüre kıyasla daha yüksek duyarlılık gösterdi. Hiçbir hastada kemik iliği kültürü alınmamıştı. Hastaların hepsine beyin manyetik rezonans görüntülemesi yapılmıştı ancak üçünün (%23) sonucuna ulaşamadı. Altı (%46) hastada nörogörüntüleme normaldi. Dört (%31) hastada meningeal kontrast tutulumu saptanmıştı. Tüm hastalar en az üçlü antibiyotik tedavisi aldı. En çok tercih edilen antibiyotik %100 oran ile rifampisindi. Medyan ilaç kullanım süresi 18 (14-22) haftaydı. Sekelsiz iyileşme oranı %77 iken, iki hastada bilişsel fonksiyon kaybı, bir hastada işitme kaybı gelişti. Mortalite izlenmedi.

Sonuç: Nörobruselloz tanısında BOS PCR ve ELISA kültüre göre daha duyarlıdır. Erken tanı ve tedavi ile prognoz genellikle iyidir ancak bilişsel ve işitsel sekeller görülebilir.

Anahtar Kelimeler: nörobruselloz, endemik hastalık, meningoensefalit

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-143 İnfluenza Virüs Enfeksiyonuna Sekonder Hemofagositik Lenfositik Lenfositik Enfalelit

Nurcan Şeyma Demir¹, Ceren Günbey¹, Kübra Aykaç³, Erdal Sağ⁶, Tekin Aksu⁴, Rahşan Göçmen⁵, Selman Kesici²

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

³Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

⁴Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı

⁵Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı

⁶Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

Amaç: İnfluenza A virüs ortomiksoviridae ailesine ait bir RNA virüsüdür. Çocuklarda sıklıkla solunum yolu enfeksiyonlarına neden olmakla birlikte seyrek olarak ağır ensefalite de yol açabilir. Bu vakada influenza virüs enfeksiyonuna sekonder hemofagositik lenfositik lenfositik enfalelit ve çoklu organ yetmezliği tanıları ile takip edilen bir hasta tartışılacaktır.

Yöntem:

Bulgular: 17 yaş erkek hasta hemofagositik lenfositik lenfositik (HLH) ötanısıyla merkezimize kabul edildi. Öyküsünden başvurudan 1 ay önce başlayan ateş, halsizlik, bacak ağrısı şikayetleri ile dış merkezde antibiyoterapi aldığı, karaciğer enzimleri ve ferritini yüksek olan hastaya kemik iliği aspirasyonu yapıldığı, hemofagositoz görüldüğü, HLH tedavi protokolüne göre intravenöz immünoglobulin ve pulse metilprednizolon tedavisi verildiği, genel durumu kötüleşip, entübe edildiği ve sevk edildiği öğrenildi. Merkezimizde yapılan tetkiklerinde hastada influenza virüs tip A pozitif saptandı, mevcut tedavisine ek olarak oseltamivir eklendi. İzleminde anakinra ve siklosporin tedavisi başlandı ve plazma değişimi yapıldı. Takibi sırasında çoklu organ yetmezliği gelişti. Anziokorisi nedeniyle istenen manyetik rezonans görüntülemesinde her iki serebral hemisferde korteks, beyaz cevher ve gri cevheri etkileyen T2 hiperintens lezyonlar izlendi ve ensefalit ile uyumlu olduğu düşünüldü. Hasta, görüntülemeye iki gün sonra kardiyak yetmezlik nedeniyle eksitus oldu.

Sonuç: Viral enfeksiyonlar çoğunlukla selim seyirli olsa da beyin ve sistemik tutulumu olan hastalarda ağır morbidite ve mortalite riski vardır.

Anahtar Kelimeler: Ensefalit, Hemofagositik lenfositik lenfositik, influenza A virüsü



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-144 IRF2BPL İle İlişkili NEDAMSS (Nörogelişimsel Gerileme, Anormal Hareketler, Konuşma Kaybı ve Nöbetler) Sendromu Tanısı Alan Nadir Bir Pediyatrik Olgu

Olgay BİLDİK¹

¹Diyarbakır Gazi Yaşargil Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediyatrik Nöroloji Kliniği, Diyarbakır, Türkiye

Amaç: IRF2BPL ile ilişkili hastalıklar, geniş bir klinik yelpaze ile kendini gösteren, şiddetli bir nörogelişimsel durumdur. Genellikle birçok vakada nörogelişimsel gecikme çeşitli dereceleri içerir. Bu mutasyon, nörogelişimsel gerileme, anormal hareketler, konuşma kaybı ve nöbetler (NEDAMSS) fenotipi ile ilişkilidir. Nörogörüntüleme, (özellikle beyin MRI) kortikal ve/veya subkortikal atrofi, serebellar atrofi, beyin sapı atrofi ve korpus kallozum anormalliklerini ortaya koyabilir. Bu olgu sunumunda nadir görülen ve progresif ilerleyen bir NEDAMSS olgusunu sunmayı amaçladık.

Yöntem: Genetik tanısı WES (tüm ekzon dizileme) ile saptanan 8 yaş kız hasta sunulmaktadır.

Bulgular: OLGU SUNUMU: Akraba evliliği olan ebeveynlerden doğan 8 yaşında kız hasta, nörolojik gelişimde gerileme ile başvurdu. İlk 18 ay boyunca uygun gelişimsel dönüm noktalarına ulaşmış, ancak ardından konuşma, motor beceriler ve sosyal etkileşim kaybı da dahil olmak üzere ani gelişimsel gerileme göstermiş olan hastanın fizik muyanede distonisi vardı. Hastanın üçlü antinöbet tedaviye rağmen dirençli nöbetleri vardı. Bilateral görme kaybı olan hastanın nörogörüntüleme; kortikal ve/veya subkortikal atrofi, serebellar atrofi ve korpus kallozum hipoplazi olduğu görüldü. Distoni nedeniyle hastaya oral Baklofen tedavisi başlandı. Anti nöbet ilaçları revize edildi. Genetik tarama açısından yapılan WES incelemesinde, IRF2BPL geninde (c.336_343delinsACAGAAAT) otozomal dominant, heterozigot, muhtemelen patojenik bir varyant tespit edildi. Aile taramasında ise herhangi bir patojenik varyant saptanmadı.

Sonuç: IRF2BPL ile ilişkili NEDAMSS Sendromu, erken gerileme, nöbetler, anormal hareketler ve konuşma kaybı ile kendini gösterebilen nadir ancak şiddetli bir nörogelişimsel bozukluktur. Genetik testler yoluyla erken tanı, yönetimi kolaylaştırabilir ve ailelere gelecekteki planlama için değerli bilgiler sağlayabilir. Bu durumun patofizyolojisi ve tedavisi üzerine daha fazla araştırma yapılması, etkilenen bireyler için sonuçları iyileştirmeye yardımcı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: IRF2BPL İle İlişkili Hastalıklar, NEDAMSS, Nörogelişimsel Gerileme

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-145 Kompleks Bölgesel Ağrı Sendromu (KBAS): Subkutan Botulinum Toksin Uygulaması ve Transkutan Radyofrekans Tedavisi

Burcu Güliz Çırpanlı Arı¹, Günay Yolcu², Özlem Acar¹, Erdem Şimşek¹, Burcu Özalp Horasanlı², Ece Çınar³, Seda Kanmaz¹, Murat Celal Sözbilen⁴, Sanem Yılmaz¹, Meltem Uyar², Hasan Tekgül¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Anesteziyoloji ve Reanimasyon Anabilim Dalı, Algoloji Bilim Dalı

³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Fizik Tedavi Ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı

⁴Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi Ve Travmatoloji Anabilim Dalı

Amaç: Kompleks bölgesel ağrı sendromu (KBAS), nöropatik ağrı, vazomotor instabilite, cilt değişiklikleri ve kemik değişiklikleri ile karakterize, patofizyolojisi tam olarak anlaşılamamış nadir bir sendromdur. Bu bildiride, konservatif tedavilere dirençli KBAS tanısı alan 13 yaşındaki bir olgunun klinik seyri ve tedavi yanıtı sunulmaktadır.

Yöntem: Tanıda Budapeşte kriterleri esas alındı; konservatif ve girişimsel tedavi uygulandı.

Bulgular: Bilinen ek hastalığı olmayan 13 yaşındaki kız olguda, çenede aniden gelişen kasılma ve açılmama yakınması, ardından sol kol ve bacakta belirgin eklem dışı ağrı ve güçsüzlük gelişmiştir. Şikayetleri haftalar içerisinde sağ ekstremitelere de yayılmıştır. Takip sürecinde el sırtı, ayak bileği ve dizlerde tekrarlayan ağrılı şişlikler, ateş ve belirgin inflamatuvar belirti olmaksızın izlenmiştir. Sol bacakta aralıklı morarma ve ağrı şikayeti gelişmiş, zamanla el parmaklarında ekstansiyon hareketinin kaybolduğu fleksör kontraktürü ve ayakta fleksör kontraktür gelişmiştir. Olgunun romatolojik, metabolik ve elektrofizyolojik tetkikleri (EMG) normal saptanmıştır. Kemik sintigrafisinde (3 fazlı) KBAS destekleyen bulgu saptanmamıştır. Hastaya bilateral el parmak fleksörlerine subkutan botulinum toksini uygulanmış, ardından mobilitede artış gözlenmiştir. Ek olarak, sol alt ekstremitte hareket kısıtlılığı nedeniyle transkutan radyofrekans tedavisi başlanmış ve klinik yanıt izlenmektedir. Mevcut tedavilere yanıt alınamaması durumunda ileri girişimsel tedavilerin (dorsal kök ganglionuna yönelik radyofrekans uygulaması, lomber sempatik blok, epidural blok/katater gibi) sırayla uygulanması planlanmıştır.

El parmaklarında ekstansiyon hareketinin kaybolduğu fleksör kontraktür



Sonuç: KBAS etiyolojisi tam olarak aydınlatılmamış, heterojen klinik özellikler gösterebilen bir sendromdur. Bu olgu, atipik başlangıç ve ilerleyici fleksör tonus artışı ile seyreden bir klinik tablo sunmaktadır. Multidisipliner yaklaşım, bireyselleştirilmiş farmakolojik ve girişimsel tedaviler bu hasta grubunda etkili olabilir. Tedaviye dirençli olgularda, sempatik sinir blokajı alternatif bir yöntem olarak değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: kompleks bölgesel ağrı sendromu, botulinum toksin

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-146 Tip 1 Diyabetli Çocuklarda Tibial Sinir Çapının Ultrasonografi ile Değerlendirilmesi

Özge Yıldırım Şalbaş¹, Hüseyin Bahadır Şenol², Caner Öztürk³, Elif Naz Kadem², Mustafa Halk², Fatma Ceren Sarioğlu⁴, Ayşe İpek Polat², Adem Aydın², Ayşe Semra Hız², Korcan Demir¹, Uluç Yiş²

¹Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, İzmir

²Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir

³Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Ana Bilim Dalı, İzmir

⁴Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Radyoloji Bilim Dalı, İzmir

Amaç: Diyabetik nöropatide sinir ileti çalışmalarına alternatif olarak, erişkin dönemde nöropati gelişmeden önce dahi ultrasonografide (USG) tespit edilen tibial sinir çap kalınlığındaki artışın pediatrik yaş grubunda gelişip gelişmediğinin saptanması amaçlanmıştır.

Yöntem: Bu retrospektif çalışmada, sinir ileti çalışması normal sonuçlanan asemptomatik tip 1 diyabetli hastaların klinik, laboratuvar ve görüntüleme verileri incelendi. Tibial sinir USG, medial malleol hizasından gerçekleştirildi ve yaşa göre normal değerlerle karşılaştırıldı. Hastalar, 12 yaş altı ve üstü olarak iki gruba ayrıldı. Ayrıca, tibial sinir çapı medyan değere göre sınıflandırılarak gruplar arasındaki parametreler karşılaştırıldı.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 60 hastanın medyan yaşı 14,3 (7,5-17,9 yaş) ve 26'sı (%43,3) erkekti. Hastaların hemoglobin A1c (HbA1c) medyan değeri %8,56 (5,82-12,90) ve diyabet süresi medyan değeri 7 (5-14) yıldır. 12 yaş ve üzeri olan grubun yaşa göre normal değeri ile karşılaştırılmasında anlamlı bir düşüklük ($p<0,001$) saptandı. Diğer grupta ise yaşa uygun değerlere benzer değerler elde edildi ($p=0,89$). İki grubun karşılaştırılmasında tüm parametreler benzer aralıktayken tibial sinir çapı, yaşı büyük olan grupta yüksekti (Tablo 1). Tüm gruplarda tibial sinir çapı medyan değeri 7,8 mm² olarak saptandı ve bu değere göre sınıflama yapıldı. İki grup arasındaki değerlendirmelerde; 7,8 mm² üzeri grupta yaş ($p<0,001$) ve boy ($p=0,04$) yüksekken; hastalığın takip belirteçleri yıllık HbA1c, diyabet süresi, insülin dozu ve lipid parametreleri arasında fark saptanmadı ($p>0,05$).

Yaş Gruplarına Göre Değerlendirilen Parametreler

Parametreler	12 Yaş Altındaki Grup (n=12)	12 Yaş Üzerindeki Grup (n=48)	p değeri
Erkek Cinsiyet	6 (%50)	20 (%42)	0.747
Vücut Ağırlığı (SDS)	-0.23 (0,95)	0.40 (2,02)	0.187
Boy (SDS)	-0.35 (1,81)	0.02 (1,61)	0.598
Vücut Kitle İndeksi (SDS)	0.07 (1,31)	0.23 (1,70)	0.429
HbA1c ortalama değeri (%)	8,52 (1,51)	8,50 (2,74)	0.427
Dislipidemi	3 (%25)	15 (%31)	0.732
Tibial Sinir Çapı (mm ²)	6,20±1,60	8,81±2,90	<0.001
Tibial Sinir Çapı* (mm ²)	6,29 (5,81-6,77)	10,48 (6,54-14,43)	

*: Altta satırda yaş gruplarına göre ortalama ve parantez içerisinde %95 güven aralığı değerleri verilmiştir. Normal dağılım gösteren veriler ortalama $\pm$ SD, normal dağılım göstermeyenler ise medyan (çeyrekler arası aralık) şeklinde belirtilmiştir.

Sonuç: Tibial sinir çapı kalınlığının USG ile ölçümü erişkin dönemde olduğu gibi nöropati gelişmeyen tip 1 diyabetli çocuklarda anlamlı artış göstermedi. Bu bulgular, USG' nin sinir ileti çalışmalarına alternatif bir tarama testi olarak kullanımını desteklememektedir.

Anahtar Kelimeler: diyabetik nöropati, elektromiyografi, subklinik nöropati



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-147 Çocukluk çağında nadir bir miyelopati sebebi: Spinal Kavernom

Gökçe Cırdı¹, Anıl Gök¹, Ayfer Sakarya Güneş¹, Leman Tekin Orgun¹, Bülent Kara¹

¹Kocaeli Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: İntramedüller spinal kavernöz malformasyon, pediatrik hasta grubunda spinal lezyonların yalnızca %1'ini oluşturmakta olup, yarattığı kitle etkisi, iskemi veya spinal korda kanaması sebebiyle nadiren miyelopati etyolojisinde yer almaktadır. Çocuklar genellikle ani gelişen motor defisit, duyu kayıpları ve sfinkter kusuru gibi semptomlarla acil kliniklere başvurabilirler ve bu durum sıklıkla transvers miyelit (TM) olarak yönetilebilir.

Yöntem: Bu yazıda, yürüyememe ve idrar yapamama şikâyetiyle çocuk acil servisine başvurup transvers miyelit ön tanısı ile yatırılan, ancak sonrasında spinal kavernom tanısı alan 15 yaşındaki bir kız olgu tartışılacaktır.

Bulgular: 15 yaşında kız hasta, yürüyememe, sağ bacakta şiddetli ağrı ve idrar yapamama şikâyetiyle getirildi. Başvurusu sırasında asimmetrik güç kaybı, seviye veren duyu kusuru ve idrar retansiyonu saptandı. Radyolojik incelemeler tamamlandıktan sonra hasta transvers miyelit ön tanısı ile yatırıldı ve tedavisine başlandı. Öykü derinleştirildiğinde, hastanın şikâyetlerinin bir yıl önce başladığı ve giderek ilerlediği öğrenildi. Takip sürecinde sağ bacakta ağrısı belirginleşti. Hasta tekrar ince kesit kontrastlı spinal MRG ile değerlendirildi ve astrositom veya kavernom ile uyumlu olabileceği raporlandı. Hasta anestezi eşliğinde tekrar değerlendirildi ve kavernom tanısının netleşmesi üzerine opere edildi.

Sonuç: Transvers miyelit tanısı, öykü, fizik muayene ve radyolojik bulgulara dayanarak konulmakta olup, radyolojik bulgular TM'yi desteklese de öykü ve muayenede şüpheli durumlar mevcutsa farklı etiyolojiler açısından detaylı değerlendirme gerekmektedir. Özellikle uzun süreli bir öykü varlığında, spinal kavernom gibi nadir miyelopati sebeplerinin saptanması için ayrıntılı inceleme yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Spinal kavernom, miyelopati, transvers miyelit



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-148 ACTB “Akut Enfeksiyonla İndüklenen Ensefalopati Duyarlılığı” İçin Aday Bir Gen Olabilir mi?

Gökçe Cırdı¹, Anıl Gök¹, Ayfer Sakarya Güneş¹, Leman Tekin Orgun¹, Uğur Özbek², Bülent Kara¹

¹Kocaeli Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Çocuk Nörolojisi

²İzmir Biyotıp Ve Genom Merkezi

Amaç: ACTB geni, hücre iskeletin temel bileşeni olan β -aktini kodlar ve hücre iskeleti organizasyonu, hücre hareketi ve sinyal iletiminde kritik bir rol oynar. ACTB geniyle ilişkili tanımlanan fenotiplerden biri “Thrombocytopenia 8 with Dysmorphic Features and Developmental Delay” (THC8)’dir.

Yöntem: ACTB gen varyantı olan ve THC8 sendromu düşündüğümüz bir kız hasta tartışılacaktır.

Bulgular: İki yaşında kız hasta ağır psiko-motor gerilik nedeniyle değerlendirildi. Perinatal dönemi sorunsuz olup, 4,5 aylık olana kadar nörolojik gelişimi normal tanımlanıyordu. Dört buçuk aylıkken bir enfeksiyon seyrinde yoğun bakım yatışı gerektiren klinik bozulma olduğu öğrenildi. Bu atak sırasında metabolik ve nörogörüntüleme tetkiklerinde bir bozukluk gösterilememiştir. İki yaşına kadar gelişimi geri seyretmekle birlikte, desteksiz oturma becerisi kazanabilmişti. İki yaşındayken yine bir enfeksiyon sonrasında ikinci kez akut nörolojik bozulma geliştiği ve bu atak sonrasında nörolojik işlevlerini tamamen kaybettiği öğrenildi. Olgu etyolojik değerlendirme için kliniğimize getirildi. Tartısı +3,6 SD, baş çevresi -2,7 SD olup, persistan vejetatif durumdaydı. Dismorfik bulguları, ışık hassasiyeti ve inatçı trombositopenisi mevcuttu. Beyin MR incelemesinde yaygın serebral atrofi dışında özgül bir bulguya rastlanmadı. WES analizinde ilk aşamada hastalıkla uyumlu bir varyant gösterilemedi, ancak WES verisinin reanalizinde ACTB c.1106T>C (p.Ile369Thr) missense, heterozigot varyantı tespit edildi. Klinik tablonun (THC8 sendromu) bu varyantla açıklanabileceği düşünüldü.

Sonuç: Olgumuzda tanımlanan ACTB geni ilişkili THC8 sendromunda nötrofil kemotaksi kusurları ve nötrofil süperoksit üretim bozukluğu gibi immün bozukluklar eşlik edebildiğinden, olgumuzun 4,5 aylık ve 2 yaşındayken yaşadığı enfeksiyonların beklenenden çok daha ağır seyirli olduğu ve ağır beyin hasarıyla sonuçlandığı görülmektedir. Bu yönüyle ACTB geninin ‘akut enfeksiyonla indüklenen ensefalopati duyarlılık’ genleri içinde yer alabileceğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: ensefalopati, kemotaksis, trombositopeni

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-150 Oldukça Nadir Görülen Otoantikor İlişkili Atipik Guillain-Barré Vakaları 2 Olgu Sunumu

ADİLE ASENA EMİROĞLU TAŞKIN¹, Ahu Ekren², Esra Sarıgeçili², Orhan Özdoğan², Yılmaz Akbaş², Tamer Çelik², Habibe Koç Uçar²

¹Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Karşıyaka Devlet Hastanesi, Adana

²Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Adana Şehir Hastanesi, Adana

Amaç: Guillain-Barré sendromu (GBS), akut başlangıçlı ve ilerleyici otoimmün bir nöropatidir. Bu yazıda, atipik GBS ile başvuran iki hasta sunulmaktadır.

Yöntem: 1 yaşında kız hasta, ateş ve otit enfeksiyonunu takiben mimiklerde kaybolma, gülememe, ağlayamama şikayetiyle başvurdu. Muayenesinde genel durumu iyi, bilinç açık, pupiller izokorik, DIR ve IR +/+, patellar DTR +/+, tonus normal, bilateral yüz kaslarında güçsüzlük ve nazolabial sulkus silik, ağlar-ken çenede hareketsizlik mevcut olup, yutma refleksi korunmuş ve gözlerini gözleri tam olarak kapatabiliyordu. Beyin MRG normal, temporal BT'de mastoid efüzyonu saptandı. Otomastoidit şüphesiyle antibiyotik başlanan hasta tedaviden fayda görmedi. BOS biyokimyası normaldi. EMG'de bilateral fasiyal sinir nöropatisi saptandı. Serum gangliozid panelinde anti-sülfat antikor pozitif bulundu. IVIG tedavisi (2 g/kg, 4 gün) sonrası kısmi düzelme gözlemlendi. 5 seans plazmaferez sonrası tam klinik iyileşme sağlandı.

Bulgular: 14 yaşında kız hasta, sağ elde başlayan asimetrik ilerleyen kas güçsüzlüğü ve boyun ağrısı ile başvurdu. Muayenesinde genel durumu iyi, bilinç açık, pupiller izokorik, DIR ve IR +/+, alt ekstremitelerde patellar DTR hipoaktif, kas gücü 4/5, oturduğu yerden kalkamıyor, brakial ve radial DTR negatif, kas gücü proksimal ve distal 3/5 olup, omuzlarını kaldıramıyordu. EMG'de her iki peroneal sinirde, dirsek altı ve üstünde ileti bloğu saptanmış, motor liflerin etkilendiği periferik nöropati saptandı. BOS biyokimyasında protein 55 gr/L olup hücre saptanmadı, GT1a IgG pozitif saptandı. IVIG (2 gr/kg, 4 gün) sonrası belirgin iyileşmesi olmayan hastaya 5 seans plazmaferez uygulandı. Motor fonksiyonlarda belirgin düzelme sağlanan hastanın bir ay sonraki muayenesinin normal olduğu gözlemlendi.

Sonuç: Atipik GBS farklı kliniklerle ortaya çıkabilen, nadir bir hastalıktır. Erken tanı ve multidisipliner yaklaşım tedavi başarısını artırır.

Anahtar Kelimeler: Atipik Guillain-Barré sendromu, IVIG, Plazmaferez



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-151 Nadir Bir Hastalık; Herediter Spastik Parapleji Tip 31

Aysu BEKTUR¹, Dilek TÜRKMEN², Büşra AYNEKİN³, Stephanie EFTHYMIOU³, Hüseyin PER²

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi

²Erciyes Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

³Department Of Neuromuscular Disorders,UCL Queen Square Institute Of Neurology,university College London - London (United Kingdom)

Amaç: Herediter spastik parapleji, esas olarak kortikospinal motor aksonlarını etkileyen, klinik ve genetik olarak heterojen bir nörodejeneratif hastalık grubudur. Herediter spastik parapleji tip 31, Reseptör Ekspresyonunu Arttıran Protein 1'i (REEP1) kodlayan genin mutasyonu sonucu ortaya çıkar. Spastik parapleji-31, temel olarak alt ekstremitelerde spastisite ile karakterize, yürüyüş bozuklukları ve kas güçsüzlüğüyle seyreden nörolojik bir hastalıktır. Oturduğu yerden kalkarken zorlanma ve yürüme güçlüğü şikayetleri ile başvuran ve ileri genetik incelemesinde REEP1 geninde patojenik mutasyon tespit edilmesi nedeniyle Spastik parapleji-31 tanısı alan hastamızı sunduk.

Yöntem: Erciyes Üniversitesi Çocuk Nöroloji Kliniğinde takipli hasta retrospektif olarak incelenmiştir.

Bulgular: 17 yaşında erkek hasta, ilk defa 5 yaşında başlayan sık düşme ve yerden kalkarken zorlanması şikayetleri olmuş. Fizik muayenesinde; proksimal kaslarda güçsüzlük, yürüme bozukluğu, artmış derin tendon refleksleri ,ekstansör plantar yanıt, bilateral pes planus ve her iki alt ekstremitelerde spastisitesi mevcuttu. Elektromyografisi (EMG) alt ekstremitelerde nöropati ile uyumlu olarak değerlendirildi. Annede stepaj yürüyüş, dayıda da benzer şekilde yürüme bozukluğu şeklinde olduğu öğrenildi. Hastanın mevcut klinik bulgularıyla birlikte yapılan ileri genetik incelemesinde REEP1 geninde patojenik mutasyon tespit edildi.

Sonuç: Herediter spastik parapleji 31, alt ekstremitelerde giderek artan spastisite, yürüme güçlüğü ile karakterize nörodejeneratif bir hastalıktır.Hastalığın klinik bulguları heterojenite gösterir, yürüme bozukluğu ve alt ekstremitelerde hiperrefleksi çoğu hastada görülürken bazı hastalarda periferik nöropati, se-rebellar ataksi, postural tremor veya idrar semptomları gibi ek belirti ve semptomları görülebilir.. Literatürdeki bildirilen diğer vakalara benzer şekilde bizim olgumuzda ilerleyici yürüme bozukluğu, hiperrefleksi, periferik nöropati bulguları mevcuttu. Aile öyküsü olan, yürüme bozukluğu , nöropatisi olan olguların herediter spastik parapleji açısından ileri genetik inceleme yapılması önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Yürüme bozukluğu, REEP1, spastik parapleji tip31



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-152 Atipik Guillain-Barré Sendromu Varyantı: Üç Yaş Altı Çocuklarda Miller-Fisher Sendromu

Cemile Büşra Ölçülü¹

¹Hitit Üniversitesi Çorum Erol Olçok Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi, Çorum

Amaç: Miller-Fisher sendromu (MFS), arefleksi, ataksi ve oftalmopleji ile karakterize, Guillain-Barré sendromunun (GBS) nadir bir varyantıdır. Özellikle atipik vakaların tanınması, hızlı teşhis ve tedavi açısından önemlidir. Bu çalışmada, üç yaş altı nadir görülen üç atipik MFS vakası sunulmaktadır.

Yöntem: 3 yaş ve altı üç erkek çocuk, ani başlayan ataksi şikayetiyle başvurdu. Nörolojik muayenede, ilk iki vakada oftalmopleji ve ataksi, üçüncü vakada ise izole ataksi gözlemlendi. Tüm vakalarda bir hafta önce viral enfeksiyon öyküsü vardı ve derin tendon refleksleri (DTR) başlangıçta normaldi.

Bulgular: Akut ataksi ve oftalmoplejiye neden olabilecek postenfeksiyöz serebellit veya intrakraniyal lezyonları dışlamak amacıyla yapılan beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) normaldi. İkinci gün tüm hastalarda arefleksi gelişti. İnkomplet MFS/GBS varyantı ön tanısı ile serum, beyin omurilik sıvısı (BOS) ve spinal MRG incelemeleri yapıldı. Bir vakada kauda-equina bölgesinde hiperintensite saptandı, diğerlerinde normaldi. BOS analizinde iki vakada al-bümin ve IgG indeks yüksekliği görüldü. Olguların gangliozid antikor paneli negatifti. EMG, yalnızca bir vakada yaygın periferik nöropati bulguları içeriyordu. Tüm hastalara 5 gün boyunca IVIG tedavisi (400mg/kg/g) uygulandı. Bir ay içinde oftalmopleji ve arefleksi geriledi.

Sonuç: MFS genellikle birkaç hafta veya ay içinde tam iyileşme gösterir. IVIG tedavisi erken başlatıldığında prognoz olumlu etkilenmektedir. Özellikle erken çocukluk döneminde MFS'nin akut ataksi ve oftalmopleji ayırıcı tanısında dikkate alınması önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Miller-Fisher sendromu, Atipik Guillain-Barré Sendromu



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-153 TBC1D24 ilişkili gelişimsel ve epileptik ensefalopati olgusu: Dirençli Nöbetlerin Canabidiol Kullanımına Dramatik Yanıtı

Büşra Filiz Genç¹, Nesrin Ceylan¹, Hamit Özyürek¹

¹Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

Amaç: TBC1D24 ilişkili gelişimsel ve epileptik ensefalopati, multifokal miyoklonus, epilepsia partialis continua (EPC) ve ateşle tetiklenen nöbetler ile karakterize bir klinik tablodur. Çoğunlukla nöbetler antinöbet ilaçlara dirençlidir. Burada cannabidiol tedavisi ile nöbet sıklığında belirgin azalma olan bir TBC1D24 olgusu sunulmuştur.

Yöntem: TBC1D24 ilişkili gelişimsel ve epileptik ensefalopati olgusu sunulmuştur.

Bulgular: Aralarında ikinci derece akrabalık bulunan anne ve babanın ilk çocuğu olan 2,5 yaş erkek olgu, yenidoğan döneminde şüpheli sıçrayıcı hareketleri olması ve 2 aylıkken boş bakma, gözlerde yukarı deviasyon, davranışta duraksama ataklarıyla getirildi. İzleminde jeneralize miyoklonik nöbetleri oldu. EEG incelemelerinde farklı odaklardan kaynaklanan epileptik anormallikler görüldü. Beyin MR, BOS ve metabolik tetkikleri normaldi. İşitme testinde sağ %40 ve sol %50 işitme kaybı saptandı. İzleminde konuşma geriliği ve yürümede gecikme de olan hastanın epileptik ensefalopati gen panelinde TBC1D24 geninin 7. ekzonunda c.1499C>T(p.Ala500Val) homozigot muhtemel patojenik varyant saptandı. Kademeli olarak sırasıyla tedaviye eklenen fenobarbital, levetirasetam, karbamazepin ve clobazam ile nöbet kontrolü sağlanamadı. Tedaviye cannabidiol eklendikten sonra nöbet kontrolü büyük oranda sağlandı. Antinöbet ilaçları kademeli olarak azaltıldı. 2,5 yaşında yapılan klinik izleminde cannabidiol ve karbamazepin alan hastanın nöbetleri kontrol altında iken ılımlı nöromotor gelişim geriliği dikkati çekti.

Sonuç: Literatürde TBC1D24 ilişkili gelişimsel ve epileptik ensefalopati ve antinöbet tedavi seçenekleri ile ilgili bilginin kısıtlı olması ve cannabidiol tedavisine yönelik deneyimin olmadığı görülmüştür. Olgumuzun dirençli nöbetlerinin cannabidiol tedavisine dramatik yanıt vermesi nedeniyle cannabidiol kullanımının TBC1D24 ilişkili gelişimsel ve epileptik ensefalopati vakalarında gündeme gelmesi açısından önemli olduğunu düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: TBC1D24; Cannabidiol; gelişimsel ve epileptik ensefalopati



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-154 Hemiplejik Migren Tanılı Çocuk Olguların Retrospektif Değerlendirilmesi

Büşra Filiz Genç¹, Ayşe Yasemin Çelik², Nesibe Gevher Eroğlu Ertuğrul¹, Nesrin Ceylan¹, Hamit Özyürek¹

¹Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

²Aksaray Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Aksaray

Amaç: Hemiplejik migren (HM), auralı migrenin nadir görülen bir alt tipidir. Auralı migren kriterlerine tamamen geri dönüşümlü motor ve non-motor auranın eşlik etmesi, Uluslararası Baş Ağrısı Derneği tarafından belirlenmiş tanı kriterleridir. Sporadik ve otozomal dominant kalıtım gösteren familial olmak üzere 2 alt gruba ayrılır. Familial olan formda çoğunlukla CACNA1, ATP1A2 ve SCNA1 genlerindeki mutasyonlar sorumludur.

Yöntem: Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Nöroloji kliniğinde HM tanısı ile takipli olgular geriye dönük olarak incelendi. İlk atak yaşı, atak sıklığı, motor ve non-motor aura (süre, karakter, şiddet), eşlik eden baş ağrısı (süre, karakter, lokalizasyon, şiddet), akut ve koruyucu tedavi, laboratuvar (nörogörüntüleme ve genetik analiz), prognoz verileri değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya yaşları 11, 13, 15 ve 16 yıl olan 4 olgu alındı. Üç olguda sağ, diğer olguda sol vücut yarısında 24 saatten kısa süren güçsüzlük ve buna eşlik eden baş ağrı atakları vardı. Eşlik eden non-motor auralar görsel ve konuşma ilişkili idi. Bir olguda anne ve teyzede migren, iki olguda baba ve amcada auralı migren hikayesi vardı. İki olguda CACNA1A geninde heterozigot mutasyon tespit edildi. İki olgu flunarazin, bir olgu topiramat tedavisi alırken, diğer olgu önerilmesine rağmen düzenli profilaktik tedavi almıyordu.

Sonuç: Hemiplejik migrende klinik, laboratuvar, akut ve koruyucu tedavi, prognoz konusunda literatürdeki çalışmalar hem yetersiz hem de çoğu yetişkin hasta verileridir. Olgu sayısı kısıtlı olmakla beraber bu çalışmanın çocukluk çağı hemiplejik migrenin gözden geçirilmesi ve çocuk nörologlarının dikkatine getirilmesi açısından önemli olduğunu düşünüyoruz.

Anahtar Kelimeler: hemiplejik migren; baş ağrısı; aura

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-155 SENTROTEMPORAL DİKENLİ BENİGN ÇOCUKLUK ÇAĞI EPİLEPSİSİ HASTASINDA KARBAMAZEPİN KULLANIMI İLE İLİŞKİLİ ATONİK NÖBET: NADİR BİR OLGU SUNUMU

Pınar Saka Ümit¹, Nilay Aktar Ulukapı¹, Ayşe Kaçar Bayram¹

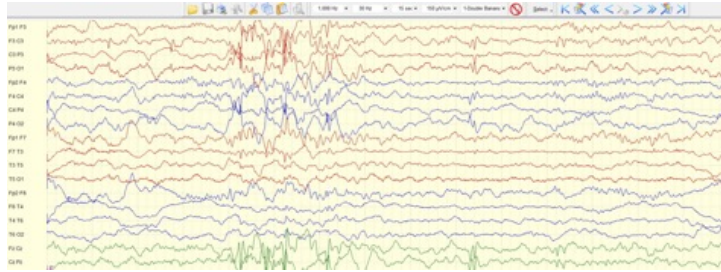
¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Eğitim Kliniği, Ankara, Türkiye

Amaç: Sentrotemporal Dikenli Benign Çocukluk Çağı Epilepsisi (SeLECTS) tanısı alan bir olguda, karbamazepin tedavisi sonrası gelişen atonik nöbetleri ve antiepileptik ilacı düzenlemesi sonrasında gözlenen klinik düzelmeyi sunmayı amaçladık.

Yöntem: Karbamazepin tedavisinden iki hafta sonra atonik nöbetler gelişen olguya, antiepileptik tedavi düzenlenerek klinik seyir ve elektroensefalografi (EEG) bulgularındaki değişimler takip edilmiştir.

Bulgular: Yedi yaşında erkek hasta, farkındalığın korunduğu, yüz seğirmesi ve sol ekstremitelerde fokal tonik-klonik nöbet öyküsüyle başvurdu. EEG bulguları doğrultusunda SeLECTS tanısı konuldu. Karbamazepin başlanması sonrasında iki hafta sonra atonik nöbetler ortaya çıktı. Video EEG'de sol sentropar-yetal bölgeden kaynaklanan senkron epileptiform anormallikler saptandı. Karbamazepin kesilip valproik aside geçildikten sonra atonik nöbetler kayboldu, EEG'de epileptik deşarj amplitüd ve sıklığında azalma, uyku mimarisinde organizasyonun belirgin şekilde düzelme gözlemlendi.

Karbamazepin tedavisi sırasında EEG bulgusu



Sonuç: SeLECTS, çocukluk çağında en sık görülen epilepsi sendromlarından biri olup, genellikle iyi prognoza sahip, kendi kendini sınırlayan bir formdadır. Nöbetlerin büyük kısmı uyku ile ilişkili olup, farkındalığın korunduğu, tek taraflı duyuşal-motor semptomlar ve oro-farino-laringeal belirtilerle karakterize-dir. Tedavi gereksinimi hastadan hastaya değişmekle birlikte, sık veya şiddetli nöbetleri olan olgularda karbamazepin veya valproik asit gibi antiepileptik ilaçlar tercih edilebilir. Ancak, antiepileptik ilaç seçiminde hastanın bireysel yanıtı ve olası yan etkiler göz önünde bulundurulmalıdır. Bu nedenle, tedavi planı bireyselleştirilerek düzenlenmeli ve hastalar klinik ve EEG bulguları ile yakından takip edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: SeLECTS, Atonik Nöbet, Karbamazepin

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-156 Ensefalit-Akut Serebellitin Nadir Bir Nedeni; Rotavirus ve Human Herpes Virus Tip 6 (Roseola Infantum) Ko-enfeksiyonu.

Celil Yılmaz², Osman Kipoğlu², Özgen Hür², Kamil Yılmaz¹

¹Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Hastaları Ana Bilim Dalı

²Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği

Amaç: Çocukluk çağında human herpes virus tip 6 (HHV-6) ve rotavirusa bağlı enfeksiyöz durumlar oldukça sık görülmektedir. Çocukluk çağında rotavirus ve HHV-6' ya bağlı viral ensefalit ve akut serebellit olguları ayrı ayrı tanımlanmıştır. Etyolojide rotavirus/HHV-6 birlikteliğinin gözlendiği vakamızı literatüre katkı olacağı amacı ile sunmak istedik

Yöntem: Öncesinde sağlıklı 2 yaşında kız olgu, 1 hafta önce ateş yüksekliği, ishal ve kusma yakınmaları ile dış merkezde 3 gün hospitalize edilmiş. Gaitada rotavirus antijeni pozitif saptanmış. İzleminde kısa süreli bilinç bulanıklığı, uykuya eğilim ve dizatrik konuşma ile sağ kol ve ayakta kısa süreli tonik vasıfta fokal nöbeti gözlenmiş. Taburcu edildikten 3 gün sonra oturken sağa doğru düşme şeklinde dengesini sağlayamama şeklinde servisimize başvurdu.

Bulgular: Nörolojik muayenede Bilinç açık, koopere, oryante,dizatrik konuşmakta, otururken sağa doğru denge kaybı, yürüme destekli ve geniş tabanlı olup, kas gücü tam olmasına rağmen sağ üst ve alt ekstremitate ataksisi (hemiataksi) gözlendi. Lomber ponksiyonunda BOS direkt bakıda mm3 de10 hücre ve BOS proteini hafif düzeyde artmış saptandı. BOS olası malign hücreleri araştırmak için BOS sitolojisinde asellüler olarak değerlendirildi. BOS PCR viral menenjit panelinde HHV Tip 6 pozitif gözlendi. Human herpes virus tip 6 serolojisi pozitif saptandı.

Sonuç: Literatürde rotavirus ve human herpes virus tip 6 (HHV-6) ya bağlı viral ensefalit ve akut serebellit olguları ayrı ayrı tanımlanmıştır. HHV 6 ile ilişkili hemiataksi ve ensefalit tablosu bağışıklığı baskılanmış yaşlı bir hastada tanımlanmışken rotavirusa bağlı ensefalit vakaları da mevcuttur. Yine de artan vakarın bu viruslerle ilişkiandileceği durumlarda; semiyoloji, beyin görüntüleme, viral ve immünolojik incelemeleri içeren kapsamlı araştırmalar nörolojik hastalıkların patofizyolojisini daha net bir şekilde aydınlatılabilir.

Anahtar Kelimeler: Ensefalit, hemiataksi, ko-enfeksiyon

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-158 Yenidoğan Tarama Programı Fırsatını Kaçıran Ve Ciddi Klinik Bulgular İle Tanımlanan Nadir Bir Biotinidaz Enzim Eksikliği Olgusu

Özlem Acar¹, Erdem Şimşek¹, Göktuğ Dinçer², Ebru Canda³, Burcu Güliz Çırpanlı Arı¹, Seda Kanmaz¹, Sanem Keskin Yılmaz¹, Hasan Tekgül¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi , Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi , Nöroloji Anabilim Dalı

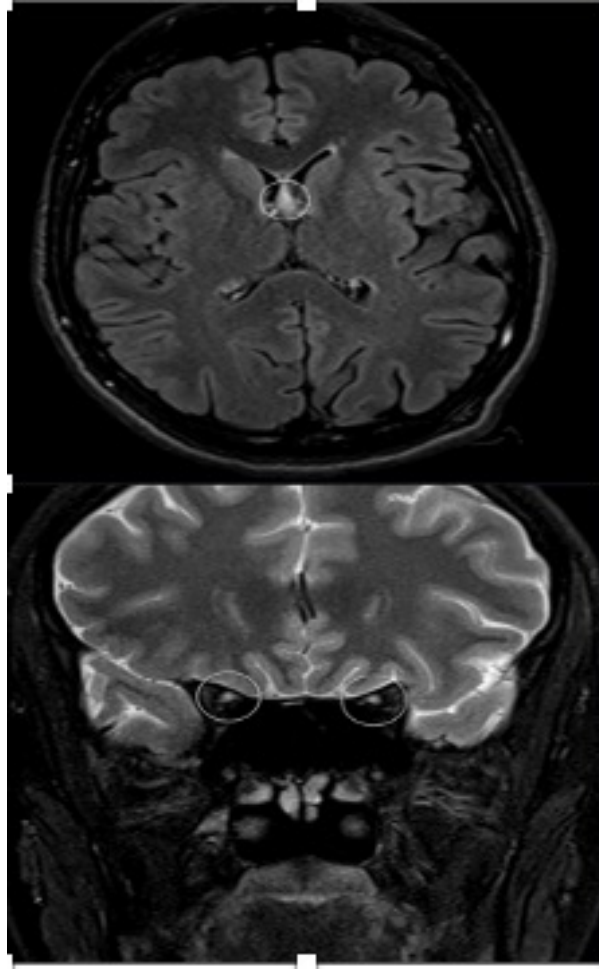
³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Metabolizma Bilim Dalı

Amaç: Biotinidaz enzim eksikliği (BEE), nörolojik, dermatolojik, immünolojik, oftalmolojik ve gastroenterolojik semptomlara yol açabilen bir hastalıktır. Klasik formu genellikle yaşamın ilk yılında klinik bulgularla ortaya çıkarken, geç başlangıçlı formu büyük çocuklarda ve ergenlerde optik nöropati, miyelopati ve spastik paraparezi gibi atipik bulgularla seyredebilir. Bu sunumda, görme ve motor işlevlerde ilerleyici kayıp ile başvuran, BEE tanısı alan ve tedavi sonrası motor bulgularda belirgin düzelme sağlanan bir olgu sunulmaktadır.

Yöntem: On altı yaşında erkek, üç yıldır ilerleyici görme kaybı ve iki ayda gelişen yürüme kaybı ile başvurdu. Fizik bakıda bilateral optik disklerde solukluk, alt ekstremitelerde güç kaybı izlendi. Derin tendon refleksleri artmıştı ve patolojik refleksler saptandı. Bulgular bilateral piramidal sistem tutulumu ile uyumlu değerlendirildi. Manyetik rezonans (MR) görüntülemeye fornix ve bilateral lateral kortikospinal trakt tutulumu (Şekil 1) tespit edildi. Ayrıcı tanıda lökodistrofiler ve BEE düşünüldü. Biotinidaz aktivitesi %4 olarak ölçüldü. BTD geninde homozigot mutasyon saptandı. Oral biotin tedavisi ile spastisitede gerileme ve motor işlevlerde tama yakın düzelme sağlandı. Görme keskinliğinde ise kısmi iyileşme gözlemlendi.

Bulgular: BEE, multipl karboksilaz eksikliğinin iki alt tipinden biridir ve erken tanı ile tedavi hayati öneme sahiptir. Yenidoğan döneminde tedavi başlanan hastalar normal gelişim gösterir. Ancak, optik atrofi, işitme kaybı ve paraparezi gibi ciddi nörolojik bulguların görüldüğü olgularda bile, tedavi ile kısmi düzelme sağlanabilir. Sunulan olgu, tarama programının dışında kalmış ve ağır nörolojik bulgularla başvurmuştur. Yenidoğan tarama programlarının önemine dikkat çekmek amacıyla olgunun sunulması planlanmıştır.

mr bulgusu



Sonuç: BEE, tedavi edilebilir bir hastalıktır. Geç başlangıçlı formları da bulunabildiğinden, klinik ve radyolojik bulgular tanımlayıcı özellikler taşıyorsa yaş gözetmeksizin akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: biotinidaz eksikliği, tarama programı



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-159 Epilepsi ile ilgili sorulara verilen ChatGPT yanıtlarının performans değerlendirmesi

Peren Perk¹, Merve Hilal Dolu², Zeynep Öz Dağdelen¹

¹*İstanbul Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Türkiye*

²*İstinye Üniversitesi, Liv Hospital, Çocuk Nöroloji, Türkiye*

Amaç: Epilepsi değişik düzeylerde bilişsel, psikolojik etkileri olan sık geçirilen nöbetler ile karakterize nörolojik bir durumdur. Etkin bir tedavi için doğru klinik bilgiler önem arz etmektedir. Chat GPT gibi doğal dil işleme modelleri sağlık alanında bilgilerin derlenmesinde verileri analiz edilmesinde kullanılmaya başlanmıştır. Çalışmamızda, çocukluk çağı epilepsileri hakkında yapay zekâ modüllerini doğru ve etkili bilgiyi sağlayıp sağlamadığı araştırılmaya çalışılmıştır

Yöntem: Epilepsi hakkında toplam 25 adet soru hazırlanarak ChatGPT3.5 ve 4.0 versiyonlarının yanıtları incelendi. İncelemeler 3 farklı hekim tarafından değerlendirildi. Farklı görüşler olması durumunda hekimlerden biri son kararı veren kişi olacak şekilde çalışma tasarımı oluşturuldu. Verilen yanıtlar: '1;yeterli eğitsel değere sahip', '2;doğru fakat yeterli değil', '3;doğru ve yanlış bilgiyi birlikte içermekte' ve '4;tamamen yanlış' olarak kategorize edildi. Çalışmamızda çocukluk çağı epilepsileri hakkında hazırlanmış sorulara çocuklara ChatGPT 3.5 ve 4 versiyonlarının verdiği yanıtlar kıyaslandı.

Bulgular: ChatGPT3.5 'un verdiği yanıtlardan 9'u (%36) yeterli ve eğitsel, 11'i (%44) doğru fakat yeterli değil, 5 tanesinde (%20) ise doğru ve yanlış ifadelerin bir arada olduğu görüldü. ChatGPT'4'un yanıtlarından biri dışından hepsi yeterli ve eğitsel olarak değerlendirildi. Yeterli ve eğitsel olarak düşünülen yanıtlar kıyas edildiğinde 3 cevap benzer kalitede olup, 5'inde ChatGPT4 yanıtlarının daha iyi olduğu, birinde 3.5'un yanıtının daha iyi olduğuna kanaat edildi.

Sonuç: Epilepsi ile ilgili verdiği yanıtların doğruluğu değerlendirildiğinde ChatGPT4'un iyi bir bilgi sağlayıcı araç olarak değerlendirilebileceği düşünülebilir. Verilen yanıtların niteliğinin hekimlerin subjektif değerlendirmesine dayandığı unutulmamalıdır. Sürekli yeni sürümlerinin üretilmesi nedeniyle ve internet ortamında en yeni bilgilerin paylaşılması ve güncellenmesi sonucunda daha iyi sonuç veren yapay zekâ modüllerinin kullanıma sunulması kaçınılmaz olacaktır.

Anahtar Kelimeler: doğal dil işleme, ChatGPT, epilepsi



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-160 Akut Spinal Kord Enfarktüsü: Etiyoloji ve Tedavi

Nurcan Şeyma Demir¹, Nagihan Şener¹, Deniz Karapolat², Ülkühan Öztoprak¹, Selman Kesici³, Benan Bayrakçı³, Duygu Uçkan⁴, Tekin Aksu⁴, Rahşan Göçmen⁵, Dilek Yalınzoğlu¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

³Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Yoğun Bakım Ünitesi, Ankara, Türkiye

⁴Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Hematoloji Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

⁵Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

Amaç: Akut spinal kord enfarktüsü (ASKE), çocuklarda nadir görülen ve kötü prognozlu bir durumdur.

Yöntem: Kafein veya guarana içeren enerji içeceklerinin arteriyel hipertansiyon, kardiyak aritmiler ve miyokardiyal iskemi gibi yan etkileri vardır.

Bulgular: Vaka sunumu: Öncesinde sağlıklı olan 17 yaşında erkek hasta, 3 gündür öksürük, ishal ve ses kısıklığı, bir kez senkop atağı öyküsü, ani gelişen güç kaybı ve solunum sıkıntısı ile dış merkeze acil servise başvurmuştu. Hipertansiyonu olan hastanın muayenesinde Glasgow Koma Skalası 6 ve flask kuadriparezisaptanmış, entübe edilerek yoğun bakım ünitesine yatırılmış. Postenfeksiyöz demiyelinizan hastalık ötanısı ile intravenöz immünoglobulin, metilprednizolon verilmiş, plazma değişimiyapılmış. Bulgularında iyileşme olmaması nedeniyle 3. günde yoğun bakım servisimize entübe şekilde transfer edildi. Hastanemizdeki ilk nörolojik değerlendirmesinde flask kuadriparezi vardı, yüzeysel ve derin duyu muayenesi normaldi. Öyküsü derinleştirildiğinde akut güç kaybının başlangıcından önce 2 litre enerji içeceği içtiği öğrenildi. Spinal manyetik rezonans görüntülemeye akut servikal spinal enfarktüse sekonder miyelopati bulguları saptandı. Bilgisayarlı tomografi anjiyografide sol vertebral arterde vasküler düzensizlik olduğu görüldü. Düşük molekül ağırlıklı heparin tedavisi başlandı. Ek olarak, sırasıyla 20. ve 35. günlerde intravenöz ve intratekal mezenkimal kök hücre tedavisi uygulandı. Hasta 60. günde trakeostomili ve destekli yürüyebilir halde taburcu edildi. 6. ay kontrolünde trakeostomisi kapatıldı ve bağımsız yürüyebiliyordu.

Sonuç: ASKE, hastaların yaşam kalitesini etkileyen ciddi sekellere sebep olan nörolojik bir acildir. Önemli kardiyovasküler yan etkileri olan enerji içecekleri ASKE nedenlerinden biri olabilir. Mezenkimal kök hücre uygulaması, ASKE'de nörolojik sekelleri azaltmak için bir tedavi seçeneği olabilir.

Anahtar Kelimeler: İnfarktüs, Enerji içecekleri, kuadripleji

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-161 Lakozamid Kullanımının Nörokognitif Fonksiyonlar Üzerine Etkisi

Manolya Panpallı¹, Pelin Aslan², Sevtap Kılınç³, Meltem Sevgili², Hamit Özyürek⁴

¹Gazi Yaşargil Eğitim ve Araştırma Hastanesi

²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Fizyoloji ABD

³Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Fizyoloji ABD

⁴Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği

Amaç: Lakozamide prenatal maruziyetin, geç dönem kognitif fonksiyonlar üzerine etkisi iyi bilinmemektedir. Nörogenезin erken çocukluk döneminde devam ediyor olması bu dönemde lakozamid kullanımının nörokognitif fonksiyonlarda prenatal maruziyete benzer şekilde bozulmalara neden olabileceğini düşündürmektedir. Bu deneysel çalışma ile erken çocukluk döneminde lakozamidin kronik kullanımının geç dönem anksiyete, öğrenme ve bellek üzerindeki etkilerinin belirlenmesi amaçlandı.

Yöntem: Çalışmada toplam 32 adet, 4 haftalık dişi yavru Wistar sıçan kullanıldı. Prepubertal dönemi yansıması açısından 4 haftalık yavru sıçanlar tercih edildi. Her grupta 8 adet sıçan olmak üzere dört grup oluşturuldu. Grup I: Kontrol (Sulandırılmakta kullanılan çözelti) Grup II: Lakosamid3 (3mg/kg/g) Grup III: Lakosamid10 (10mg/kg/g) Grup IV: Lakozamid30 (30mg/kg/g) Kronik kullanımın deneysel modeli olarak ilaç ve plasebo 21 gün süre ile oral verildi. Lakosamid dozları klinik kullanım dozları olan 200, 400 ve 600mg/g karşılık gelen ve benzer plazma düzeylerini sağlayan deneysel dozlar olarak belirlenmiştir. İlaç uygulama süresinin sonrasında davranış, öğrenme ve bellek değerlendirmesine yönelik olarak "Açık Alan" ve "Morris Su Tankı" testleri yapıldı.

Bulgular: Farklı doz lakozamid uygulanan gruplar kontrol grubu ile kıyaslandığında öğrenme ve bellek parametrelerinde herhangi bir anlamlı değişiklik gözlenmedi ($p>0.05$). Anksiyete değerlendirilmesinde ise 30mg/kg lakozamid uygulanan grupta hayvanların toplam kat ettiği mesafe ve ortalama hız kontrol grubuna kıyasla anlamlı derecede artarken (sırasıyla $p=0.021$ ve $p=0.017$); toplam hareketsiz kaldığı sürede anlamlı düşüş gözlemlendi ($p=0.040$).

Sonuç: Geç dönem nörokognitif fonksiyonlarda negatif bir etkisinin gösterilememiş olması, hatta yüksek dozda anksiyete düzeyini azaltıcı etkisi, lakozamidin olumlu farmakodinamik özelliğinin tespiti açısından önemlidir. Bununla birlikte çalışmamızın ilk olma özelliği nedeniyle erken çocukluk döneminde kullanımına yönelik başka deneysel ve klinik çalışmalara da ihtiyaç duyulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Lakozamid, Hafıza, Morris Su tankı



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-162 Monogenik distoni tanısıyla izlenen hastaların klinik ve genetik özellikleri : Tek merkez deneyimi

Elif Perihan Öncel¹, Şeyda Beşen¹, Hakan Erçelebi², Serdar Ceylaner³, İlknur Erol¹

¹Başkent Üniversitesi Adana Dr. Turgut Noyan Uygulama ve Araştırma Merkezi

²Başkent Üniversitesi Ankara Hastanesi

³İntergen Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi

Amaç: Genetik distonilerin patofizyolojisinde SPR, GNB1 ve GCH1 gibi GTP metabolizması ve sinyal yollarında yer alan genler önemlidir. GCH1 (DYT-GCH1) ve SPR (DYT-SPR) mutasyonları, dopamin sentezini tetrahidrobiopterin (BH4) yolu aracılığıyla etkileyerek dopamine yanıt veren distonilere yol açar. GNB1 mutasyonları, G-protein sinyalini bozarak, genellikle gelişimsel gecikme ve epilepsi ile görülen erken başlangıçlı distoni ile ilişkilendirilmiştir. GNAL (DYT-GNAL), bir G-protein alt birimini kodlayan bir gen, yetişkin başlangıçlı servikal ve segmental distoni ile ilişkilidir ve distonik mekanizmalardaki G-proteinine bağlı reseptör yollarının rolünü daha da vurgulamaktadır.

Yöntem: Başkent Üniversitesi, Adana Hastanesi pediatrik nöroloji bölümünde genetik distoni tanılı ardışık dokuz hasta retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Semptomların başlama yaşı ortanca yaş 36 ay (minimum:4 ay ;maksimum:180 ay) idi. Altı hastada ilk semptom distoni iken 2'sinde gelişimsel gecikme (GG) ve epilepsi, 1 hastada hipotoniydi. İzlemleri sırasında distoni gelişen hastalardan 4'ünde jeneralize distoni, 2'ser hastada fokal ve hemidistoni, 1 hastada ise segmental distoni mevcuttu. 4 hastanın ebeveynleri kuzendi. Distoniye ek olarak iki hastada epileptik bozukluk, bir hastada hipotoni, birer hastada ise konuşmada gecikme ve ince motor becerilerde gerilik izlendi. Hastaların genetik nedenleri birer olguda KCNB1, DYT-1 GNB1, GCH1, MTPAP, SGCE, ATP1A3 ve iki hastada ise SPR genindeki mutasyonlardı. Beş hastada monoterapide levodopa/karbidopa yanıtı gözlenirken, 1 hastada triheksifenidil hidroklorür ile yanıt, 2 hastada ise sapropterin hidroklorür ve hidroksitriptofan ile yanıt izlendi. Bir hastada ise tedaviye yanıtızsız ve bu hastaya triheksifenidil hidroklorür ve diazomid tedavisi verilirken GNB1 mutasyonu olan hastada karbamazepin yanıtı izlendi.

Sonuç: Genetik testlerdeki ilerlemeler, distoni sınıflandırmasını önemli ölçüde geliştirmiş genotip-fenotip korelasyonlarının önemini ve hedef tedavi seçeneklerini gündeme getirmiştir. Bulgularımız distoni genlerinden bazılarının fenotipik spektrumunu genişletmiştir.

Anahtar Kelimeler: Distoni, monogenik, dopamin



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-163 KCNB1 Gen Varyantı ile İlişkili Distoni: Epilepsi Olmadan Ortaya Çıkan Nadir Bir Olgu

Elif Perihan Öncel¹, Şeyda Beşen¹, Hakan Erçelebi², Serdar Ceylaner³, İlknur Erol¹

¹Başkent Üniversitesi Adana Dr. Turgut Noyan Uygulama ve Araştırma Merkezi

²Başkent Üniversitesi Ankara Hastanesi

³Intergen Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi

Amaç: KCNB1 geni voltaj kapılı potasyum kanalı alt ailesi 2 voltaj kapılı potasyum kanalı alt birimini ((Kv2.1)) kodlamakta ve nöronal uyarılabilirlikte etkilidir. KCNB1 geni mutasyonları gelişimsel ve epileptik ensefalopati (DEE) tip 26 ve erken başlangıçlı epilepsi ile ilişkilendirilmiştir.

Yöntem: KCNB1 geni ilişkili literatürdeki ikinci distoni olgusu sunulmuştur.

Bulgular: Üç yaş altı aylık erkek hasta, koşarken ve ayakta hareket halinde iken sol elde bükülme yakınması ile başvurdu. Sol böbrekte evre 4 reflü öyküsü dışında öz ve soygeçmişinde özellik olmayan hastanın nörolojik muayenesinde sol üst ekstremitede segmental distoni saptandı. Laboratuvar tetkikleri, EEG ve beyin görüntülemeleri normal saptandı. Psikometrik değerlendirmesinde dil gelişiminde baskın, kaba ve ince motor becerilerde gerilik izlendi. GLUT1 mutasyonu saptanmadı. WES'de KCNB1 geni; NM_004975.4 c.1089C>A p. (Ser363Arg) heterozigot yüksek olasılıkla patojenik varyant saptandı. Aile taramasında anne ve babada mutasyon saptanmadı. Hasta de novo KCNB1 geni ilişkili distoni tanısı ile izleme alındı.

Sonuç: Wirth ve arkadaşları, 32 erken başlangıçlı ya da ailesel tanı konulamamış distoni hastasına WES uygulamışlar, tanı konulan 11 hastadan birinin 20 aylık segmental distonisi olduğunu ancak epilepsisi olmayan de novo KCNB1 mutasyonu ilişkili olduğunu bildirmişlerdir. Olgumuz literatürde KCNB1 gen mutasyonu ilişkili ikinci distoni olgusu olup, KCNB1 mutasyonlarının da diğer kanalopatiler gibi hareket bozuklukları ile gelebileceğine dikkat çekmek amacı ile sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: KCNB1, distoni, de Novo



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-164 SMARCA gen mutasyonu ilişkili hastalık spektrumundan dört yeni olgu.

Elif Perihan Öncel¹, Mahmut Aslan², Akgün Ölmez³, Şeyda Beşen¹, Hakan Erçelebi⁴, İlknur Erol¹

¹Başkent Üniversitesi Adana Dr. Turgut Noyan Uygulama ve Araştırma Merkezi

²VM Medical Park Mersin Hastanesi

³Özel muayenehane, Denizli

⁴Başkent Üniversitesi Ankara Hastanesi

Amaç: SMARCA1 ve SMARCA2 genleri, kromatin yapısını değiştirerek gen ekspresyonunu düzenleyen SWI/SNF kromatin yeniden şekillendirme kompleksinin temel alt birimlerini kodlar. Bu genler, nöral gelişim, sinaptik plastisite ve tümör baskılama gibi önemli roller oynar. SMARCA1'deki mutasyonlar, SNF2L'yi kodlayan, zekâ geriliği ve nörogelişimsel sendromlarla ilişkilendirilmiştir, ancak hastalık patolojisindeki rolü SMARCA2'ye kıyasla daha az karakterize edilmiştir. Buna karşılık, BRM'yi kodlayan SMARCA2, nöronal farklılaşma için kritik öneme sahiptir ve zekâ geriliği, epilepsi ve belirgin kraniyofasiyal özelliklerle karakterize edilen nadir bir nörogelişimsel bozukluk olan Nicolaides-Baraitser Sendromu (NCBRS) ile doğrudan ilişkilendirilmiştir.

Yöntem: Çocuk nöroloji departmanlarında SMARCA1 ve SMARCA2 patojenik mutasyonları gösterilmiş 4 hasta retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Belirtilerin başlangıç yaşı 3 aydan- 2 yıl, takip süresi ise 5 ay- 5 yıl aralığındaydı. İki hasta hipotoni tanısı ile araştırıldı, birinde beyin görüntülemesinde (MRG) korpus kallosum incelmeleri ve artmış bifrontal BOS mesafeleri gibi spesifik olmayan bulgular dışında tüm incelemeler normaldi. Hipotonik bebeklerde SMARCA1 geninde NM_001282874.2 c.7C>T p.Q3* hemizigot mutasyonu gösterildi. Bir hasta 2 yaşında başlayan dirençli nöbetler ile başvurdu ve sodyum valproat, clonazepam topiramet ve ACTH tedavisi ile nöbet kontrolü sağlandı. Diğer hasta ise tekrarlayan febril nöbet ile başvurdu ve nöbetleri sodyum valproat ile kontrol altına alındı. Her iki olguda da global gelişim geriliği izlendi. Nöbet ile başvuran hastalarda sırası ile SMARCA2'de heterozigot (ENST00000382203.1) Ekzon24 c.3449C>T (p.Pro1150Leu) ve NM_003070.5 c.4508G>A (p.Arg1503Gln) varyantları saptandı.

Sonuç: Bu çalışmada nadir hastalıklardan SMARCA1/2 ilişkili hastalıkların fenotipik yelpazesinin nörogelişimsel gerilik yanında farklı epilepsi türleri ile de şekillenebileceğini göstermiştir.

Anahtar Kelimeler: SMARCA, epilepsi, hipotoni

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-165 NADİR BİR AKUT SEREBRAL ENFARKT NEDENİ: KRONİK PROGRESİF PRİMER SANTRAL SINIR SİSTEMİ VASKÜLİTİ

Pınar Saka Ümit¹, Bahadır Konuşkan¹, Semanur Özdel², Yasemin Taşçı Yıldız³, Büşra Bıyıklıoğlu¹, Sevde Seçer¹, Deniz Yüksel¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Eğitim Kliniği, Ankara, Türkiye

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Romatoloji Eğitim Kliniği, Ankara, Türkiye

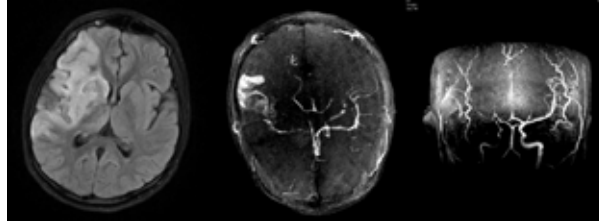
³Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Radyoloji Eğitim Kliniği, Ankara, Türkiye

Amaç: Ani gelişen hemipleji ile başvuran ve kronik progresif primer santral sinir sistemi vaskülit (PSSSV) tanısı alan bir olgunun, erken tanı ve uygun medikal tedavi ile klinik seyrinin takibini ve tedaviye yanıtını sunmayı amaçladık.

Yöntem: Kronik PSSSV tanısı alan olgu, klinik, radyolojik ve laboratuvar bulguları ile değerlendirilerek; erken tanı sürecinde beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ve anjiyografi sonuçları ile tedaviye yanıt ve klinik seyir değerlendirilmiştir.

Bulgular: 12 yaş kız hasta, ani gelişen sol hemipleji ve nöbet öyküsü ile başvurmuştur. Nörolojik muayenesinde sol alt ve üst ekstremitelerde 1/5 kas gücü kaybı, sol gözünü tam kapatamama ve konuşurken ağız kayması saptanmıştır. Beyin MRG ve MRA incelemelerinde sağ orta serebral arter (MCA) sulama alanında infarkt ve vaskülit ile uyumlu damar kontur düzensizlikleri tespit edilmiştir. Dijital Subtraksiyon Anjiyografisi (DSA) vaskülit ile uyumlu gelmiştir. Akut serebral enfarkt ve kronik progresif primer santral sinir sistemi vaskülit tanıları konulmuştur. Beş gün yüksek doz intravenöz metilprednizolon ve ardından aylık siklofosfamid tedavisi 6 ay süreyle uygulanmıştır. Takiplerde klinik stabilizasyon sağlandığı, nörolojik muayenede belirgin düzelme (kas gücü 4/5) olduğu gözlenmiştir. Fizik tedavi desteği alan hastanın idame tedavisine azatioprin ile sorunsuz olarak devam edilmektedir.

Beyin MRG ve MRA incelemeleri



İnfarkt ve vaskülit ile uyumlu damar kontur düzensizlikleri

Sonuç: Çocukluk Çağı PSSSV, sistemik vaskülit belirtisi olmadan merkezi sinir sistemini etkileyen nadir ve nedeni bilinmeyen bir enflamatuvar hastalıktır. Baş ağrısı, bilişsel ve davranış bozuklukları, psikoz, akut inme, nöbet, status epileptikus, optik nörit ve kraniyal sinir paralizileri görülebilir. Tanısında serebral anjiyografi ve biyopsi önerilse de, güncel yayınlar, MRG ve anjiyografi bulgularının uyumlu bir BOS profili ile birlikte değerlendirilmesi durumunda biyopsiye gerek kalmadan yüksek olasılıkla PSSSV tanısı konulabileceğini belirtmektedir.

Anahtar Kelimeler: İnme, Vaskülit, Tedavi



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-166 İnfantil Epileptik Spazm Sendromu : Enteroviral Sepsis Sonrası Spontan Remisyon

Ömer Karaca¹, Esra Çakmak Taşkın²

¹Kocaeli Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi

²Kocaeli Şehir Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları

Amaç: İnfantil epileptik spazm sendromu (west sendromu), 1 ile 24 ay arasındaki çocuklarda görülen, epileptik spazm, elektroensefalogram (EEG)'de hipsaritmi paterni ve nörogelişimde duraklama veya gerileme triadıyla bilinen bir gelişimsel ve epileptik ensefalopatidir. Hızla tedavi edilmediği takdirde nöromotor ve bilişsel gelişim geriliği kaçınılmazdır. Antiepileptik tedavi başlanamadan enteroviral sepsis geçirdikten sonra spontan remisyonla giren west sendromlu olguyu sunmayı amaçladık.

Yöntem: Olgunun öykü, fizik muayene, EEG, nörogörüntüleme ve laboratuvar bulguları değerlendirildi.

Bulgular: 6,5 aylık erkek olgu, bir hafta önce başlayan epileptik spazm ile kliniğimize başvurdu. Prenatal, natal ve postnatal öyküde özellik yoktu. Anne baba akrabalığı yok ve bu aya kadar gelişimi normaldi. Kraniyal MRG normaldi. EEG'de hipsaritmi paterni izlendi. Ayrıca nöbetlerin başlamasıyla birlikte göz temasının ve çevreye ilgisinin azaldığı belirtildi. Levatirasetam tedavisi başlandı. Tanıdan 2 gün sonra olguda döküntü, akut faz reaktanları yüksekliği ve sonrasında septik görünüm ortaya çıkması üzerine alınan solunum yolu PCR panelinde enterovirüs saptandı. Takibinin 2. gününde enteroviral döküntüler ve gastroenterit tablosunun belirginleşmesiyle tanısı netleştirildi. Yaklaşık 2 hafta destek tedavisi alan olgunun tanıdan 20 gün sonra spazmlarının spontan gerilediği ve çevreye ilgisinin belirgin arttığı görüldü. Yapılan EEG'de hipsaritmi paterninin kaybolduğu, her iki frontal bölgede seyrek fokal epileptiform aktivite olduğu saptandı. ACTH tedavisi verilmeden levatirasetam ile izleme alındı.

Sonuç: Literatüre bakıldığında da üst solunum yolları enfeksiyonu, 6. hastalık gibi viral enfeksiyonlar sonrası spontan remisyonla giren az sayıda infantil epileptik spazm sendromu olgusu bulunmaktadır. Nadir görülen bu durumun, enteroviral sepsis gibi vücudu aşırı strese sokan enfeksiyonlar sonucunda gelişebileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: enterovirus, infantil epileptik spazm sendromu

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-167 Otonom Tutulumlu Guillain-Barre Sendromu : Pacemaker Kullanımı

Ömer Karaca¹, Gökmen Akgün², Ali Korulmaz³

¹Kocaeli Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi

²Kocaeli Şehir Hastanesi, Çocuk Kardiyolojisi

³Kocaeli Şehir Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi

Amaç: Otonom sinir sisteminin tutulumu, katekolamin salınımındaki ani dalgalanmalar ve baroreseptör yanıtının bozulmuş olması Guillain Barre sendromunda görülebilen kardiyovasküler yetersizliğin başlıca sebepleridir. Sistolik kan basıncında önemli dalgalanmalar, inatçı sinüs taşikardileri, bradiaritmiler (atriyoventriküler bloklar ve sinüs arresti), atriyal-ventriküler taşikardiler ve asistol hastalığının ağır formunda görülebilmektedir. Ağır seyreden hastaların az bir kısmında miyokardiyal tutulum da gelişir ve ekokardiyografik incelemede sistolik disfonksiyon ve lokal hipokinezi görülür. Otonom tutulumlu GBS olgularında pacemaker kullanımının öneminin vurgulanması amaçlanmıştır.

Yöntem: Otonomik tutulumlu bradikardi ve asistoli atakları olan akut inflamatuvar demiyalizer nöropatili olguda kardiyak pacemaker uygulandı.

Bulgular: Olgu mekanik ventilatör desteğinde iken AV bloklar ile birlikte derin bradikardiler ve hipotansiyon görülmesi üzerine transvenöz yol ile geçici endokardiyal pacemaker yerleştirilmesine karar verildi. Ekokardiyografik incelemede sistolik fonksiyonları, kapak fonksiyonları normaldi. Bipolar elektrod kateter sağ femoral ven yoluyla sağ ventrikül apeksine floroskopi altında yerleştirildi. Eşik (threshold) output değeri 10 mA, duyarlılık (sensitivity) threshold değeri 2 mV ve kalp hızı eşik değeri 70/dk olarak ayarlandı. Pacemaker eşik değerleri günlük olarak kontrol ve kalibre edildi. Pacemaker kaynaklı tromboemboli ihtimaline karşı hastaya 0.5mg/kg/doz 2 doz şeklinde subkutan enoksaşarin başlandı. Günlük çekilen AP göğüs röntgenografisi ile elektrod pozisyonu değerlendirildi. Hastanın 4.gün bradiaritmisi atakları sonlandı, extübasyon sonrası geçici pacemaker floroskopi altında çıkarıldı.

Sonuç: Sonuç olarak solunumu mekanik ventilatör ile desteklenmiş Guillain Barre sendromlu bir hastada kardiyovasküler yetersizlik mortalitenin başlıca sebebi haline gelmektedir. Kardiyovasküler bozulmalar daha sık olarak intravasküler ponksiyon veya orofarengeal-trakeal aspirasyon gibi invaziv işlemler esnasında ortaya çıkmaktadır. Bradiaritmiler başladığında ve hatta başlamadan bile ağır seyreden hastalarda geçici pacemaker yerleştirmek hastayı irreversible sinüzal arrest ve asistole karşı koruyacaktır.

Anahtar Kelimeler: Guillain Barre, pacemaker



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-168 Lyme Hastalığını Taklit Eden Miyelin Oligodendrosit Glikoprotein Antikoru İlişkili Hastalık (MOGAD) Vakası: Olgu Sunumu

Gül Altunköprü¹, Sonay Arslan Şahan¹, Ezgi Çağlar¹, Burçin Gönüllü Polat¹, Meltem Çobanoğulları Direk¹, Mustafa Kömür¹, Çetin Okuyaz¹

¹Mersin Üniversitesi

Amaç: Miyelin Oligodendrosit Glikoprotein Antikoru ilişkili Hastalık (MOGAD), çocuklarda erişkinlere göre daha sık görülen, optik sinir, beyin ve spinal kordu etkileyen nadir, demiyelinizan bir hastalıktır. Klinik çeşitliliği ve Lyme hastalığı gibi enfeksiyöz etkenlerle benzer semptomlar gösterebilmesi tanı güçlüğüne neden olabilir. Bu olgu sunumu, Lyme serebelliti ön tanısıyla izlenen ve MOGAD tanısı alan bir çocuk vakasını tartışarak MOGAD farkındalığını artırmayı amaçlamaktadır.

Yöntem: Dokuz yaşında kız hasta, 4 gündür süren boyun ağrısı, dirençli kusma ve baş ağrısı şikayetleriyle başvurdu. Nörolojik muayenesinde fokal defisit saptanmadı. Serebral MRG'de bilateral serebellar hemisferlerde T2 Flair sekansında simetrik sinyal artışları izlendi. Hasta serebellit ön tanısıyla yatırıldı. Gönderilen serumda Borrelia IgM pozitif saptandı. Başlangıçta seftriakson ve asiklovir tedavisi uygulandı. BOS örneklemede çalışılan Borrelia PCR negatif bulundu.

Bulgular: Takip süresince serum anti- MOG pozitif bulununca hasta demiyelinizan hastalık açısından değerlendirildi ve MOGAD tanısı aldı. Hastaya İV immünglobulin (İVig) uygulandı. Kontrol görüntülemeye lezyonların gerilediği görüldü.

Sonuç: MOGAD nadir görülen bir hastalık olup değişken klinik çeşitliliği nedeniyle akut başlangıçlı nörolojik semptomlarla başvuran her çocukta ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Bu olgu, MOGAD'ın Lyme hastalığı gibi enfeksiyonları taklit edebileceğini vurgulamaktadır. Erken tanı ve uygun tedavi, hastalığın yönetiminde kritik öneme sahiptir. MOGAD şüphesinde klinik, laboratuvar ve radyolojik bulgular birlikte değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: MOGAD, demiyelinizan hastalıklar, Lyme hastalığı

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-169 Epileptik Ensefalopatilerde ACTH Tedavisinin Etkinliği: Tek Merkez Deneyimi

Ceyda Bayraktar Eltutan¹, Ceyda Öney¹, Çisem Duman Kayar¹, Rıdvan Avcı¹, Fulya Kürekçi¹, Edibe Pembegül Yıldız¹, Hülya Maraş Genç¹

¹*İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı*

Amaç: Bu çalışmanın amacı, çeşitli tipte epileptik ensefalopatisi olan çocuklarda nöbetleri kontrol etmede Adrenokortikotropik hormon (ACTH) tedavisinin etkinliğini değerlendirmektir.

Yöntem: ACTH tedavisi gören epileptik ensefalopati tanısı almış hastaları retrospektif olarak inceledik. Erken nöbet yanıtı, ACTH tedavisinin ilk 3 ayında nöbetlerde %50'den fazla azalma olarak tanımlandı. Üç aylık tedaviden sonra nöbet yanıtı "geç nöbet yanıtı" olarak sınıflandırıldı.

Bulgular: Çalışmaya 23'ü kız 35 çocuk dahil edildi. Ortanca yaş 11 ay (0-96 ay, IQR 14 ay), ACTH tedavisinden sonra ortanca takip süresi 27 ay (3-92 ay) idi. İnfantil epileptik spazm sendromu (İESS) %63, Lennox-Gastaut Sendromu (LGS) %17.1, miyoklonik atonik epilepsi (MAE) %8.6, uykuda diken dalga aktivasyonlu epileptik ensefalopati (EE-SWAS) %5.7 ve gelişimsel ve epileptik ensefalopati (DEE) %5,7 hastada saptandı. Etiyolojik sınıflamaya göre, %31'i genetik, %21.4'ü yapısal; %31'inin etiyojisi bilinmiyordu. Epileptik sendroma göre ACTH erken ve geç yanıtları şu şekildeydi: İESS, 20/22 erken yanıt, 11/21 geç yanıt; MAE, 2/3 erken yanıt, 2/3 geç yanıt; LGS, 4/6 erken yanıt, 2/6 geç yanıt. DEE'li 2 hastada ve EE-SWAS'lı 2 hastada yanıt yoktu. Kohortumuzda izole fokal epilepsili hastalar nadir olsa da, jeneralize epilepsi sendromlarının (izole veya fokal epilepsiyle birlikte) ACTH tedavisine yanıt verme olasılığı daha yüksekti (p=0.268). Genetik etiyojisi olan 13 hasta arasında, dört hasta (PIGT - MAE, SIK1 - İESS, TSC1 ve Trizomi 21) ACTH'ye hem erken hem de geç yanıtlar gösterdi.

Sonuç: ACTH tedavi yanıtı İESS ve MAE'de iyi olarak saptandı. Epileptik ensefalopati etiyojisi ACTH yanıtı ile ilişkili değildi. Belirli genetik varyantları olan hastalar (örn. PIGT, SIK1, TSC1) tedavinin hem erken hem de geç evrelerinde iyi bir yanıt gösterdi.

Anahtar Kelimeler: epileptik ensefalopati, ACTH, tedavi yanıtı



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-170 KREATİNİN KİNAZ YÜKSEKLİĞİ İLE TAKİPLİ BİR HASTADA NADİR BİR DURUM: AHCY GENİ PATOJENİTESİ VE S-ADENOSİLHOMOSİSTEİN HİDROLAZ EKSİKLİĞİ

Ayşe Büşra Pekal¹, Olcay Güngör¹, Beste Kıpçak Yüzbaşı¹

¹Pamukkale Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nöroloji, DENİZLİ

Amaç: GİRİŞ: S-adenosilhomosistein hidrolaz (AHCY) eksikliği, kasları, karaciğeri ve sinir sistemini etkileyen otozomal resesif bir nörometabolik hastalıktır. Hastalık, AHCY geninin patojenik varyantları tarafından meydana gelir. İnsanlarda en az 204 anlamsız AHCY varyantı literatürde bildirilmiştir. AHCY eksikliği, hipermetiyonineminin metionin metabolizmasında nadir görülen otozomal resesif bir bozuklukla bağlantılıdır. Bu hastalarda klinik sunum başlangıç yaşı, organ tutulumu ve hastalığın şiddetine göre farklılık göstermektedir. Bu yazıda serum kreatinin kinaz (CK) yüksekliği ve proteinüri nedeniyle takip edilen geç başlangıçlı kas güçsüzlüğü ile tanı koyulan bir kız hastayı tanımlıyoruz.

Yöntem: VAKA: 12 yaşında kız hasta ilk şikayet olarak karın ağrısı olması nedeniyle çocuk nefrolojide takipli olup ortostatik proteinüri ve CK yüksekliği saptandı. Ayrıca tekrarlayan göğüs ve karın ağrısı atakları olması üzerine FMF geninde patoloji saptanmadı. 13 yaşında iken merdiven çıkarken zorlanma, bir aktivite yaparken çabuk yorulma şikayetleri başladı. Hastanın gönderilen nöromüsküler gen paneli normal saptanması üzerine tüm ekzom dizileme çalışılan hastada AHCY geni c.428 a>g patojenik homozigot varyant saptandı.

Bulgular: TARTIŞMA: AHCY eksikliği 2004 yılında miyopati, hipotoni, anormal miyelinasyon ve hepatit benzeri bulguları olan multisistem bir bozukluk olarak tanımlanmıştır. Bugüne kadar bildirilen tüm hastalarda kas tutulumu vardır. Çoğunun doğumda veya bebeklikte hipotonik olduğu bildirilmiştir. Ancak yetişkin hastalarda bildirilenlerde, şiddetli kas güçsüzlüğü sonradan geliştiğini belirtmişlerdir. Hastamızda benzer şekilde erken dönemde hipotonisitesi yoktur ve ilk olarak 13 yaşında kas güçsüzlüğü ile ortaya çıkmıştır.

Sonuç: CK yüksekliği ve kas güçsüzlüğü ile izlenen bazı hastalarda nadir olsa genetik konjenital metabolizma hastalığı tanısı koyulabileceği akla gelmelidir ve bu hastalardan tüm ekzom dizileme genetik çalışması yapılması tanı için önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Genetik, Kreatinin kinaz, Metabolik

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-171 Duchenne Musküler Distrofide Ağız ve Diş Sağlığının Yaşam Kalitesi Üzerine Etkisinin Değerlendirilmesi

Büşra Filiz Genç¹, Didem Ardıçlı¹, Leyla Sezgin⁴, Zeynep Öztürk², Nefise Arıbaş Öz³, Deniz Yılmaz¹, Ayşegül Neşe Çıtak Kurt¹

¹Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

³Düzce Atatürk Devlet Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Ankara

⁴Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Diş Kliniği, Ankara

Amaç: Duchenne msküler distrofi (DMD) çocukluk çağında en sık görülen, kaslarda ilerleyici dejenerasyon ile karakterize kalıtsal nöromusküler hastalıktır. Hastalığın ileri evrelerinde görülen beslenme, çiğneme ve yutma güçlükleri oral fonksiyonları ve orofasiyal morfolojiyi olumsuz yönde etkileyerek ağız hijyenini, orofasiyal işlevleri ve dentoalveoler özellikleri etkilemektedir. Çalışmamızda DMD'li çocuklarda ağız ve diş sağlığı ile ağız bakımının yaşam kalitesi üzerine etkisinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: DMD tanısı ile hastanemizde izlenen 2-14 yaş arası çocuklara (n=35) pediatrik yaşam kalitesi ölçeği ile ağız ve diş sağlığı anketi uygulanarak rutin ağız ve diş sağlığı muayenesi yapılmıştır. Sonuçlar benzer yaş grubundaki kontrol grubu (n=44) ile karşılaştırılmıştır.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen toplam 79 (DMD+kontrol) çocuğun ortalama yaşı 8.72±3.47 (3-14) idi. DMD tanılı çocuklarda kontrol grubuna göre ağız hijyeninin daha kötü olduğu, anormal dental muayene bulguları, maloklüzyon, protrüzyon gibi ortodontik problemlerin ve brüksizmin daha sık olduğu saptandı (p<0.05). DMD'li çocuklarda artan yaş, steroid kullanımı ve ambulasyon kaybı ile genel dental problemlerde artış olduğu, yaşam kalitesinin olumsuz yönde etkilendiği görüldü.

Sonuç: Standart multidisipliner yaklaşımın bir parçası olarak DMD'li çocuklarda erken dönemden itibaren rutin diş kontrollerinin yapılması, ağız ve diş sağlığına yönelik koruyucu önlemlerin alınması yaşam kalitesinin artırılması bakımından çok önemlidir.

Anahtar Kelimeler: DMD; ağız ve diş sağlığı; yaşam kalitesi



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-172 Vitamin B12 Eksikliği Tedavisiyle İlişkili Geçici Nörolojik Semptomlar: Olgu Sunumu

Mehmet Bastemur¹, Hacı Nadir Yalçın¹, Hasan Çelik², Mutluay Arslan¹, Bülent Ünay¹

¹Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji

²Diyarbakır Çocuk Hastanesi, Çocuk Nöroloji

Amaç: Vitamin B12 eksikliği, nörogelişimsel gerilik, hipotoni, huzursuzluk, letarji, istemsiz hareketler ve nöbet gibi belirtilere neden olabilir. Nadiren, vitamin B12 tedavisi sırasında istemsiz hareketler gibi bazı nörolojik bulgular gelişebilir. Vitamin B12 tedavisi sırasında nörolojik bulgular gelişen çocuk olguyu sunmayı amaçladık.

Yöntem: Vitamin B12 tedavisi sırasında nörolojik belirtiler gelişen bir çocuk hasta değerlendirildi. Klinik, radyolojik ve laboratuvar bulgular analiz edilerek semptomların tedavisiyle ilişkisi belirtildi.

Bulgular: On sekiz aylık erkek hasta, istemsiz hareketler, dengesizlik ve güçsüzlük yakınmalarıyla başvurdu. Bir hafta önce yapılan rutin kontrolde vitamin B12 düzeyi 53 pg/ml saptanarak tedavi başlandığı öğrenildi. Tedaviye başlandıktan sonraki bir hafta içinde belirtilerin ortaya çıktığı kaydedildi. Fizik muayene, antropometrik ölçümleri %3 persentilin altında, nörolojik muayenede ise hipomimi, tremor, miyokloni, titübasyon, aksiyal hipotonisite ve derin tendon refleksleri hipoaktif saptandı. Elektroensefalografi, elektromiyografi ve beyin manyetik rezonans görüntüleme bulguları normaldi. Çölyak, metabolik hastalık ve tiroid fonksiyon testlerinde patoloji saptanmadı. Vitamin B12 eksikliği tedavisine devam edildi. Takiplerinde hastanın yakınmalarının gerilediği ve nörolojik muayenenin normale döndüğü gözlemlendi. Vitamin B12 eksikliği tedavisi sırasında ortaya çıkan istemsiz hareketler hiperkinetik özellik taşımaktadır. Bu durum, kobalaminin ani erişilebilirliğine bağlı metabolik dengesizlik veya merkezi sinir sisteminde eksitator nörotransmitter olan glisin artışı ile ilişkili olabilir. Olgumuzda belirtiler, tedavi başladıktan sonra bir hafta içinde ortaya çıktı ve 3-6 hafta içinde geriledi. Bazı hastalar tedavi sürecinde benzodiazepin veya pirasetam gibi ilaçlara ihtiyaç duyabilir; ancak olgumuzda ek tedaviye ihtiyacı olmadı.

Sonuç: Vitamin B12 eksikliğine bağlı nörolojik bulgular, tedavi sürecinde geçici olarak gözlemlenen istemsiz hareketlerden daha ciddi sonuçlar doğurabileceğinden, tedavinin sürekliliği büyük önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Vitamin B12 eksikliği ve tedavisi, istemsiz hareketler

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-173 Çocukluk Çağı Miyoklonus-Distoni (DYT-11): Tanısal Şüphe ve Klinik Farkındalık Gereksinimi

Emre Kaan¹, Hakan Gümüş¹, Mücahid Besnek¹, Mehmet Canpolat¹, Murat Erdoğan², Munis Dünder³, Hüseyin Per¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji

²Kayseri Şehir Hastanesi Tıbbi Genetik

³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik

Amaç: DYT-11, epsilon-sarkoglikan proteininin kodlandığı SGCE genindeki mutasyonlar ile ilişkili nadir bir hareket bozukluğudur. Bu hastalık, tipik olarak çocukluk veya ergenlik döneminde ortaya çıkan ve miyoklonus (ani, istemsiz kas hareketleri) ile distoni (istem dışı kas kasılmaları) kombinasyonu ile karakterizedir.

Yöntem: Bu çalışmada, Erciyes Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bölümü'nde 2014–2024 yılları arasında SGCE mutasyonu ile ilişkili Miyoklonus-Distoni (DYT-11) tanısı alan, yaşları 30 ay ile 14 yaş arasında değişen beş pediatrik hastanın klinik, genetik ve radyolojik bulguları incelenmiştir.

Bulgular: Tüm hastalarda miyoklonus, izole veya distoniye baskın şekilde gözlenmiş; özellikle üst ekstremitelerde belirginleşmiş ve gövde distonisi saptanmamıştır. Hiçbir hastada psikiyatrik semptomlar ya da ek nörolojik bulgu saptanmamıştır. Üç hastada pozitif aile öyküsü bulunurken, bir hastanın ailesinde benzer belirtilere sahip ancak genetik tanısı konulamamış bireyler mevcuttu. Beyin MRG'si tüm hastalarda normal bulunmuş, genetik analizlerde ise SGCE mutasyonları doğrulanmıştır. Hastaların üçü klonazepam, biri karbamazepin tedavisi alırken; bir hastaya levetirasetam başlanmıştır. Klinik tablo, literatürde tanımlanan DYT-11 sendromu ile uyumlu olup; hastalarda erken başlangıçlı ve izole miyoklonusun baskın olduğu, distoninin minimal veya hiç bulunmadığı, ayrıca üst ekstremitelerde belirgin motor belirtilerin görüldüğü bir spektrum izlenmiştir.

Sonuç: Günümüzde, SGCE geninde saptanan mutasyon oranlarının %21 ile %80 arasında değişkenlik gösterdiği, bu değişkenliğin ise hastalığa olan aşinalığın azlığı ve tanı kriterlerindeki farklılıklardan kaynaklandığı düşünülmektedir. Ancak, tanı kriterlerini karşılayan çocukluk çağı miyoklonus-distoni hastalarında SGCE gen mutasyonlarının saptanma oranının %90'ın üzerinde olduğu bilinmektedir. Özellikle üst ekstremitelerde belirgin motor semptomlar ve miyoklonusun izole ya da distoniye baskın olması, DYT-11 tanısını düşündürmelidir.

Anahtar Kelimeler: Miyoklonus-Distoni, SGCE Gen Mutasyonu, Üst Ekstremitel Miyoklonisi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-175 Diffüz Pons Gliomu: Olgu Sunumu

Burcu Çalışkan¹, Ahmet Sami Güven², Süleyman Şahin², Saliha Yavuz Eravcı², Mehmet Alçı², Fatma Sargın², Büşra Kaygusuz Aydemir², Hüseyin Çaksen²

¹Samsun Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi

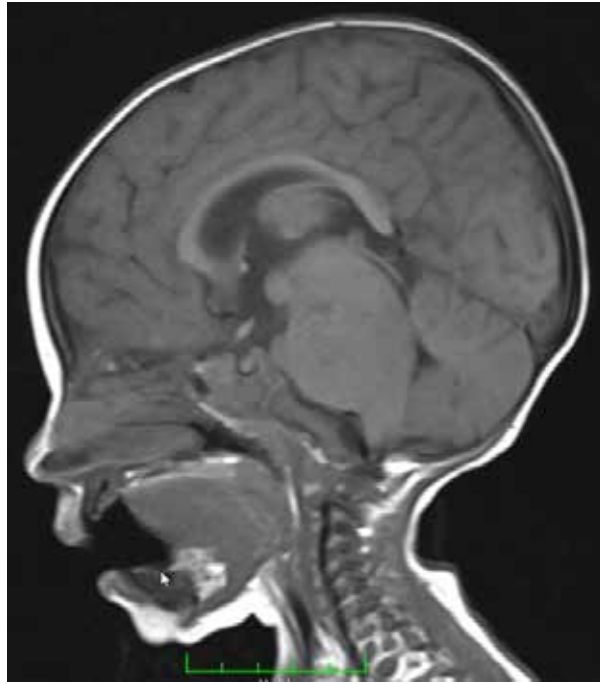
²Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: Beyin tümörleri, çocukluk çağında sık görülen kanserlerdendir ve tüm çocukluk çağı tümörlerinin yaklaşık %20 -25'ini oluşturur. Beyin tümörlerinin %15'i beyin sapını etkilese de bu olguların %80'ine diffüz intrensek pontin gliomu (DIPG) tanısı konur. Hastalarda kraniyal sinir felçleri (yüz asimetrisi ve diplopi), üst motor sinir belirtileri (hiperrefleksi, babinski) ve serebellar belirtiler (ataksi, dismetri) mevcuttur. Bu yazıda yürüyememe, tortikollis şikayetiyle gelen, diffüz pons gliomu tanısı konulan 14 aylık kız hasta sunuldu.

Yöntem: 14 aylık kız hasta sunuldu.

Bulgular: Daha öncesinde bilinen bir hastalığı olmayan 14 aylık kız hasta, başvuru 3 ay önce yataktan düşmüş. Sonrasında ayağının üstüne basamamış ve yürütece bindiğinde sürekli ağlaması oluyormuş. Son 15 gündür de boynunu sola doğru büküyormuş. Özgeçmiş ve soy geçmişinde özellik olmayan hastanın nörolojik muayenesinde tortikollisi mevcuttu ve derin tendon refleksleri artmıştı. Kan tetkiklerinde patolojik özellik olmayan hastanın batin ve boyun ultrasonu da normaldi. Hastada ön tanıda kitleden şüphelenildi ve beyin manyetik rezonans görüntüleme yapıldı (Resim 1). Beyin MRG'si; ^Posterior fossada pons düzeyinde 4 x 5 cm boyutunda kitle vardır. Kitle özellikle sağda serebellar pedinküle, superiordan sağ mezensefalon ve sağ talamus düzeyine kadar uzanmaktadır. 3. ventrikül inferiordan baskılanmıştır^ şeklinde raporlandı. Hasta takip ve tedavisinin devamı için beyin cerrahisi ve çocuk onkolojiye yönlendirildi.

Resim 1



Beyin MRG sagittal görüntü

Sonuç: Beyin tümörlerinin %15'i beyin sapını etkilese de bu olguların %80'ine DIPG tanısı konur. Yaygın beyin sapı gliomu tanısı olan çocuklarda cerrahi genellikle önerilmez. Radyoterapinin hastalığın ilerlemesini geciktirmede yararlı olduğu kanıtlanmıştır, ancak çoğu durumda etkileri geçicidir. Kemoterapinin DIPG olan çocukların tedavisinde etkisiz olduğu bildirilmektedir. Hedefe yönelik tedaviler, epigenetik tedavi ve immünoterapi çalışmaları devam etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Pons gliomu, Tümör

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-176 Hekimlerin Neonatal Uyku ile İlgili Bilgi ve Farkındalık Düzeylerine Yönelik Anket Çalışması : Ölçek Geliştirme Sürecine Yönelik Bir Ön-Pilot Değerlendirme

Seçil Oktay¹, Pınar Gençpınar², Tuğba Hirfanoğlu³, Melek Kara Akar⁴, Aslıhan Abbasoğlu⁵, Hasan Tekgöl⁶

¹T.C. Sağlık Bakanlığı Aydın Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü

²İzmir Katip Çelebi Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

³Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

⁴İzmir Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Neonatoloji Bilim Dalı

⁵İzmir Katip Çelebi Üniversitesi, Neonatoloji Bilim Dalı

⁶İzmir Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Giriş ve Amaç: Neonatal ve prematüre uyku döngüsü, beyin gelişimi ve nörokognitif fonksiyonlar üzerinde kritik rol oynamaktadır. Ancak, günümüzde hekimlerin bu konudaki bilgi düzeyi ve klinik farkındalığını değerlendirecek geçerli bir ölçek bulunmamaktadır. Bu çalışma, pediatri, yenidoğan ve çocuk nörolojisi asistanları ve uzmanlarının neonatal uyku konusundaki bilgi ve farkındalık düzeylerini belirlemeyi ve bu doğrultuda bir değerlendirme ölçeği geliştirme sürecine temel oluşturmayı amaçlayan bir anket pilot çalışmasıdır.

Yöntem: Materyal ve Metod: Çalışma, ölçek geliştirme sürecinin ilk aşaması olarak tasarlanmış olup, Google Forms aracılığıyla uygulanan, 57 soruluk Likert ölçekli bir anket ile gerçekleştirilmiştir. Anket dört ana bölümden oluşmaktadır: (1) Katılımcı bilgileri, (2) Neonatal ve prematüre uyku evreleri ve değerlendirme yöntemleri, (3) Klinik farkındalık ve uygulamalar, (4) Yenidoğan uykusunun elektrofizyoloji değerlendirilmesi (Neonatal EEG montajlama ve klinik yorumlama) ve nöroradyolojik incelenmesi (Diffusion –Tensor / MRI). Anket, pediatri, yenidoğan ve çocuk nörolojisi yan dal asistanları ve uzmanlarına WhatsApp grupları üzerinden iletilmiştir. Bu pilot çalışma ile ölçek geliştirme sürecinde faktör analizi ve iç tutarlılık analizlerinin istatistiksel olarak değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Bulgular: Bulgular: Ön değerlendirme sonuçları, hekimlerin neonatal uyku konusunda değişken düzeyde bilgiye sahip olduğunu ve klinik uygulamalarda farkındalığın artırılmasına ihtiyaç duyulduğunu göstermektedir.

Sonuç: Sonuç: Bu çalışma, neonatal uyku farkındalığını değerlendirmek için bir ölçek geliştirme sürecinin temelini oluşturmaktadır. Elde edilen veriler, neonatal bakım süreçlerini iyileştirmeye yönelik klinik rehberlerin ve eğitim programlarının hazırlanmasına katkı sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: Anket, Neonatal uyku, Hekim Farkındalık ve Bilgi Düzeyi



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-177 KCNQ5 ve GRIA3 Mutasyonlarının Klinik Spektrumu: Dört Olguluk Vaka Serisi

Özlem Uğur Aydın¹, Arife Derda Yücel Şen¹, Ahmet Baysal¹, Kürşat Bora Çarman¹, Coşkun Yazar¹

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: GRIA3 ve KCNQ5 genlerindeki mutasyonlar, sinaptik iletim ve iyon kanal fonksiyonlarını etkileyerek epilepsi, entelektüel yetersizlik ve nörogelişimsel bozukluklara yol açabilir. Bu çalışmada, üç kardeş ve annelerinde tespit edilen hemizigot mutasyonların klinik fenotipleri ve genetik analiz sonuçları değerlendirilmektedir.

Yöntem: Yapılan genetik incelemede dört olguda GRIA3: c.3037A>G (p.Ala563Thr) ve KCNQ5: c.1195G>A (p.Gly399Ser) hemizigot mutasyonları tespit edilmişti.

Bulgular: Üç kardeş ve annede GRIA3 ve KCNQ5 genlerinde hemizigot mutasyonlar saptanmıştır. İlk olgunun doğumda ciddi hipotonik ve beslenme sorunları olduğu görülmüştür. Hastanın konuşma güçlüğü, entelektüel yetersizlik, belirgin derecede ataksi ve dispraksi, klinik nöbetleri mevcuttur. İkinci olguda nöromotor gelişim geriliği, ataksik yürüyüş, yüz dismorfisi ve bilişsel yetersizlik izlenmiştir. Çekilen EEG'de epileptiform aktivite saptanmasına rağmen klinik nöbet öyküsü bulunmamaktadır ve nöbet önleyici ilaç kullanmamaktadır. Üçüncü olgunun doğumda hipotonisinin olmadığı ancak nöromotor gelişimin yaşlılarından geri olduğu izlenmiştir. EEG bulguları normaldir ve epilepsi tanısı almamıştır. Annenin hafif düzeyde bilişsel yetersizliği vardı. Tüm bireylerde nörogelişimsel bozukluklar değişken fenotiple seyrederken genetik incelemede dört olguda GRIA3: c.3037A>G (p.Ala563Thr) ve KCNQ5: c.1195G>A (p.Gly399Ser) hemizigot mutasyonları tespit edilmişti. KCNQ5 ve GRIA3 Mutasyonları Olan Vakaların Klinik Özellikleri Tablo 1' de gösterilmiştir.

Sonuç: GRIA3 ve KCNQ5 mutasyonları, klinik spektrum açısından heterojen dağılım sergileyerek nörogelişimsel bozukluklara neden olabilir. Aynı genetik mutasyonlara sahip bireylerde farklı fenotiplerin gözlenmesi, mutasyonların değişken ekspresyon ve penetrans özellikleri taşıdığını düşündürmektedir. Erken genetik tanı, bireyselleştirilmiş takip ve multidisipliner yaklaşım hastaların prognozunu olumlu yönde etkileyebilir. Daha geniş olgu serileriyle mutasyonların fenotipik spektrumu daha iyi anlaşılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: genetik, mutasyon, olgu serisi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-178 Progresif Mikrosefali ve Jitterness Birlikteliği: Asparagin Sentetaz Eksikliği Olan İki Olgu

Mehmet Palaz¹, Ahmet Taşkın¹, Yasemin Topçu¹, Betül Kılıç¹, Kürşad Aydın¹

¹Medipol Üniversitesi Çocuk Nöroloji Kliniği

Amaç: Asparagin sentetaz(AS) eksikliği doğumsal mikrosefali, gelişimsel gerilik ve ilerleyici ensefalopati ile karakterize nadir bir nörogelişimsel hastalıktır. Aksiyal hipotoni, spastik kuadriparezi, tedaviye dirençli nöbetler ve jitterness gibi motor semptomlara neden olur. Beslenme zorlukları, solunum yetmezliği ve kortikal körlük, bu hastaların yaşam kalitesini ciddi şekilde etkileyen diğer yaygın klinik bulgulardır. Beyin MR'ları nonspesifik olabilmekle birlikte, yaygın beyin atrofisi ve girus anomalileri görülebilir.

Yöntem: Bu çalışmada, doğumsal mikrosefali, gelişimsel gerilik ve jitterness gibi nörolojik bozukluklar gösteren iki olguyu sunuyoruz.

Bulgular: Olgu 1, birinci derece akraba evliliğinden 32 haftalık prematüre doğan 3 aylık kız bebek aksiyal hipotoni nedeniyle getirildi. Doğumda normal olan baş çevresi 3p altındaydı, jitternessi vardı. MR'da serebral atrofi saptandı. Elektroensefalografide(EEG) fokal epileptik aktivite saptanması üzerine levitirasetam tedavisi başlandı. Tüm ekzom analizi(WES) tetkikinde ASNS geninde homozigot patojenik varyant saptandı. Olgu 2, birinci derece akraba evliliğinden 36 haftalık prematüre doğan 1 aylık kız bebek baş çevresi küçüklüğü ve jitterness nedeniyle başvurdu. MR'da belirgin serebral atrofi saptandı. Elektroensefalografide multifokal epileptik aktivite saptanması üzerine fenobarbital tedavisi başlandı. WES tetkikinde ASNS geninde homozigot patojenik mutasyon saptandı. Nöbetleri sıklaşan hasta çoklu ilaca dirençli olması nedeniyle ketojenik diyet tedavisi başlandı ancak tolere edemedi. 5 yaşında destek-siz oturamayan, göz takibi olmayan, yaygın kontraktürleri olan hasta hala izleniyor.

Sonuç: İlerleyici mikrosefali, jitterness, erken başlangıçlı epilepsi, ciddi gelişimsel gecikme, yaygın serebral atrofisi olan herhangi bir bebekte AS eksikliği düşünülmeli ve hızlı genetik inceleme yapılmalıdır. Hastalığın erken tanısı, genetik danışmanlık verilmesi ve tedaviye yönelik olası gelecekteki araştırmalar için daha fazla bilgi edinmemize katkı sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: Asparajin Sentetaz Eksikliği, Mikrosefali, Jitterness

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-179 ENSEFALİT AYIRICI TANISINDA NADİR BİR HASTALIK: MİTOKONDRIYAL KOMPLEKS 3 EKSİKLİĞİ

OSMAN KİPOĞLU¹, CELİL YILMAZ², ÖZGEN HÜR³, BAHRİ ÜNAL⁴, HATİCE FERAY ARI⁵

¹KARTAL DR. LÜTFİ KIRDAR ŞEHİR HASTANESİ ÇOCUK NÖROLOJİSİ KLİNİĞİ

²ALANYA EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ ÇOCUK NÖROLOJİSİ KLİNİĞİ

³ŞANLIURFA EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ ÇOCUK NÖROLOJİSİ KLİNİĞİ

⁴ŞANLIURFA EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ ÇOCUK ACİL KLİNİĞİ

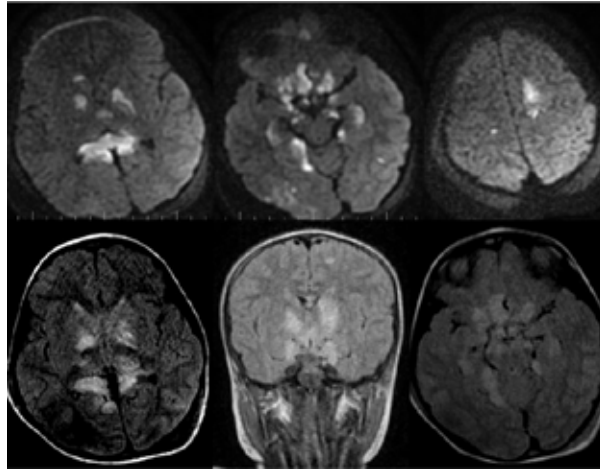
⁵ŞANLIURFA EĞİTİM VE ARAŞTIRMA HASTANESİ PEDIYATRİK YOĞUN BAKIM ÜNİTESİ

Amaç: Bilinç değişikliği ve ateş şikayetiyle acile başvurup, beyin MRG'sinde bilateral yaygın T2-Flair hiperintens lezyonları olan ve klinik ve radyolojik bulgular açısından akut disemine ensefalomyelit (ADEM) ve viral ensefalit ayırıcı tanısına girmesi nedeniyle akılda tutulması gereken nadir bir mitokondriyal hastalık sunuldu.

Yöntem: Hastanın acil servise başvurusundan itibaren semptom, klinik bulgular, laboratuvar ve radyolojik bulguları incelendi. Hastanın genetik sonucu ile birlikte kesin tanısı konulduktan sonra takibindeki klinik seyri anlatıldı.

Bulgular: Daha önceden bilinen bir hastalığı olmayan, nöromotor gelişimi yaşlarına uygun olan 4 yaş kız acil servise bir gündür devam eden ateş, bilinç değişikliği, uykuya eğilim şikayeti ile getirildi. Fizik muayenede letarjik ve sözel uyaranlara yanıtsızdı. Derin tendon refleksleri canlı, taban deri refleksi ekstansördü. Ensefalopatik olması nedeniyle pediatrik yoğun bakıma alındı. Tetkiklerinde derin metabolik asidoz, laktat yüksekliği görüldü. Beyin MRG'de her iki hemisferde simetrik yaygın T2-Flair hiperintens sinyal artışları görüldü (şekil1). Hastanın ateş ensefalopati ile birlikte dirençli laktat yüksekliği olması nedeniyle bakılan amonyak değeri: 400 olarak geldi. Hiperamonyemi ve MRG bulguları ile birlikte mitokondriyal hastalık ayırıcı tanıya girmesi nedeniyle hastaya mitokondriyal kokteyl ve karbaglu başlandı. Ampirik antibiyotepi ve asiklovir eklendi. BOS tetkiklerinde viral menenjit paneli negatif, kültürde üreme olmadı. Hastanın kokteyl tedavisi ve karbaglu sonrası amonyak değeri geriledi, laktat değeri normale geldi. Yoğun bakım süreci sonrası ensefalopatisi geriledi servise alındı. Ayaktan takibinin ikinci yılında fizik tedavisi devam etmektedir. CYC1 geninde homozigot mutasyon görüldü. Mitokondriyal kompleks 3 eksikliği, nükleer tip 6 tanısı konuldu.

MİTOKONDRIYAL KOMPLEKS 3 EKSİKLİĞİ AKUT ENSEFALOPATİ BEYİN MRG BULGULARI



ÜST SIRA: KORPUS KALLOZUM, SUBKALLOZAL BÖLGE, MEZENSEFALON, HİPOKAMPAL ALAN, İKİ TARAF BAZAL GANGLİYONLAR, SOLDA FRONTAL KORTEKS SUBKORTİKAL AK MADDEDE AKUT DİFÜZYO KISITLILIĞI, ALT SIRA: AYNI BÖLGELERDE T2-FLAİR HİPERİNTENS SİNYAL ARTIŞLARI

Sonuç: Bilinç değişikliği, ateş şikayetiyle gelip ensefalopatik seyreden, MRG bulguları ADEM ve viral ensefalite benzeyen hastalarda ayırıcı tanıda mitokondriyal hastalıklar akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: 'mitokondriyal kompleks 3 eksikliği', 'bilinç değişikliği', 'ateş'

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-180 Neonatal Başlangıçlı Epilepsi Sendromlarının Yaşamın İlk İki Yılında Prognoz Değerlendirilmesi: “Genetik” ve “Non-genetik” Etiyolojik Alt Grup Analizi

Seda Kanmaz¹, Yavuz Ataş¹, Burcu Güeliz Çırpanlı Arı¹, Özlem Acar¹, Erdem Şimşek¹, Sanem Yılmaz¹, Hasan Tekgül¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: Yeni genomik dönemde epileptik sendromların etyolojiye özgül tanımlanmasında genetik testler yaygın kullanılmaktadır. Bu çalışmada neonatal başlangıçlı epilepsi sendromlarını genetik ve non-genetik etyolojik iki alt grupta tanımlanmak ve elektroklinik olarak karşılaştırmak amaçlanmıştır.

Yöntem: Ege Üniversitesi Çocuk Nöroloji hasta arşivinden neonatal başlangıçlı epileptik sendrom tanılı 52 hasta çalışmaya edilmiştir. Grup I (genetik etyoloji +, N=30) genetik varyant ile moleküler etyopatogenezi (hücrel-genetik / metabolik-genetik / yapısal-genetik) tanımlanabilmiş hastalardan oluşmuştur. Grup II'de (N=22) ise non-genetik etyolojili (hipoksik-iskemik ensefalopati, neonatal inme, neonatal hipoglisemi, santral sinir sistemi infeksiyonları) hastalar yer almıştır. Gruplar karşılaştırılması aşağıdaki parametreler ile gerçekleştirilmiştir; (1) ilk nöbet çıkış zamanı, (2) nöbet semiyolojisi, (3) izlemde tanımlana elektro-klinik sendrom (ILAE) tanısı (4) Yaşamın 24. ayında prognoz değerlendirmesi (anti-nöbet tedavileri ile nöbet kontrol oranları ve nörogelişimsel özellikler).

Bulgular: İki grup arasında ilk nöbet çıkış zamanı veya nöbet semiyolojisi açısından anlamlı fark saptanmamıştır. Genetik etyoloji grupta term doğum oranları daha sık bulunmuştur. ($p=0.001$). Yaşamın ilk yılında anti-nöbet politerapi ihtiyacı genetik etyolojili grupta daha fazla bulunmuştur ($p=0.019$). İzlemde ILAE elektro-klinik sendrom tanımlaması genetik etyoloji grupta daha fazla oranda yapılmıştır ($p=0.003$). Genetik etyoloji grubunda nörogelişimsel gerilik oranı daha yüksek bulunmuştur.

Sonuç: Neonatal başlangıçlı epilepsi sendromlarının genetik etyoloji varlığında yaşamın ilk iki yılında daha kötü prognoz gösterdiği saptanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Neonatal Başlangıçlı Epilepsi Sendromları, genetik varyantlar, elektro-klinik sendrom

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-181 Ketojenik Diyet İlişkili Yan Etkiler Ne Kadar Korkutucu? Tek Merkezin Diyetin İlk Yılındaki Sonuçları

İsmail Hakkı Akbeyaz¹, Ebru Acar², Gülten Öztürk¹, Zeynep Meva Altaş³, Bilgihan Bıkmazer¹, Burcu Karakayalı¹, Sermin Özcan⁴, Olcay Ünver¹, Dilşad Türkdoğan¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Beslenme ve Diyetetik Birimi

³Maltepe İlçe Sağlık Müdürlüğü

⁴Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Ketojenik diyet tedavisi, etkinliğinin yanı sıra yan etkilerinin de yakından takip edilmesi gereken medikal bir diyetdir. Yan etkiler, diyetin başlangıcını geciktirebilmekte veya erken kesilmesine neden olabilmektedir. Çalışmamızda, ketojenik diyet polikliniğinde tedavi alan hastaların demografik verileri, büyüme parametreleri ve diyetle bağlı sık görülen yan etkilerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: 2020-2025 yılları arasında ketojenik diyet tedavisi alan 130 hasta incelenmiş, dışlama kriterleri nedeniyle 78 hasta çalışma dışı bırakılmıştır. Hastalardaki diyet ilişkili dislipidemi, kabızlık, böbrek taşı, hepatosteatoz görülme sıklığı değerlendirilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya 52 hasta (28 erkek, 24 kız) dahil edilmiştir. Hastaların yaş dağılımı 1 ay ile 15 yaş arasında olup, medyan yaş 50.5 aydır. Diyet süresi ortancası 22.5 ay (12.0-75.0 ay) olarak kaydedilmiştir. Hastaların 38'i epilepsi, 14'ü metabolik hastalık tanılıdır. Ketojenik diyet oranı ortalaması 2.71 ± 0.52 , kan keton düzeyi ortalaması 3.8 ± 5.2 mmol/L'dir. Vücut Kütle İndeksi (VKI) Z skor değerlerinde 6. ayda anlamlı bir artış gözlenmiştir ($p=0.032$). Bir yıllık takiplerde, total kolesterol düzeylerinde anlamlı bir artış gözlenmiştir (başlangıç: 147.5 mg/dL, 12. ay: 170.8 mg/dL; $p=0.020$). Diğer lipid parametrelerinde (TG, LDL, HDL) anlamlı bir artış görülmemiştir. Altı hastada böbrek taşı, üç hastada hepatosteatoz gelişmiştir. Kabızlık oranı %39.2 olarak tespit edilmiştir ($n=20$). Kabızlık gelişen hastalarda, diyetteki karbonhidrat oranı ve miktarı anlamlı derecede düşük bulunmuştur ($p=0.001$ ve $p=0.004$). Gelişen yan etkilere hiçbir diyeti bırakacak ciddiyette değildir.

Başlangıç ve 12. ayda kan lipid profili değişimi

Kan lipid düzeyi (mg/dL)	Median	Minimum	Maximum	P değeri
Trigliserid- Başlangıç	100,00	37,40	235,00	0.627
Trigliserid- 12. Ay	92,70	36,00	404,00	
LDL- Başlangıç	78,20	16,00	254,00	0.150
LDL- 12. ay	84,00	31,00	220,00	
Total Kol.- Başlangıç	147,50	99,00	378,00	0.020
Total Kol.-12.ay	170,80	110,00	310,70	
HDL- Başlangıç	46,25	29,50	99,00	0.217
HDL- 12. ay	49,90	25,50	102,00	

Sonuç: Çalışmamızda, VKI artışı obezite sınırında olmamakla birlikte, total kolesterol düzeylerindeki artış dislipidemi sınırında değildir. Böbrek taşı ve hepatosteatoz ilişkili ciddi komplikasyon izlenmemiştir. Bu bulgular, ketojenik diyetin yakından takip edilmesi gerektiğini göstermektedir. Uygun endikasyonlu hastalarda, yakın takip ve zamanında müdahale ile ketojenik diyet güvenli uygulanabilir.

Anahtar Kelimeler: Ketojenik diyet, yan etki, dislipidemi

PS-182 Genç Hastada Spinal Kord Tutulumu: Hirayama Hastalığı Olgu Sunumu

zelin içen¹, senem ayça¹, muzaffer polat¹

¹Manisa Celal Bayar Üniversitesi

Amaç: Bu sunumda, ergenlik çağında nadir görülen Hirayama hastalığını tanıtmak, tanılmal zorlukları ve uygun yönetim stratejilerini vurgulamak amaçlanmıştır. Erken tanı ve uygun rehabilitasyon yaklaşımlarının önemini vurgulamak hedeflenmiştir.

Yöntem: Hirayama hastalığı, genellikle ergenlik çağında başlayan ve motor nöron tutulumu ile karakterize edilen nadir bir sınırlı omurilik hastalığıdır. Distal kas zayıflığı, atrofi ve ilerleyici nörolojik defisitlere neden olabilir. Bu poster sunumunda, Hirayama hastalığı tanısı alan 15 yaşındaki bir olgu sunulmaktadır.

Bulgular: 15 yaşında kız hasta, altı aydır devam eden sırt ağrısı ve sabahları belirginleşen ellerde uyuşma şikayeti ile başvurdu. Nörolojik muayenesinde herhangi bir patolojik bulgu saptanmadı. Ancak yapılan spinal manyetik rezonans görüntüleme (MR) incelemesinde, T5, T6 ve T7 düzeylerinde spinal kordun anterior kesiminde patolojik T2 sinyali artışları izlendi. Bu radyolojik bulgular ve hastanın anamnezi birlikte değerlendirildiğinde, Hirayama hastalığı ön tanısı düşünüldü. Hastanın klinik takip sürecinde, semptomlarının progresif seyir göstermesi nedeniyle ileri değerlendirmeler yapıldı. Literatürde, Hirayama hastalığının erken dönemde tanınmasının hastalığın ilerleyişini yavaşlatabileceği belirtilmiştir. Bu nedenle hastaya fizik tedavi ve rehabilitasyon programı önerildi. Hastanın izlemine devam edilmektedir.

MR Görüntüsü



T5, T6 ve T7 düzeyinde spinal kord anterior kesiminde patolojik T2 sinyali artışları

Sonuç: Hirayama hastalığı nadir görülen bir hastalık olup, genellikle boyun fleksiyonu ile omurilik kompresyonu sonucu ortaya çıkan ve genç yaşlarda başlayan ilerleyici motor disfonksiyon ile karakterizedir. Ergenlik döneminde ortaya çıkan progresif motor nöropati vakalarında akılda tutulmalıdır. Spinal MR tanıda kritik bir rol oynar. Olgumuzda sırt ağrısı ve sabah ellerde uyuşma şikayetleri mevcut olup, spinal MR bulguları Hirayama hastalığını destekler niteliktedir. Erken tanı ve takip, progresyonu önlemek için kritik önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: hirayama, spinal kord, motor nöron

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-183 ÇOCUKLUK ÇAĞI DİRENÇLİ EPİLEPSİLERİNDE ANNE-BABALARIN EPİLEPSİ CERRAHİSİ HAKKINDAKİ BİLGİ DÜZEYLERİ VE YAKLAŞIMLARI

Ayça Taş Ün¹, Alev Elçi Karaduman¹, Zeynep Öztürk¹, Esra Serdaroğlu¹, Ebru Arhan¹, Ercan Demir¹, Tuğba Hirfanoğlu¹

¹Gazi Üniversitesi Hastanesi, Ankara

Amaç: Epilepsi, çocukluk çağında en sık görülen kronik nörolojik hastalıklardan biridir. İlaça dirençli epilepsi, nörobilişsel gerileme, düşük yaşam kalitesi ve yüksek ölüm riski ile ilişkilidir. Epilepsi cerrahisi, uygun hastalar için en etkili tedavi yöntemi olmasına rağmen, yeterince tercih edilmemektedir. Bunun nedenlerinden biri ebeveynlerin bilgi eksikliğidir. Bu çalışmada çocukluk çağı dirençli epilepsilerinde ebeveynlerin epilepsi cerrahisi hakkındaki bilgi düzeyinin araştırılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Bu çalışmada, 1 ay-18 yaş arası dirençli epilepsili çocukların ebeveynlerinin epilepsi cerrahisi konusundaki bilgi düzeyleri ve yaklaşımları incelenmiştir. Çalışmaya, Ankara Gazi Üniversitesi Hastanesi Pediatrik Nöroloji Servisi'ne başvuran 108 çocuğun ebeveynleri katılmıştır. Veriler, araştırmacılar tarafından hazırlanan anket ile toplanmış ve IBM-SPSS (v24.0) programı ile analiz edilmiştir.

Bulgular: Ankete katılan ebeveynlerin %62'si anne, %44,4'ü lise mezunu ve %53,7'si çalışmıyordu. Çocukların %28,7'sinin anne-babası akraba, %8,3'ünün ebeveyninde epilepsi vardı. Ebeveynlerin %9,3'ü epilepsiyi doğaüstü, %11,1'i ruhsal hastalık olarak görüyordu. %27,8'i dini hocalara, %13'ü alternatif tıba yönelmiş, %33,3'ü takviye gıdalar kullanıyordu. Ebeveynlerin yalnızca %18,5'i nöbet tetikleyicileri, %14,8'i belirtileri, %12,9'u nöbet anında yapılması gerekenleri tam doğru yanıtladı. %89,8'i epilepsi cerrahisini duymuş, %82,4'ü bilgiyi hekimlerden almıştı. %93,5'i cerrahinin nöbetleri azaltacağına inanıyordu. Üniversite mezunlarının bilgi düzeyi daha yüksekti. Genel bilgi seviyesi ile beklenti ve ameliyat kararlılığı arasında zayıf, cerrahi bilgi seviyesi ile memnuniyet arasında orta düzeyde pozitif ilişki bulundu.

Sonuç: Sonuç olarak, epilepsi cerrahisine yönelik farkındalığı artırmak için ebeveynlerle etkin iletişim kurulması, doğru bilgilendirmenin sağlanması ve cerrahi sürecin daha iyi yönetilmesi gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: dirençli epilepsi, epilepsi cerrahisi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-184 Knobloch Sendromlu kardeşlerde dirençli epilepsi: olgu sunumu

Ahmet Baysal¹, Arife Derda Yücel Şen¹, Özlem Uğur Aydın¹, Kürşat Bora Çarman¹, Coşkun Yazar¹

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: Knobloch ve Layer, akraba evliliği olan bir ailede bulunan 5 kardeşte konjenital ensefalosel, vitreoretinal dejenerasyon ve yüksek miyopi semptomlarını tanımladılar. Günümüzde Knobloch sendromu (KS) olarak bilinen hastalığın nedeni, kollajen XVIII'i kodlayan gen olan COL18A1'deki mutasyon olarak tanımlandı. Knobloch sendromu tip 1, nadir görülen kalıtsal sendromlardan biri olup bir milyon kişide bir vakadan daha az görülür. KS'nin teşhisi, farklı klinik özelliklerinin bulunması ve sendromun nadir olması nedeniyle zor olabilir.

Yöntem: Irak kökenli, akraba evliliği olan ebeveynlerden doğan ve dirençli epilepsi nedeniyle takip ettiğimiz oksipital ensefalosel, yüksek miyopi, global gelişme geriliği, zihinsel yetersizlik ve yaygın polimikrogriye sahip iki erkek kardeşin vakasını sunuyoruz.

Bulgular: Her iki vakamızda da gelişimsel gecikme ve zihinsel yetersizlik vardı. Tonik, miyoklonik ve atonik nöbetler görüldü, yüksek miyopi, nistagmus strabismus mevcuttu. Vaka 2 de sol gözde lens diskolasyonu mevcuttu. Vaka 1, 7 yaşında hipotiroidi tanısı aldı. Hastalar yenidoğan dönemlerinde oksipital ensefalosel nedeniyle opere edilmişti ve oksipital bölgede skarları mevcuttu. Manyetik rezonans görüntülemelerinde inferior serebellar vermiste agenezi, pons ve medullada hipoplazi, bilateral frontal ve anterior temporoparietal bölgelerde yaygın polimikrogrik değişiklikler izlendi. Hastalarımızın elektroensefalografik bulguları yavaş diken dalga deşarjları ve paroksizmal hızlı aktivitenin olduğu jeneralize epileptiform aktiviteyi göstermekteydi, dirençli nöbetler klobazam tedavisinden fayda gördü. Hastaların COL18A1 geninde (NM_130444.2 c.2315dupCp.(Gly773ArgfsTer55) Exon7/41) homozigot olası patojenik mutasyon saptandı.

Kranial manyetik rezonans görüntüsü



Sonuç: Her iki vakamız da KS'nin epileptolojisini Lennox-Gastaut Sendromunu kapsayacak şekilde genişletmektedir. KS'nin dirençli epilepsi, kortikal gelişim malformasyonları ve erken başlangıçlı göz anormallikleri olan vakalarda düşünülmesi gerektiğini vurgulamaktadır. Genetik olarak doğrulanmış her vakanın fenotipik, klinik ve elektrografik özelliklerinin ayrıntılı olarak raporlanması literatüre önemli veriler sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: Knobloch Sendromu, epilepsi, genetik

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-185 Geç tanı: Fenilketonüri

Selahattin Katar¹, İbrahim Taş¹

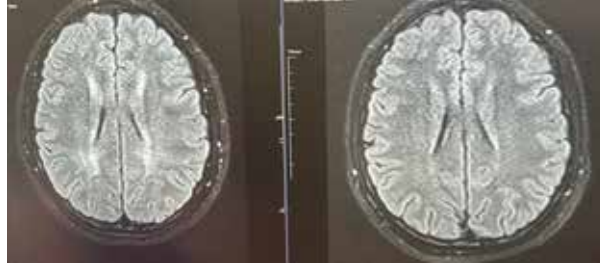
¹Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Fenilketonüri otozomal resesif geçişli, kanda fenilalanin yüksekliği ile seyreden, erken tedavi edilmediğinde mental gerilik ve gelişme geriliğine neden olan bir hastalıktır. Bu yazıda geç tanı konulmuş, Otizm spektrum bozukluğu tanısıyla takip edilmiş 13 yaşındaki olgu sunuldu.

Yöntem: Hastane hasta kayıtları kullanıldı.

Bulgular: 13 yaşında hasta nöbet nedeniyle başvurdu. Sabit bakma ve gözlerde hafif dönme şeklinde 30 sn süren nöbeti olduğu belirtildi. Daha önce nöbeti olduğu için levitiresetam başlandığı belirtildi. Hasta 3900 gram, 40 haftalık NVY ile sorunsuz doğmuş. Doğumdan bir gün sonra annesi ile birlikte taburcu edilmiş. Anne baba arasında akrabalık olmadığı, sağlıklı iki kardeşinin olduğu öğrenildi. Hastanın 2 yaşında yürümeye başladığı, 3 yaşında konuşmaya başladığı belirtildi. Takipte otizm tanısı konulduğu, saç ve cilt renginin açık olduğu ve idrarının değişik kötü koktuğu belirtildi. Fizik incelemede, VA: 65 kg, BÇ: 52,5 cm , Boy: 157 cm. Hastanın göz teması kısıtlı, isme dönmesi sınırlı, kooperasyonu az, stereotipik hareketlerinin olduğu gözlemlendi. Laboratuvar incelemede; hastanın metabolik taramasında fenilalanin 1682 mikro/L saptandı. Genetik incelemede PAH c.1066-11 G>A gen homozigot mutasyon saptandı. Kranial MR da periventriküler, her iki oksipital bölgede hiperintensite saptandı.

Resim 1.



Hastanın tedavi öncesi ve sonrasında periventriküler hiperintensinin (dismiyelinizasyon) karşılaştırılması

Sonuç: Fenilketonüri hastalığı rutin tarama programı ile yenidoğan bebeklerde taranmaktadır. İlk günlerde yapılan taramada fenilalanin normal sınırlarda olabilmektedir. Bu nedenle taburculuk sonrası bir hafta sonra tekrarlanması yapılmalıdır. Tedavisi mümkün olan bir hastalık olduğu bilinen ancak 13 yaşında fenilketonüri tanısı konulan olgu dikkat çekici bulunduğu için sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Fenilketonüri, fenilalanin, geç tanı

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-186 Duane sendromu: iki olgu sunumu

Selahattin Katar¹, Sermin Özcan¹, Alev Koçkar¹, Büşra Kutlubay¹

¹Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Duane sendromu otozomal dominant, ya da sporadik olarak görülen doğumsal bir anomalidir. Şaşılık nedeniyle başvuran ve sol gözde dışa bakışta kısıtlılık saptanan, göz addüksiyonunda enoftalmus, göz kapağında daralma, kranial MR normal değerlendiren iki hasta Duane sendromu tanısı düşünüldü ve nadir görüldüğü için sunuldu.

Yöntem: Hastane hasta dosya kayıtları kullanıldı.

Bulgular: Olgu 1. 15 yaşında hasta sol dış tarafa bakamama ve çift görme şikayetiyle başvurdu. Doğuştan beri bu şikayetin olduğu belirtildi. Göz polikliniğinde göz tembelliği denilerek önerilerde bulunulmuş ancak şikayetinde düzelme olmamış. Miadında NSY ile sorunsuz doğmuş. Gelişim basamakları normal seyretmiş. Özgeçmişinde özellik yok. Fizik incelemesinde sol göz dışa bakmada kısıtlılık, sola bakarken tüm vücudunu dönerek bakmaya çalışıyor. İçe bakarken sol göz küresinin içe doğru gerilediği göz kapağının daraldığı izlendi. Laboratuvar incelemeleri normal. Kranial MR normal olarak değerlendirildi. Olgu 2. 5 yaşında şaşılık nedeniyle başvuran hastanın şikayetin doğuştan beri olduğu belirtildi. Sol gözde dışa bakışta kısıtlılık, içe bakarken göz kapağında daralma ve enoftalmus görüldü. Laboratuvar ve kranial MR incelemesi normal olarak değerlendirildi.

Resim 1



Sol gözde dışa bakışta kısıtlılık

Sonuç: Duane sendromunda lateral rektus kasında anormal sinir iletimi sonucunda gelişen abduksiyon ve adduksiyonda kısıtlılık, yatay göz hareketlerinde kısıtlılık, göz küresinde retraksiyon ile kendini göstermektedir. Strabismus nedeniyle başvuran iki hastanın, sol gözde dışa bakmada kısıtlılık, göz adduksiyonunda enoftalmus olması, göz kapağının belirgin daralması Duane sendromu tanısı için önemli bulgular olup, dikkat çekici olduğu için olgular sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Duane sendromu, strabismus

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-187 Tüberosklerozun Nadir Bir Klinik Bulgusu: Makrodaktili ve Vasküler Malformasyon

Emine Aylin Yılmaz¹, Emek Uyar¹, Tuğçe Kurtaraner¹, Nilüfer Eldeş Hacıfazlıoğlu¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Zeynep Kamil Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: Tüberoz skleroz (TS), otozomal dominant geçiş gösteren, beyin, böbrek, akciğer, cilt, kalp ve retinada hamartomatöz lezyonlarla karakterize genetik bir hastalıktır. Makrodaktili ve vasküler malformasyon TS'de nadir görülen bulgulardır.

Yöntem: Bu çalışmada, yeni doğan döneminde makrodaktili ve vasküler malformasyon saptanan, ve TSC 2 tanısı alan bir hasta sunulmuştur.

Bulgular: Olgu, 39 haftalık sezaryen ile 3380 gram (50p), boy 51 cm (60p), baş çevresi 36 cm (60p) erkek olarak doğdu. Özgeçmişinde özellik yoktu. Yenidoğan yoğun bakım ünitesinde yatan 6 günlük erkek bebek bölümümüze sol elde düşük el şüphesi ile danışıldı. Fizik ve nörolojik bakısı sol el 4, 5 ve 6. parmaklarda makrodaktili, sol el üzerinde hafif kılınmanın eşlik ettiği 1x1,5cm hiperpigmente leke dışında normaldi (Şekil 1a). Göz muayenesinde retinal hamartom saptanmadı. Transfontanel ultrasonografide bilateral basit kistler, ekokardiyografide rabdomyomlar ve pulmoner hipertansiyon saptandı. TSC2 gen analizinde heterozigot c.1195G>T (p.Glu399Ter)(NM_000548.5) mutasyonu saptandı. İki aylık iken irkilme ve boş bakma şeklinde nöbetleri başlayan hastanın elektroensefalografisinde (EEG) sağ oksipitalde keskin yavaş dalgalar görüldü. Vigabatrin tedavisiyle klinik nöbetler ve anormal EEG bulguları sonlandı. Sol ön aksiler bölgede cilt altında 4x4 cm boyutunda kitle saptandı. Yüzeysel USG ve bilgisayarlı tomografi anjiyografisinde (BTA) dolaşım bozukluğuna neden olan 14x10,2 cm boyutunda arteriyel vasküler malformasyon saptandı (Şekil 1b). 4,5 aylıkken cerrahi olarak ne yapıldı ve uzuv kaybı önleildi. Hastanın 4. ayında kraniyal (Manyetik Rezonans Görüntüleme) MRG'sinde subependimal hamartomları ve subkortikal tuberleri olduğu tespit edildi.

Şekil 1



Şekil 1. a: Sol Elde Unilateral 3,4 ve 5.parmaklarda makrodaktili Şekil 1. b.: Bilgisayarlı tomografi anjiyografisinde Sol Aksiller yerleşimli Arteriyel Vasküler Malformasyon

Sonuç: Makrodaktili ve vasküler malformasyonlar TS'un nadir bir bulgusudur. TSC ilişkili makrodaktili dünya genelinde 14 vakada rapor edilmiştir. TS ayrıca vasküler malformasyonlar açısından ekstremitte muayenesi önemlidir ve erken tanı ile uzuv kaybı önenebilir.

Anahtar Kelimeler: Tüberoz Sklerozis, Makrodaktili, Vasküler malformasyon



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-188 Nörobeğçet Olgusunda Nadir Görülen Komplikasyon: Abdominal Aort Anevrizması

Gülbahar Kurt Bayır¹, Seren Aydın¹, Gökçen Öz Tuncer¹, Fatih Uzunkaya², Ayşe Aksoy¹

¹On Dokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nöroloji BD, SAMSUN

²On Dokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji AD, SAMSUN

Amaç: Behçet hastalığı (BH) tüm organları ve damar yapısını etkileyebilen, multisistemik, idiopatik, inflamatuvar bir vaskülitir. Nöro-Behçet hastalığı (NBH) tanısı ile izlenen ve abdominal aort anevrizması gelişen erkek bir olguyu sunuyoruz.

Yöntem: Özgeçmişinde tekrarlayan oral aft, akne vulgaris ve eklem ağrıları olduğu öğrenilen 15 yaşında erkek hasta, kafa travmasından bir hafta sonra baş ağrısı, çift görme, görmede bulanıklık şikayetleriyle başvurdu. Bilinç açık, oryante-koopere olan hastanın sağ gözünde laterale bakış kısıtlılığı ve diplopi dışında nörolojik muayenesi normaldi. Beyin manyetik rezonans görüntüleriyle sinüs ven trombozu ve NBH tanısı konuldu. Bir yıl sonra sol transvers sinüste ve altı ay sonrasında superior sagittal sinüste trombüs gelişmesi nedeniyle sırasıyla adalimumab ve azatiyopürin tedavisine geçildi. Takibinin üçüncü yılında karın, sırt ağrısı ve sol testiste şişlik nedeniyle çekilen batin ve skrotal ultrasonografisi normaldi. Toraks bilgisayarlı tomografi anjiyografi'sinde abdominal aortada 14mm'lik sakküler anevrizma izlendi.

Bulgular: Parankimal ve nonparankimal tutulum görülen NBH'ında, nonparenkimal form büyük damarların vaskülitik süreci ile ilişkili olup, serebral venöz sinüs tromboz, arteriyel oklüzyon ve anevrizma oluşumuyla karakterizedir. Pulmoner arter anevrizması BH hastalarında genel popülasyona göre daha sık görülmekle birlikte, aort anevrizması yüksek rüptür ve mortalite riski nedeniyle başlıca ölüm nedenlerinden biri olmaya devam etmektedir.

Sonuç: Nöro-Behçet hastalığı'nda hayatı tehdit edebilecek aort anevrizması gibi arteriyal komplikasyonların erken tanınmasının önemini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: Nöro-Behçet hastalığı, Vaskülit, Aort anevrizması



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-189 Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesinde Sürekli Elektroensefalografi ile Değerlendirilen Kritik Hastaların Sonuçlarının İncelenmesi

Ülkühan Öztoprak¹, Nagihan Şener¹, Ceren Günbey¹, Hasan Tolga Çelik², Şule Yiğit², Dilek Yalnızoğlu¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı

Amaç: Kritik hasta yenidoğanlarda elektrografik nöbetler sıklık ve bu bebekler olumsuz nörolojik sonuçlar açısından yüksek risk altındadır. Kritik bir yenidoğanın nörolojik durumunun ve kortikal fonksiyonlarını yatak başında gerçek zamanlı değerlendiren yöntemler oldukça sınırlıdır. Yenidoğanlarda sürekli EEG (sEEG), elektrografik nöbetlerin saptanmasının yanı sıra maturasyonel ve fonksiyonel durumun, tedaviye yanıtın, nörolojik hasarın ve prognozunu belirlemede önemlidir.

Yöntem: Bu çalışma, 2023-2024 yılları arasında üçüncü basamak yenidoğan yoğun bakım ünitesinde 1 saatten uzun sEEG kaydı yapılan hastalarda retrospektif olarak yapıldı. sEEG kayıtları 2013 Amerikan Klinik Nörofizyoloji Derneği kılavuzlarına göre değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmada ortalama yaşı 39 hafta (aralık; 29 hafta 2 gün – 49 hafta 6 gün) olan, %50'si kız, 60 hastadan elde edilen 68 sEEG kaydı değerlendirildi. En sık sEEG çekim endikasyonları sırasıyla 21 kayıta (%30,8) nöbet benzeri paroksizmal durum ayırımı, 10 kayıta (%14,7) klinik nöbet ve 9 kayıta (%13,2) hipoksik iskemik ensefalopatiydi. Zemin aktivitesi değerlendirildiğinde simetri ve senkroni kayıtların %98'inde, düşük voltajlı zemin aktivitesi %12'sinde saptandı. Süreklilik bakımından traselerin %60 (n:41)'inde trase alternan, %19,1 (n:13)'inde normal süreklilik, %14,7 (n:19)'inde aşırı süreksizlik, %1,4 (n:1)'ünde burst- supresyon pateni izlendi. 3 hastanın uyku kaydı teknik nedenlerle değerlendirilemedi. Traselerin %26 (n:18)'sında dismatürite saptandı. Kayıtların %92 (n:67)'sinde nöbet izlenmezken, %4,4 (n:3)'ünde elektrografik nöbet, %1,4 (n:1)'ünde elektroklinik nöbet izlendi. Kayıtların %16,1 (n:11) apne, 'jitteriness', ekstremitte myoklonileri gibi non-epileptik ataklar yakalandı. sEEG sonrası 9 hastada (%15) nöbet önleyici ilaç kesimi veya yeni ilaç eklenmesi şeklinde tedavi değişikliği, 13 hastada (%21,6) tanı değişikliği yapıldı.

Sonuç: Kritik hasta yenidoğanlarda klinik ve elektrografik nöbetlerin, non-epileptik olaylar ile ayırımında, tedavi süreçlerinin yönetilmesinde ve maturasyonun değerlendirilmesinde sEEG yol göstericidir.

Anahtar Kelimeler: Sürekli Elektroensefalografi, Yenidoğan

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-192 Mineralizan Anjiyopati: Minör Kafa Travması Sonrası Gelişen Nadir Bir Pediatrik İnme Nedeni

Anıl Gök¹, Gökçe Cırdı¹, Ayfer Sakarya Güneş¹, Leman Tekin Orgun¹, Bülent Kara¹

¹Kocaeli Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Amaç: Pediatrik arteriyel iskemik inme, nadir görülen ve çeşitli etyolojilere bağlı gelişebilen bir tablodur. En sık nedenleri arasında enfeksiyonlar, vaskülopatiler, konjenital kalp hastalıkları ve koagülopatiler yer alır. Mineralizan anjiyopati oldukça nadirdir. Minör kafa travmasını takiben akut bazal ganglion enfarktıyla ortaya çıkar. Kalsifiye lentikülostriat arterlerin mekanik hasara duyarlılığına bağlı damar tıkanıklığı hastalığın temel mekanizmasını oluşturur. Mineralize anjiyopati tanısı konan bir olgunun sunularak bu nadir inme nedeni tanısıyla ilgili özelliklerin tartışılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Mineralize anjiyopati tanısı alan 20 aylık bir çocuğun klinik ve laboratuvar bulguları sunulacaktır.

Bulgular: 16 aylık erkek bebek sağ kol ve bacakta ani güç kaybı nedeniyle getirildi. Öyküsünde 10 aylık olana kadar gelişiminin normal olduğu, 10 aylıkken sol kolda hareket azalması yakınmasıyla başvurduğu, bu yakınmasının kanepeden düşme sonrası başladığı ve zamanla kendiliğinden iyileştiği, beyin MRG'de sağ putamende kronik iskemik enfarkt saptandığı, geniş kapsamlı etyolojik incelemelerin normal bulunduğu öğrenildi. Son atağından önce de sandalyeden düşme öyküsü mevcuttu. Difüzyon MRG'de sol putamende akut iskemik enfarkt tespit edildi. Eski ve yeni kranyal BT incelemelerinde bazal ganglionlarda bilateral kalsifikasyon gösterilerek mineralizan anjiyopati tanısı kondu. Aspirin profilaksisi ve fizik tedavi başlanarak izleme alındı. Son nörolojik muayenesi normaldi ve gelişimi yaşıyla uyumluydu.

Sonuç: Mineralizan anjiyopati, özellikle iki yaş altındaki çocuklarda, minör kafa travmasını takiben gelişen akut fokal nörolojik defisitlerde ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Şüpheli vakalarda kraniyal BT'de bazal gangliya kalsifikasyonlarının gösterilmesiyle erken tanı konulmalı ve uygun profilaktik tedavi (aspirin, demir eksikliğinin düzeltilmesi) düşünülmelidir. Standart tedavi protokolleri henüz netleşmemiş olup, uzun dönem prognoz aydınlatılması için daha fazla araştırmaya ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: kafa travması, arteriyel iskemik inme, mineralizan anjiyopati



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-193 CACNA1A İlişkili Paroksizmal Yukarı Bakış ve Ataksisi Olan Bir Olgu Sunumu

TUĞÇE KURTARANER¹, EMEK UYUR¹, EMİNE AYLIN YILMAZ¹, EMİNE GENÇ², NİLÜFER ELDEŞ HACİFAZLIOĞLU¹

¹SBÜ Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü, İstanbul

²SBÜ Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bölümü, İstanbul

Amaç: Nöronal uyarılabilirlik ve sinaptik iletimde rol oynayan voltage-gated kalsiyum kanal alfa-1 alt birimi (CACNA1A) gen mutasyonu epilepsi, epizodik ataksi, hemiplejik migren, atipik göz hareketleri ve gelişme geriliğine neden olabilir. Çocukluk çağının paroksizmal tonik yukarı bakışı (PTU), 1 yaş altında nadir görülen, gözlerin aralıklı yukarı kayma atakları (paroksizmler)'nin olduğu bir nöro-oftalmolojik sendromdur.

Yöntem: Tüm ekzom analizinde (WES) incelemesinde CACNA1A(NM_023035.3):c4535T>C(p.Leu1512Ser) varyantı heterozigot saptanan hastanın sonucu Sanger çalışması ile de novo olduğu konfirme edildi. PTU atakları ve ataksisi olan bir hasta sunulmuştur.

Bulgular: Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji polikliniğine yürüyememe ve gözlerde aralıklı yukarı doğru kayma atakları ile başvuran 15 yaşındaki kız hastanın özgeçmişinde 1 yaşında dalma nöbetlerinin, 2 yaşında ellerinde steorotipik hareketlerin başladığı ve 4 yıl antinöbet ilaç kullandığı öğrenildi. Soygeçmişinde özellik yoktu. Nörolojik muayenesinde destekli ataksik yürüyüş, gözlerinde 2-3 saniye süren yukarı doğru kayma atakları, derin tendon reflekslerinde azalma ve bilişsel gerilik saptandı. Kranial Manyetik Rezonans Görüntüleme (MRG) incelemesinde superior serebellar bölge ve vermiste belirgin atrofi saptandı. Elektroensefalografi incelemesi normaldi.

Sonuç: Ataksi ile birlikte paroksizmal tonik yukarı bakış (PTU), CACNA1A'da patojenik varyantlarla ilişkilendirilen nadir, infantil başlangıçlı, tipik olarak kendi kendini sınırlayan, paroksizmal bir hareket bozukluğudur. CACNA1A mutasyonu olan hastaların %36'sında PTU saptanabilir. PTU, olan hastalarda patojenik bir CACNA1A varyantı bulunduğunda nöromotor gelişme gerilik eşlik edebilir. Bu nedenle PTU olan hastalarda CACNA1A mutasyonu akılda tutulmalı, genetik inceleme yapılmalı ve aileye genetik danışma verilmelidir.

Anahtar Kelimeler: paroksizmal tonik yukarı bakış, ataksi, serebellar atrofi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-194 Genetik Tanı Işığında Hiperekpleksiya Tip 3: Atipik Klinik Bulgular ve Tedavi Deneyimi

Adnan Deniz¹, Gökçe Cırdı², Anıl Gök², Ayfer Sakarya Güneş², Leman Tekin Orgun², Bülent Kara²

¹Kocaeli Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Kliniği, Kocaeli

²Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Kocaeli

Amaç: Hiperekpleksiya, ani uyarılara karşı aşırı irkilme (startle) yanıtı, istemsiz kasılmalar ve kas sertliğiyle karakterize nadir bir nörolojik hastalıktır. Burada hiperekpleksiya grubunda yer alan farklı bir klinik fenotip örneği olarak, bir olgu üzerinden hiperekpleksiya tip 3 bozukluğunun tartışılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Hiperekpleksiya tip 3 tanısı konan 10 yaşında kız olgunun klinik ve laboratuvar bulgularıyla tedavi yaklaşımı sunulacaktır.

Bulgular: On yaşında kız olgu sağ el bileği ve sağ ayak parmaklarında fleksiyon kontraktürü ve sinkinezi nedeniyle başvurdu. Koşarken aksaması oluyordu. Beyin MR'da bilateral putamen lateralinde milimetrik gliotik sekel lezyonlar izlenmiş, beyin MR anjiyografi normal saptanmıştı. Olgunun özgeçmişinde 4 aylıkken geçirdiği ateşli nöbet dışında bir özellik yoktu. Başlangıçta L-Dopa yanıtı distoni olabileceği düşünülen hastada, 2 aylık L-Dopa tedavisine rağmen yanıt alınamadığı ve uyku hali geliştiği için tedavi kesildi. Ardından botulinum toksini enjeksiyonu ve 1 aylık yoğun fizik tedavi uygulandı, kısmi düzelme gözlemlendi. Karbamazepin tedavisi denendi, ancak 1 aylık kullanım sonrası fayda görülmeyince kesildi. Tüm ekzom dizileme analizinde SLC6A5 geninde c.61_66del p.(Ala21_Ala22del) heterozigot, VUS varyant tespit edildi. Klinik fenotipin uyumlu olması nedeniyle hiperekpleksiya tip 3 tanısı konuldu. Klonazepam tedavisine başlandı ve botulinum toksini ile fizik tedaviye devam edildi. Bu kombinasyon tedavisi sonrası hastanın kasılmaları ve ağrıları belirgin şekilde azaldı, yaşam kalitesinde önemli iyileşme sağlandı.

Sonuç: Hiperekpleksiya tip 3 diğer hiperekpleksiya tiplerinden farklı olarak aşırı irkilme yakınmasından çok ekstremitelerde kasılma ve yürüme bozukluklarıyla ortaya çıkar. Distoniyle seyreden çok sayıda hastalık ayırıcı tanıda yer alabileceğinden genetik tanı önem taşır. Klonazepam ve botulinum toksini kombinasyonu, semptom kontrolünde etkili bir tedavi seçeneği olarak görülmektedir.

Anahtar Kelimeler: hiperekpleksiya, SLC6A5 geni, klonazepam



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-195 Çocuk Nöroloji Polikliniğine Kronik Baş Ağrısı Şikayeti ile Başvuran Hastaların Multidisipliner Değerlendirilmesi

Pınar Yavuz¹, Cansel Azizağaoğlu¹, Halenur Teke¹, Ekrem Emre Yılmaz¹, Neslihan Bilgin¹, Mehmet Baştemur¹, Mutluay Arslan¹, Ayhan Cöngöloğlu¹, Bülent Ünay¹

¹SBÜ Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Kronik baş ağrısı, çocukluk ve ergenlik döneminde sık görülen, yaşam kalitesini önemli ölçüde etkileyebilen bir durumdur. Çalışmamızda çocuk nöroloji polikliniğine kronik baş ağrısı şikayeti ile başvuran hastaların multidisipliner değerlendirmesinin ön sonuçları sunulmuştur.

Yöntem: Nisan 2024-Nisan 2025 tarihleri arasında polikliniğimize kronik baş ağrısı ile başvuran 8-18 yaş hastalar dahil edildi; demografik/klinik verileri, muayene ve laboratuvar bulguları incelendi. Çocuk psikiyatri kliniğinde K-SADS yarı yapılandırılmış klinik görüşme çizelgesi ile hastalar değerlendirildi. Uyku Bozukluğu Değerlendirme ve Çocuk Anksiyete Depresyon (ÇADÖ) ölçekleri uygulandı.

Bulgular: Bugüne kadar değerlendirilen hastaların (n=97, K/E=64/31) yaş ortancaları 182.6 ay, ortalama günlük su tüketimleri 26 cc/kg, okul dışında ekran başında geçirdikleri ortalama süre 4-5 saatti. Her gün işlenmiş gıda tüketen 38 (%39.2) hasta vardı. Yirmi dört (%24.7) hastanın 1. derece yakınlarında migren tanısı vardı. En sık baş ağrısı tetikleyicisi stres (%60) saptandı. Baş ağrısı etiyolojisi 52 (%53.6) hastada primer (36 migren, 8 yeni günlük baş ağrısı, 6 gerilim tipi, 2 küme), 39 (%40.2) hastada sekonder ve 6 (%6.2) hastada primer ve sekonderdi. Çocuk Psikiyatri kliniğinde K-SADS yarı yapılandırılmış klinik görüşme ile değerlendirilen hastaların (n=40), %57.5'unda (n=23/40) anksiyete ve/veya depresyon, %10'unda (n=4/40) diğer psikiyatrik bozukluklar, %80'inde (n=32/40) psikiyatri dışı stresörler saptandı. Altı (%6.3) hastada uyku bozukluğu ve kalan hastaların %51.6'sında (n=49) uyku bozukluğu riski bulundu. Uyku bozukluğu anketinin alt testlerinde hastaların %26.3'ünde aşırı uykululuk, %25.3'ünde 'arousal', %9.5'unda uykuyu başlatma-sürdürme bozukluğu saptandı.

Sonuç: Çalışmamız kronik baş ağrısı olan çocukları çok yönlü ele alan, uyku problemleri ve duygudurum bozukluklarını gözden geçiren bir çalışma olarak bu çocukların değerlendirme, izlem ve tedavi yaklaşımı açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: baş ağrısı, uyku, komorbidite

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-196 Frontal Bölge Epilepsisi Sonrası Anti-NMDA Reseptör Ensefaliti Gelişen 14 Yaşındaki Bir Kız Olgusu Sunumu

Ünal Akça¹

¹Samsun Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği

Amaç: Anti-NMDA reseptör ensefaliti, hızlı gelişen psikiyatrik semptomlar, bilişsel bozukluklar, epileptik nöbetler ve otonomik disfonksiyon ile seyreden otoimmün bir hastalıktır. Bu olgu sunumu, frontal lob epilepsisi sonrası antiepileptik tedavi altında psikiyatrik semptomlar geliştiren ve otoimmün ensefalit tanısı alan bir hastayı tanımlamayı ve erken tanının önemini vurgulamayı amaçlamaktadır.

Yöntem: 14 yaşında kız hasta, baş ağrısı ve uykuda nöbet geçirme şikayetleriyle başvurdu. Elektroensefalografide frontal bölge epilepsisi tespit edilerek karbamazepin tedavisi başlandı. Fokal nöbet için istenen beyin manyetik rezonans görüntülemeye patoloji saptanmadı. Tedavi sonrası 1 ay içerisinde hastada kişilik değişiklikleri, ağlama atakları, intihar düşünceleri ve görsel halüsinasyonlar gelişti. Çocuk psikiyatri kliniğine yönlendirilen hastaya akut psikoz ön tanısı kondu ve antipsikotik tedaviler önerildi. Hastada psikotik semptomların yeni başlaması üzerine otoimmün ensefalit açısından tekrar değerlendirildi ve anti-NMDA reseptör antikörleri pozitif bulundu.

Bulgular: Tüm vaskülit ve viral panel negatif, over teratomu açısından istenen pelvik ultrasonografisi normal saptandı. EEG’de frontal bölgede delta brush aktivitesi izlendi. Hasta, 5 gün boyunca pulse steroid tedavisi aldı ve ardından aylık intravenöz immün globulin tedavisine geçildi. Tedavi sürecinde psikiyatrik semptomlarında belirgin düzelme gözlemlendi ve nöbetleri kontrol altına alındı.

Resim 1



14 yaş kız hasta, Anti NMDA antikör pozitifliği ve frontal bölgelerde delta brush aktivitesi

Sonuç: Epilepsi sonrası gelişen psikiyatrik semptomlar otoimmün ensefalitin göstergesi olabilir. Frontal lob epilepsisi tanısı alan ve psikiyatrik semptomlar geliştiren hastalarda, özellikle antiepileptik tedavi ile açıklanamayan davranış değişiklikleri gözlemlendiğinde otoimmün ensefalit mutlaka akılda tutulmalıdır. Erken tanı, immünsüpresif tedavi ile başarılı klinik düzelme açısından kritik öneme sahiptir.

Anahtar Kelimeler: otoimmün ensefalit, delta brush, Anti-NMDA antikör

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-197 Genetik absans epilepsili ratlarda ketojenik diyetin absans nöbetleri üzerindeki etkisi

Nazlı Büşra AÇIKGÖZ¹, Aylin Toplu², Hasan Raci Yananlı³, Filiz Onat⁴, Dilşad Türkdoğan⁵

¹Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Farmakoloji Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

³Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Tıbbi Farmakoloji Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

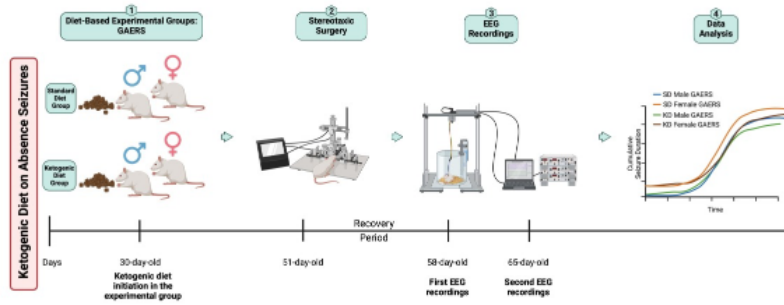
⁴Tıbbi Farmakoloji Anabilim Dalı, Tıp Fakültesi, Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, İstanbul, Türkiye

⁵Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

Amaç: Ketojenik diyet, antik çağlardan beri epilepsi tedavisinde kullanılmakta olup, özellikle ilaca dirençli vakalarda fayda sağladığı bilinmektedir. Ancak, idiyopatik jeneralize epilepsi üzerindeki etkileri daha az araştırılmıştır. Çocukluk çağında yaygın olarak görülen idiyopatik jeneralize epilepsi türlerinden biri olan absans epilepsinin, retrospektif çalışmalarda ketojenik diyetle yanıt verebileceği gösterilmiştir. Bu çalışma, ketojenik diyetin absans epilepsi tedavisindeki etkinliğini değerlendirmeyi ve Genetik absans epilepsi modeli olan Genetic Absence Epilepsy Rats from Strasbourg (GAERS) üzerindeki diken-dalgı deşarjlarına (DDD) etkilerini cinsiyet faktörünü göz önünde bulundurarak incelemeyi amaçlamaktadır. Çalışmamızın bulguları, ketojenik diyetin absans epilepsi tedavisindeki terapötik potansiyeline dair daha derin bir anlayışa katkıda bulunmaktadır.

Yöntem: Otuz günlük GAERS (n=24), rastgele eşit şekilde kontrol ve deney gruplarına ayrıldı (her grupta 6 dişi ve 6 erkek). Deney grubuna ketojenik diyet uygulanırken, kontrol grubu standart diyet ile beslendi. Elli bir günlük GAERS'lere stereotaksik cerrahi uygulandı. Kan glukozu, keton seviyeleri ve vücut ağırlığı haftalık olarak takip edildi. Her iki grupta da iki hafta boyunca haftalık elektroensefalogram (EEG) kayıtları alındı. Normal ritmik aktivite dönemlerinde EEG'de gözlenen ortalama kümülatif DDD süresi, ortalama DDD sayısı ve tekil DDD süreleri karşılaştırıldı.

Deney Dizaynı



Standart Diyet (SD) ve Ketojenik Diyet (KD) İçeriği

Component	SD (%)	KD (%)
Carbohydrate (non fibrous)	44.5	-
Protein (casein)	-	16.7
Protein (soybean)	24	-
Soybean oil	5	-
Corn oil	-	8.3
Olive oil	-	56.6
Fiber	5	8.3
Mineral mixture	5	1.6
Vitamin mixture	2	1.6
Energetic (kcal/g)	3	6.7
Ketogenic ratio	0.08:1	3.9:1

Bulgular: Ketojenik diyet, her iki cinsiyette de tekil DDD süresini anlamlı olarak azalttı ($p < 0.05$). Ancak, ketojenik diyetin ortalama kümülatif DDD süresi veya ortalama DDD sayısı üzerinde anlamlı bir etkisi bulunmadı ($p > 0.05$). Ketojenik diyet, ketonemiye neden oldu, venöz kan glukoz seviyelerini düşürdü ve kilo alımını azalttı.

Sonuç: Ketojenik diyet, nöbet sıklığındaki artışı azaltabilir veya başka bir deyişle nöbetlerin yayılmasını önlemeye yardımcı olabilir. Ayrıca bulgularımız, bu etkinin cinsiyet farkından bağımsız olduğunu göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: absans epilepsi, elektroensefalografi, ketojenik diyet

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-198 Travma sonrası gelişen optik nöropati

Nurgül Topçu¹, Sevgi Yimenicioğlu¹, Sermin Tok¹

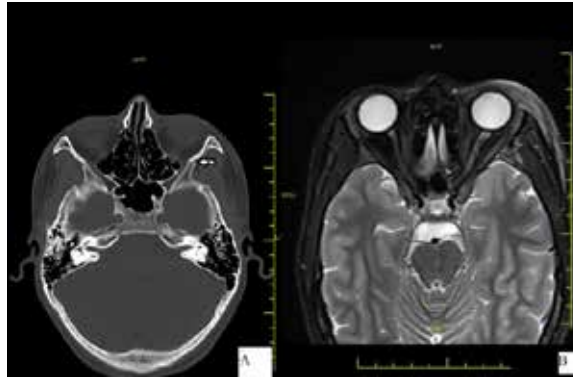
¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Eskişehir Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi, Eskişehir Şehir Hastanesi

Amaç: Travmaya bağlı optik nöropati (TON), penetran veya künt kafa travmaları sonrasında, orbita travması ile birlikte görülür. Burda trafik kazası sonrasında optik nöropati gelişen bir olguyu sunuyoruz.

Yöntem: 16 yaşında bilinen bir hastalığı olmayan erkek hasta araç dışı trafik kazası sonrası acile başvurdu. Hastanın sol gözünde görme kaybı şikayeti mevcuttu. Hasta göz hastalıklarına danışıldı ve göz hastalıkları tarafından acil cerrahi gerektirecek bir müdahale düşünülmeydi.

Bulgular: Işık refleksi +/-, pupiller izokorik, sol orbita ödemli ve sol orbita lateralde ekimoz (2x2 cm) mevcuttu. Septal hematoma yok. Motor duyu defisiti yoktu. Diğer sistemik muayeneleri normaldi. Kontrastsız beyin BT görüntülemesinde (Resim 1) sol orbita lateral duvarda deplase olmayan kırık hattı izlendi. Beyin MRG'de optik sinir intensite ve kalibrasyonu normaldi. Hastaya kaza sonrası ilk 8 saat içinde pulse steroid başlandı. 3 gün, günde 1 gram pulse steroid tedavisi, ardından oral idame steroid tedavisi aldı. Kazadan 20 gün sonra çekilen VEP raporunda görsel uyandırılmış potansiyel yanıtları sağda normal latanslı ve amplitüdü olarak elde edilmiş olup solda anlamlı yanıt alınmadı. Kazadan iki ay sonra hastanın sol gözünde görme kaybı devam ediyordu.

Resim 1



1A. Beyin BT tetkikinde sol orbita lateral duvarda deplase olmayan kırık hattı. 1B. Normal optik sinir kalibrasyonu ve intensitesi

Sonuç: Travmatik optik nöropatinin tedavisi çok tartışılmıştır. İzlem, kortikosteroid, osmotik ajanlar, optik kanal dekompresyonu cerrahisi, travmatik optik nöropatide tedavi seçeneklerini oluşturmaktadır. Pulse steroid tedavisi verilen 16 yaşındaki TON' lu bir hastanın vakasını sunduk. Konservatif yaklaşımlar olmak üzere TON için herhangi bir spesifik tedaviyi destekleyen bir kanıt bulunamamıştır. Hastamızda steroid tedavisi sonrası görme düzelmedi. TON' un tedavisinde yüksek doz steroid tedavisi her zaman etkili olmayabilir.

Anahtar Kelimeler: Görme kaybı, Travma, Pulse steroid



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-199 Baş Ağrısı İle Gelen MELAS Olgusu

Efnan Aydın¹, Şeyma Sönmez Şahin¹, Elif Yüksel Karatoprak¹

¹*İstanbul Medeniyet Üniversitesi*

Amaç: MELAS sendromu ; mitokondriyal ensefalomiyopati, laktik asidoz ve inme benzeri ataklardan oluşan, en sık görülen maternal kalıtılan mitokondriyal bozukluklardan biridir.

Yöntem: Daha önce bilinen büyüme gelişme geriliği olan, 13 yaş 2 aylık kız hasta; hastanemiz acil servisine baş ağrısı, kusma, bulanık görme uykuya meyil ve ateş şikayetleriyle başvurdu. Nörolojik muayenesinde uyku hali, kranial sinirleri intakt, kas gücü 5/5, hafif dismetrisi var, tandem yürüyüşü ataksik olarak değerlendirildi. Özgeçmişinde özellik yok. Soygeçmişte anne baba 2. derece kuzen evliği öyküsü var.

Bulgular: Hemogram, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, tiroid fonksiyon testleri ve tiroid oto antikorları, doğumsal metabolik hastalıklar, sistemik oto-immün hastalıklar (SLE vs.), tümör belirteçleri normal saptandı. BOS biyokimyası, viral ensefalit paneli, kültürü normal olarak değerlendirildi. Kan gazında ph:7.27, laktat:7.71 laktik asidemisi vardı. Beyin MRG'da ve beyin MR Spektroskopide metabolik hastalıkla uyumlu bulguları mevcuttu. Uyku EEG'sinde birkaç kez generalize/bilateral senkron diken-dalga aktivitesi izlenmiştir. Ekokardiyografi; mitral yetmezlik, aort yetmezliği, atrial septal defekt, sol ventrikül non kompakte olarak değerlendirildi. Göz muayenesi: her iki göz optik disk soluk ve pigmenter değişiklikler izlendi. İşitme testi normaldi. Hastanın klinik durumu, tetkikler ve görüntüleme bulgularıyla birlikte mitokondriyal hastalık düşünülmüş olup, mitokondriyal kokteyl tedavisi başlandı. Hastaya yapılan genetik analiz sonucunda MT-TL1 genindeki m.3243A>G mutasyon saptanarak, MELAS tanısı konuldu.

Sonuç: MELAS sendromu, inme benzeri ataklar, demans, epilepsi, laktik asidemi, miyopati, tekrarlayan baş ağrıları, işitme bozukluğu, diyabet ve boy kısalığı gibi geniş belirtileri olan bir çok organı tutabilen bir hastalıktır. Baş ağrısı, uykuya meyil, laktik asidemi ile gelen etyolojisi aydınlatılamamış hastalarda MELAS akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Baş ağrısı, Laktik Asidoz

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-200 Otizm tanılı olguda ketiapin ilişkili serebrovasküler olay

Ece Önel¹, Bilge Akman¹, Yusuf Kenan Çetinoğlu², Mehmet Coşkun², Pakize Karaoğlu¹, Gülçin Akıncı¹

¹SBÜ, İzmir Tıp Fakültesi, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi EAH, Çocuk Nörolojisi BD

²SBÜ, İzmir Tıp Fakültesi, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi EAH, Radyoloji AD

Amaç: Çocukluk çağıında inme nadir görülen bir hastalıktır. Etiyolojide sistemik vasküler hastalıklar, koagülasyon bozuklukları, metabolik hastalıklar, kalp hastalıkları, travma ve demiyelinizan hastalıklar yanında ilaç kullanımı araştırılmalıdır. Atipik antipsikotikler grubunda yer alan ketiapin yetişkinlerde iskemik inme ile ilişkilendirilmiştir.

Yöntem: Burada çocukluk çağıında ilk kez, ketiapin kullanan, ve son dönemde doz artışı yapılmış olan bir olguda iskemik inme bildirilmektedir.

Bulgular: Otizm tanılı 14 yaşında erkek olgu, sol kol ve bacakta güçsüzlük ve fokal nöbet nedeniyle değerlendirildi. Fizik muayenede sol periferik fasiyal paralizi ve sol hemiparezi saptandı. Olgunun duygudurum bozukluğu ve davranış sorunları nedeniyle fluoksetin, olanzapin, aripiprazol kullanılmaktayken, tedavisine son olarak ketiapin eklendiği, 2 ay önce ketiapin dozunun artırıldığı öğrenildi. Beyin konvansiyonel ve difüzyon ağırlıklı MRG'de sağda bazal ganglionlar düzeyinde yaygın, çevresinde subkortikal alanlarda dağınık, sağ lentikülostriat arter sulama alanına uyan akut iskemi ile uyumlu kısıtlanmış difüzyon izlendi. Kesitsel anjiyografi görüntülerinde tıkaçıcı lezyon izlenmedi. Enoksaparin tedavisi başlanarak, ketiapin ve olanzapin kesildi. EKO ve EKGsi normal olan hastada trombofilie yönelik laboratuvar tetkiklerinde bir anormallik saptanmadı. Romatolojik belirteçler negatifti. Vücut kitle indeksi normaldi ve izlemi boyunca normotansif olarak takip edildi. Enoksaparin tedavisine devam edilmekte olan hasta fizik tedavi programına alınmıştır.

Sonuç: Ketiapinin yetişkinlerde kan basıncı değişiklikleri, uzun QT ve aritmi, metabolik sendrom yoluyla serebrovasküler olay ile ilişkili olabileceği ve bu ilişkinin antipsikotiklerde doz ilişkili olduğu bildirilmiş ancak bugüne kadar çocukluk yaş grubunda ketiapin ilişkili inme bildirilmemiştir. Olguda tromboz etiyojisine yapılan değerlendirmeler normal saptanmış, tedaviye son olarak eklenen ve dozu artırılan ketiapinin inmeye neden olabileceği düşünülmüştür. Çocukluk çağı inme olgularında ilaç kullanımı sorgulanmalı ve ayrıca antipsikotik seçiminde olası yan etkiler gözönünde bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Ketiapin, Otizm, Serebrovasküler olay

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-202 SLC12A6 Varyantlarında Nöromusküler Fenotipler

Pakize Karaoğlu¹, Durdugül Ayyıldız Emecen², Mehmet Coşkun³, Filiz Hazan², Gülçin Akıncı¹

¹SBÜ, İzmir Tıp Fakültesi, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi EAH, Çocuk Nörolojisi BD

²İzmir Tıp Fakültesi, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi EAH, Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi

³SBÜ, İzmir Tıp Fakültesi, Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi EAH, Radyoloji AD

Amaç: SLC12A6 genindeki biallelik fonksiyon kaybı varyantları, korpus kallosum agenezisi ve periferik nöropatiye neden olurken, heterozigot fonksiyon kazanımı varyantlar ise non-sendromik polinöropati ile ilişkilendirilmiştir.

Yöntem: Burada farklı fenotiplerle prezente olan iki aile sunulmuştur.

Bulgular: Aile-1; 12 yaş erkek, altı aydır sık düşme, çabuk yorulma nedeniyle değerlendirildi. Bilateral ayak dorsifleksiyonu zayıftı, DTR alınamadı. CK 146-408 U/L saptandı. Beyin MRG normaldi. Sinir iletim çalışmalarında motor aksonal polinöropati, kas MRG'de alt ekstremité proksimal ve distal kaslarında atrofi izlendi. Nöromusküler panelde SLC12A6 geninde c.1484C>G varyantı saptandı. Aynı varyant babada da gösterildi. Nörolojik muayene ve elektrofizyolojik değerlendirmelerle babada da benzer fenotip tespit edildi. Aile-2; 7 ve 10 yaşlarında iki kızkardeş gelişimsel gerilik, minör dismorfik bulgular nedeniyle değerlendirildi. Anne-baba birinci derece kuzendi. Desteksiz yürüyemiyorlardı, DTR alınamadı. Sinir iletim çalışmalarında aksonal sensorimotor polinöropati, Beyin MRG'de korpus kallosum agenezisi saptandı. Kas MRG'de kas gruplarında atrofi izlendi. Ayrıca hastada valvüler pulmoner stenoz mevcuttu. Genetik analizinde SLC12A6 geninde homozigot daha önce bildirilmemiş, c.2902del varyantı saptandı. Anne-baba aynı varyant için taşıyıcıydı.

Sonuç: SLC12A6 heterozigot fonksiyon kazanımı varyantlar, genellikle sensorimotor polinöropati ile ilişkilendirilmiştir. Pür motor polinöropati saptanan Aile-1'de raporlanan c.1484 C>G varyantı ClinVar'da önemi belirlenmemiş varyant olarak sınıflandırılmaktadır. ACMG kriterlerine göre olası patojenik olarak varyantın genom veri tabanlarında allel sıklığı $f = 0.0000329$ olarak bildirilmiş olup, olgularımızda mevcut aile içi fenotipik segregasyon dikkate alındığında varyant hastalık sebebi olarak değerlendirilmiştir. SLC12A6 geninde Aile-2'de saptanmış olan homozigot varyant ClinVar'da bildirilmemiş olup, frameshift bir protein değişikliğine neden olmakta ve ACMG kriterlerine göre olası patojenik olarak değerlendirilmektedir. Aile içi fenotipik segregasyon göz önüne alındığında hastalık sebebi varyant olarak değerlendirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Korpus kallosum agenezisi, SLC12A6 geni, polinöropati

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-203 Timidin Kinaz 2 Gen Mutasyonu İle İlişkili Mitokondriyal Dna Deplesyon Sendromu-2 (MTDPS2) Olgusu

Olgay BİLDİK³, Ayşe Nur ALTUN¹, Özge MERAL²

¹Diyarbakır Gazi Yaşargil Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği, Diyarbakır, Türkiye

²Diyarbakır Gazi Yaşargil Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği, Diyarbakır, Türkiye

³Diyarbakır Gazi Yaşargil Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Diyarbakır, Türkiye

Amaç: Timidin kinaz-2 (TK2) genindeki mutasyon, “Mitokondriyal DNA Deplesyon Sendromu 2 (MTDPS2)” hastalığına yol açar ve bu hastalık, iskelet kaslarında mtDNA deplesyonu ile ilişkili çocukluk çağında kas zayıflığı ile karakterizedir. Klinikte geniş bir varyabilite vardır; bazı hastalar, bebeklik döneminde başlar ve solunum yetmezliği nedeniyle erken ölüme yol açan hızla ilerleyen bir seyir gösterirken, diğerleri daha geç başlangıçlı, yavaş ilerleyen bir miyopatiye sahiptir.

Yöntem: Diyarbakır Gazi Yaşargil EAH’de genetik tanısı konulan 14 ay erkek hasta sunulmuştur.

Bulgular: OLGU: Birinci derece akraba aileden, 38 haftalık C/S doğum öyküsü olan 14 aylık erkek hastanın, 10 aylık olana kadar nöromotor gelişim basamakları normaldi. İzleminde kas gücünde azalma olan hastanın poliklinik başvurusunda proksimal kaslarında güçsüzlük vardı. Tetkiklerinde CK: 682 U/L, AST:119 U/L, kan gazında laktat 3.4 mmol/l yüksekti. Hastanın EKO ‘su normaldi. Göz muayenesi normal değerlendirildi. Nörogörüntüleme; Aksiyal T2 serilerinde supratentorial alanda gerek derin gri cevher ve gerekse de subkortikal beyaz cevherde diffuz, yaşına nazaran hipointensitede gerilik saptandı. Solunum sistemi komplikasyonları açısından çocuk göğüs hastalıkları takibindeydi. Hastanın yeni nesil genetik dizi analizinde: TK2 geninde c.124G>C p.Asp42His, homozigot OR VUS/olası patojenik varyant saptandı.

Sonuç: Hastaların sıklıkla kas gücünde azalma, hipotonisite, proksimal kaslarda güçsüzlük, beslenme zorlukları, solunum sistemi komplikasyonları ile kliniğe başvurdıkları görülmüştür. Geç başlangıçlı MTDPS2 olguların tedavisinde literatürde ‘Deoxynucleoside Therapy’ kullanıldığı ve izleminde klinik anlamlı yanıtlar alındığı bildirilmiştir. Semptom başlangıç yaşına göre, geç başlangıçlı TK2 gen mutasyonu ilişkili MTDPS2 tanısı alan hastalarda kullanılan ‘Deoxynucleoside Therapy’,nin ; bu hastaların klinik seyrinde olumlu sonuçlar ortaya koyması, semptomları daha erken yaşta başlayan hastaların tedavisi için umut vaat etmektedir.

Anahtar Kelimeler: TK2 gen mutasyonu, MTDPS2, Deoxynucleoside Therapy



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-204 Anoreksiya Nervozu mı, Psödötümör Serebri mi? : Olgu Sunumu

Abdullah Canbal¹

¹Tokat Devlet Hastanesi

Amaç: Psödötümör serebri (PTS); intrakranial basınç artışına bağlı semptom ve bulgulara neden olan genellikle etyolojide herhangi bir neden bulunamayan bir durumdur. Anoreksiya nervozu (AN) ise; adelösanlarda sık görülen kilo alma korkusu ile, katı diyet uygulama, aşırı egzersiz yapma, kendini kusturma, laksatif ve diüretik kullanımı ile giden bir yeme bozukluğudur.

Yöntem: Çocuk psikiyatri tarafından 2 yıldır AN tanısı ile takip edilen antidepresan ve antipsikotik kullanan pödötümör serebri olgusunu sunuyoruz.

Bulgular: On dört yaşında kız olgu bulantı kusma ve baş ağrısı ile başvurdu. iki yıldır çocuk ve ergen ruh sağlığı tarafından AN tanısı ile aripiprazol ve fluoksetin kullandığı öğrenildi. Ayda 1-2 defa baş ağrısı, bulantı, kusma atakları olduğu ifade edildi. Yapılan fiziki ve nörolojik muayenesi normal olan olgunu göz dibi bakısında bilateral papil ödem saptandı. Biyokimyasal ve serolojik testleri, D vitamini düşüklüğü dışında normal olarak bulundu. Hastanın beyin manyetik rezonans görüntülemesinde radyoloji raporu normal olarak raporlanmasına rağmen; göz küreleri tabanında düzleşme ve optik sinirlerin glob içine protüze olduğu gözlemlendi. Lomber ponksiyon da beyin omurilik sıvı açılış basıncı 57 cmH₂O ölçülen medikal tedaviden fayda görmeyen olguya lumbo-peritoneal şant uygulanıldı. Şant sonrası papil ödem ve hastanın kliniği düzeldi.

Sonuç: Psödötümör serebri patofizyolojisi halen tam anlaşılamamış olup çocukluk yaş grubunda erişkinlere göre daha sık görülmektedir. Medikal tedaviden fayda görmeyen olgulara cerrahi işlem olarak optik sinir fenestrasyonu ve lumboperitoneal şant operasyonu yapılmaktadır. Psikiyatri kliniklerine yeme bozukluğu ve çeşitli nedenlerle başvuran bulantı kusma şikayeti olan olgularda PTS tanısının hatırlanması ve çocuk nöroloji kliniklerine yönlendirilmesini hatırlatmak amacı ile olgumuzu sunduk.

Anahtar Kelimeler: “anoreksiya nervozu” “psödötümör serebri” “papil ödem”

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-205 İyi Prognozlu Bir Akut Nekrotizan Ensefalopati Olgusu

Huriye Çetin¹, Parvana Amrahova¹, Zeynep Öztürk¹, Emine Akkuzu², Ebru Azapağası², Mutlu Uysal Yazıcı², Ercan Demir¹

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

Amaç: Akut nekrotizan ensefalopati (ANE) genellikle ateşli bir hastalık sonrası ortaya çıkar ve hızlı ilerleyen koma, nöbetler ve nörolojik kayıplarla seyreder. ANE'nin patogeneğinde hipersitokineminin sorumlu olduğu bilinmektedir. Sitokin fırtınası sinir sisteminde damar duvarı geçirgenliğinin değişmesiyle beyin hasarına yol açmaktadır.

Yöntem: 3 yaş kız hasta ateş, kusma, karın ağrısı, bilinç bulanıklığı ile başvurdu. Olgunun özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Dört gün önce 38,8 derece ateş, kusma ve karın ağrısı başlayan hastanın 2 gün sonra uykuya meyili başlayıp bilinci kapanmış. Viral ensefalit düşünülerek yapılan lomber ponksiyonda BOS glukoz:56mg/dl (EKŞ:90mg/dl), BOS protein:27mg/dl, bakıda lökosit görülmemiş. Seftriakson, asiklovir ve oseltamivir tedavileri başlanmış, ADEM tanısı ile 2.gününde IVIG tedavisi başlanmıştı. Viral ensefalit, ADEM ön tanıları ile merkezimize sevk edildi. Başvuruda bilinç kapalı ve GKS 9 (E4M4V1) bulundu. Tetkiklerinde AST:62 U/L, ALT:66 U/L, PLT:119000 sonuçlandı. SVYP'de İnfluenza A, H1N1 pozitif saptandı. IL-6<1.5, TNF-alfa: 6,8pg/ml bulundu. Kranial MR'ında bilateral talamusta hemorajik sinyal değişiklikleri görülerek ANE tanısı kondu. 30mg/kg/g pulse steroid başlandı. 48 saat sonra bilincinde ve uyanıklığında değişiklik olmaması üzerine plazma değişimine başlandı. 2.seans plazma değişimi sonrası uyanıklık ve farkındalığı arttı. 7 seans gūnaşırı olarak yapıldı. Oseltamivir 5 güne tamamlandı.IL-6 düzeyi düşük olması nedeniyle tosillizumab tedavisi başlanmadı. Riboflavin ve Koenzim Q10 tedavileri eklendi. İdame prednizolon 2mg/kg/g tedavisi 3 ay verildi.

Bulgular: RANBP2 gen analizi negatif sonuçlandı. NG ile beslenen hasta 20.gününde oral beslenmeye ve 3. ayında ise yürümeye ve konuşmaya başladı.

Sonuç: Nörolojik bozukluk gelişmeyen bu olgu; genellikle kötü prognozla seyreden ANE 'de erken tanı ve tedavinin önemini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: İnfluenza, Akut nekrotizan ensefalopati



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-206 Psikojenik Non-Epileptik Nöbet Konusunda Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Araştırma Görevlilerinin Bilgi Düzeylerinin Belirlenmesi

Rohat Öztepeli¹, Büşra Elif Şahin Gölge², Manolya Panpallı³, Nesrin Ceylan², Hamit Özyürek²

¹Batman Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji

²Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Nöroloji

³Gazi Yaşargil Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Psikojenik nonepileptik nöbet (PNEN), epileptik nöbeti taklit eden ve elektroensefalografik bozukluğun eşlik etmediği paroksizmal motor, duyuşsal ve davranışsal istemsiz olaylar olarak tanımlanır. Olgular çoğu zaman epileptik nöbet olarak izlenmekte ve yıllarca gereksiz antinöbet tedavisi almaktadır. Bu anket çalışması ile PNEN şüphesi olan çocuk olgularla ilk basamakta karşılaşacak çocuk sağlığı ve hastalıkları araştırma görevlilerinin bu konudaki bilgi düzeylerinin belirlenmesi amaçlandı.

Yöntem: Çalışmaya Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD araştırma görevlileri dahil edildi. Uzmanlık eğitiminin bilgi düzeyine etkisinin belirlenmesi için de iki grup oluşturuldu: - Grup I: Uzmanlık eğitiminin ilk yılındaki araştırma görevlileri (n:50)- Grup II: Uzmanlık eğitiminin dördüncü yılındaki araştırma görevlileri (n:50)Çalışmada PNEN için öykü, atağın klinik özellikleri, ayırıcı tanı, laboratuvar ve takibe yönelik bilgilerin değerlendirildiği 16 sorudan oluşan anket formu kullanıldı. Elde edilen verilerin normal dağılıma uygunluğu Mann Whitney U test ile değerlendirildi. Değişkenler parametrik ön koşulları sağlama durumuna göre Pearson veya Spearman korrelasyon katsayısı dikkate alınarak hesaplandı.

Bulgular: Gruplar değerlendirildiğinde, iki grup arasında istatistiksel anlamlı bir fark tespit edilemedi. Bununla birlikte atağın özellikleri, laboratuvar ve takip konusunda her iki grubun da bilgi düzeylerinin yeterli olmadığı görüldü.

Sonuç: Bu anket çalışması, araştırma görevlilerinin acil şartlarda sıklıkla karşılaşacakları epileptik ve non-epileptik nöbet olguları konusunda farkındalıklarının yeterli olmadığını göstermektedir. Bu veriler ışığında bunun nedenleri ve çözüme yönelik öneriler tartışılacaktır.

Anahtar Kelimeler: Psikojenik non-epileptik nöbet, çocuk doktoru, farkındalık

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-207 Homozigot OCLN Gen Mutasyonu Sonucu Gelişen Tip 1 Pseudo-TORCH Sendromu – Ek bulguları ile c.173_194del22 ve c.171_192del22bp varyantlarının gözden geçirilmesi

Özlem Ersoy¹, Ezgi Çağlar², Burçin Gönüllü Polat², Meltem Çobanoğulları Direk², Mustafa Kömür², Çetin Okuyaz²

¹Mersin Şehir Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji

²Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: OCLN genindeki mutasyonlar mikrosefali, nöbet, gelişimsel gerilik, bant şeklinde intrakranyal kalsifikasyonlar ile karakterize Tip 1 Pseudo-Torch Sendromuna neden olmaktadır. İki farklı varyanta sahip 6 olgunun değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Yöntem: OCLN gen mutasyonu ile takip edilen 6 hastanın klinik, radyolojik özellikleri, laboratuvar bulguları ve klinik izlemleri geriye dönük olarak incelendi.

Bulgular: Yaşları 3 yaş ile 6 yaş 4 ay arasında değişen 4'ü kız, 2'si erkek toplam 6 olgu değerlendirildi. Olgularımızın hepsinde doğumdan itibaren mikrosefali, gelişimsel gerilik, 4 hastada yenidoğan döneminde 2 hastada süt çocukluğu döneminde başlayan nöbetler belirgindi. Tüm hastalarımızın soygeçmişinde akraba evliliği öyküsü ve iki hastamızın aile öyküsünde mikrosefali, gelişimsel gerilik ve dirençli epilepsi ile takipli bireyler mevcuttu. Tüm hastalarımızın TORCH enfeksiyonuna yönelik tetkikleri normaldi. Nörogörüntülemeleri bant şeklinde kalsifikasyon atrofi, polimikrogri ile uyumluydu. İki hasta tüm ekzom sekanslama diğer hastalarımız tek gen analizi ile tanı almıştı. Beş hastamız c.173_194del22, 1 hastamızda c.171_192del22bp varyantına sahipti. c.173_194del22 varyantı olan hastalarda izlemde hipernatremi ile birlikte diyabetes insipitus tablosu geliştiği ve renal fonksiyonlarında bozulma olduğu görüldü. Diğer varyanta sahip olan hastamızda diyabetes insipitus gelişmedi. Tüm hastalarımız nöbete yönelik antiepileptik ilaç tedavisi devam etmekte ve 2 hasta-miz ketojenik diyet tedavisi almaktadır. Diyabetes insipidus gelişen hastalarımız desmopressin tedavileri devam etmektedir.

Sonuç: Pseudo-TORCH sendromu mikrosefali, gelişimsel gerilik ve epilepsi ile başvuran hastaların ayırıcı tanısında akılda tutulması gereken nadir bir sendromdur. Daha önce ülkemizden bildirilen vakalarda aynı varyanta sahip hastalarda diyabetes insipitus geliştiği görülmüştür. Ülkemizde nispeten sık görüldüğü düşünülen c.173_194del22 varyant olan hastaların ek bulgu olarak klinik izlemde diyabetes insipitus ve renal tutulumlar açısından da değerlendirilmeleri gerektiği vurgulanmak istenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Mikrosefali, Pseudo-TORCH, Diyabetes insipidus



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-208 Papilödem ve Optik Disk Druzeni Ayırıcı Tanısında Multimodal Görüntülemenin Yeri

Hülya Kayılioğlu¹, Sema Tamer Kaderli²

¹Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

²Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi Tıp Fakültesi Göz Hastalıkları Anabilim Dalı

Amaç: Çocukluk çağında ayırıcı tanısında güçlük yaşanan papil ödem ve optik disk druzeni (ODD) vakalarında multimodal oftalmolojik incelemelerin ve optik koherens tomografi anjiyografinin ayırıcı tanısındaki rolünü tanımlamak.

Yöntem: Çalışmaya papil ödemli 17 olgunun 34 gözü (Grup 1) ve ODD'li 14 olgunun (Grup 2) 26 gözü dahil edildi. Retrospektif olarak hastaların klinik ve nörolojik muayene bulguları, laboratuvar tetkikleri, Beyin Manyetik rezonans görüntüleme ve MR Venografi bulguları, Optik Koherens Tomografi (OCT), Optik Koherens Tomografi Anjiyografi (OCT-A) bulguları incelendi. Multimodal görüntülerin gruplar arasında karşılaştırılması ve takip değerlendirmeleri yapılarak ODD/Papil Ödem ayırıcı tanısındaki etkinliği değerlendirildi.

Bulgular: Hastaların yaş ortalaması 14.7 ± 3.4 yıldır. Papil ödem nedenleri 12 hastada idiyopatik intrakraniyal hipertansiyon, 3 hastada sinüs ven trombozu, 2 hastada santral sinir sistemi enfeksiyonu olarak saptandı. Ortalama BOS basıncı papil ödem grubunda 36 ± 8.9 cmH₂O idi. Ortalama retinal sinir lif kalınlıkları papil ödemli gözlerde ODD grubuna kıyasla daha fazlaydı ($p < 0.001$). Peripapiller damar dansiteleri Grup 1'de (46.2 ± 6.1) Grup 2'ye (49.7 ± 2.4) göre anlamlı olarak daha düşüktü. Bununla birlikte, tüm görüntünün ve iç diskin damar dansiteleri açısından gruplar arasında anlamlı olarak farklı saptanmadı ($p = 0.186$, $p = 0.08$). ODD'li gözlerde (47.8 ± 3.7) iç retinanın nazal peripapiller kapiller yoğunluğu papil ödemli gözlerle (50.3 ± 2.3) göre anlamlı derecede düşüktü ($p = 0.02$). İdiyopatik intrakraniyal hipertansiyon tanılı gözlerde tedavi sonrası retinal sinir lifi kalınlıkları azaldı. ($p = 0.01$) Tedavi sonrası sinüs ven trombozu olan gözlerde peripapiller damar dansiteleri artarken retinal sinir lifi kalınlıklarının azaldığı gözlemlendi.

Sonuç: Gömülü ODD papilödemi taklit edebilir; Papilödem ve ODD arasındaki ayırım, gereksiz invaziv yaklaşımların önlenmesi için çok önemlidir. Multimodal oftalmolojik görüntüleme hastaların daha iyi tanı ve takibi için faydalı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Papil ödem, optik disk druzeni

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-209 Klinik Literatürde Sıradışı Bir Pediatrik Vaka: Bartonella Nöroretiniti

Mert Şengün¹, Nurettin Alıcı¹, Nazlı Balcan Karaca¹, Nurşah Yeniay Süt¹, Arzu Yılmaz¹

¹Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Nöroretinit, optik sinir ödemi ve maküler yıldız formasyonu ile karakterize nadir bir optik nöropati türüdür. Enfeksiyöz, inflamatuvar ve idiopatik etiyolojilere bağlı olarak gelişebilir. Bartonella henselae, nöroretinitin en sık enfeksiyöz nedenlerinden biridir. Ancak pediatrik yaş grubunda nadir görülmesi nedeniyle klinik tanıda gecikmelere yol açabilir. Bu olgu sunumunda, görme kaybı ve çift görme şikayetiyle başvuran ve Bartonella nöroretiniti tanısı alan nadir bir pediatrik vaka sunulacaktır.

Yöntem: Bu çalışma, pediatrik yaş grubunda gelişen Bartonella nöroretiniti vakasını retrospektif olarak değerlendirmektedir. Klinik öyküsü, fizik muayene bulguları, laboratuvar testleri ve oftalmolojik görüntüleme yöntemleri hastane kayıt sistemindeki dosyasından elde edilmiştir.

Bulgular: 16 yaşında kız hasta, 2 hafta öncesinde gelişen çift görme ve görme kaybı şikayeti ile başvurdu. Bu dönem içerisinde ateşi, baş dönmesi, baş ağrısı şikayeti yoktu. Kedi teması mevcuttu. Muayenesinde görme keskinliği sağda 10/100, solda 80/100 idi. Renkli görme sağ gözde izlenmedi. Diğer nörolojik muayene bulguları doğaldı. Göz muayenesinde makulada star bulgusu mevcuttu, optik diskleri ödemliydi. Optik nörit/retinit için 3 günlük yüksek doz metilprednizolon tedavisi verildi. 60 mg ile idameye geçildi, 3 ayda kesilmesi planlandı. Tetkiklerinde Bartonella henselae IgM/IgG pozitifliği izlendi. Bartonella nöroretiniti tedavisi için 10 gün azitromisin ve sonrasında doksisisiklin başlandı. Yapılan lomber ponksiyonda açılış basıncı 64 mmH2O izlendi, hastaya asetazolamid başlandı. Tedavi sonrası göz muayenesinde görme keskinliğinin sağda 80/100, solda tam olduğu görüldü.

Sonuç: Bu olgu sunumu, pediatrik Bartonella nöroretinitinin nadir görülmesine rağmen erken tanı ve uygun tedaviyle başarılı yönetilebileceğini göstermektedir. Klinik şüphe yüksek tutulmalı ve serolojik testler tanıda yol gösterici olarak kullanılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: nöroretinit, bartonella, retinit

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-210 RANBP2 MUTASYONU İLİŞKİLİ AKUT NEKROTİZAN ENSEFALİT OLGUSU

Mesut Güngör¹, Ümmühan Erçinar Erdem¹, Fatih Mehmet Akif Özdemir¹, Resul Yılmaz¹, Ebru Marzioğlu Özdemir¹, Mehmet Öztürk¹

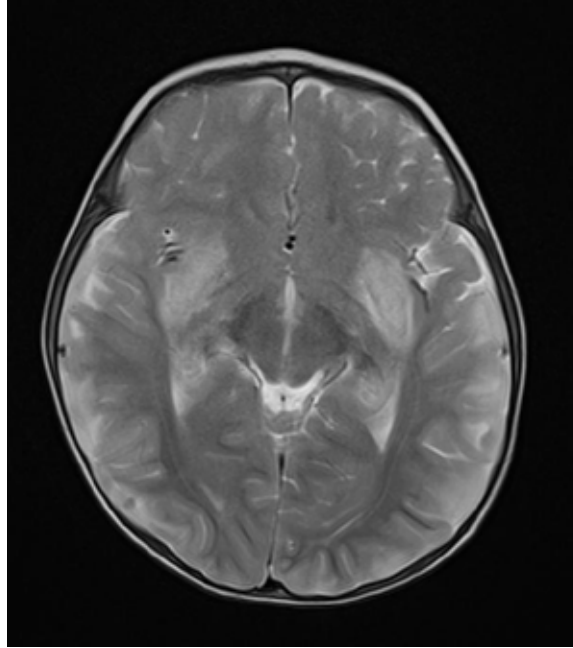
¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi

Amaç: RANBP2 ilişkili akut nekrotizan ensefalit, erken dönemde sistemik semptomlar ve arkasından hızla santral sinir sistemi ilişkili bulgular ile seyreden morbidite ve mortalitesi yüksek bir hastalıktır. Sıklıkla çeşitli sistemik enfeksiyonlara ikincil olarak ortaya çıkmaktadır.

Yöntem: Ateş, burun akıntısı, halsizlik yakınması olan 16 aylık erkek hasta, ilk basamak tedavide üst solunum yolu enfeksiyonu tanısıyla 3 gün amoksisilin/klavulanat tedavisi almış. Takipte kusma, bilinç bozulması yakınmaları olunca menenjit/ensefalit ön tanılarıyla kliniğimize sevk edildi. Hastanın gelişinde koma hali, deserebre postür ve diğer 1. motor nöron bulguları vardı. Acilde tabloya JTK tarzı konvülsiyonlar da eklendi.

Bulgular: Beyin MR bilateral fronto-temporo-paryetal bölgede kortikal etkilenmelerin olduğu ANEC ile uyumlu lezyonlar içermekteydi. Hastaya vankomisin+asiklovir tedavisine ek olarak pulse steroid tedavisi eklendi. Bu sırada solunumu düzensizleşen hasta entübe edildi. Saatlik takiplerde pupiller mid-dilate hale geldi ve ışık refleksi kayboldu. Beyin BT'de serebral hemisferlerde yaygın ödem ve serebellar tonsillerin foramen magnuma herniasyonu görüldü ve beyin ödemi tedavisi başlandı. Takipte pupiller fiks dilate hale geldi. Glaskow koma skalası: 3 olan hastada beyin BT anjiyo beyin ölümü ile uyumlu geldi ve beyin ölümü tanısı konuldu.

Beyin MR



Beyin MR Görüntüleme

Sonuç: Hastanın çocuk yoğun bakım ünitesinde yatarken gönderilen genetik sonucu otozomal dominant RANBP2 missense/splice region chr2: 108751993 C>T c.1754C>T p.Thr585Met mutasyonu olarak sonuçlandı. RANBP2 ilişkili ANEC olgularında tanı başlangıçtaki sistemik enfeksiyon semptomları nedeniyle özellikle sporadik vakalarda tanı gecikmektedir. Ancak beyin ödemi tedavisinin erken başlanması, sistemik inflamatuvar yanıtın baskılanması için steroid tedavisi kararının erken verilmesi önem arz etmektedir. Hastalığın genel seyrini kontrol altına almak için verilen steroidle beraber hastada nörolojik disfonksiyona bağlı ortaya çıkan diğer sistemik komplikasyonların da iyi yönetilmesi gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Akut nekrotizan ensefalit, RANBP2

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-211 OTİSTİK ÖZELLİKLER VE ZİHİNSEL YETERSİZLİKLE SEYREDEN NADİR AMA FENOTİPİK OLARAK TANINABİLECEK NADİR BİR OLGU SUNUMU: RENPENNING SENDROMU

Mesut Güngör¹, Fatih Mehmet Akif Özdemir¹, Fatma Dereli², Ebru Marzioğlu Özdemir³, Mehmet Öztürk⁴

¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

²Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Ana Bilim Dalı

³Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi genetik Ana Bilim Dalı

⁴Selçuk Üniversitesi Fıp Fakültesi Çocuk Radyolojisi Bilim Dalı

Amaç: Renpenning sendromu (RS), esas olarak erkeklerde görülen, poliglutamin binding protein 1 (PQBP1) mutasyonunun neden olduğu, Golabi_Ito-Hall sendromu olarak da bilinen nadir ama fenotipik olarak tanınabilen X-linked zihinsel yetersizlik sendromlarından biridir.

Yöntem: Kliniğimize 6 yaşında, çocuk psikiyatri tarafından refere edilen, otistik özellikler ve öğrenme güçlüğü yakınmaları olan bir hasta başvuru. Öyküsünden prenatal-natal öyküsünün özelliksiz olduğu, motor gelişiminin yaşıtlarına göre hafif geri seyrettiği ancak konuşmasının sadece basit sesler çıkarmakla sınırlı olduğu öğrenildi. Soygeçmişinde anne-baba akrabalığı olmadığı ve bir amcasında zihinsel yetersizlik olduğu, onun da 6 yaşında yanık nedeniyle vefat ettiği anlaşıldı. Pediatrik kardiyolojide geniş sekundum ASD ve hafif pulmoner valvüler stenoz nedeniyle takipte olan hasta, beslenme ve yutma problemleri nedeniyle gastroenteroloji takibinde ve otizm tanısı ile özel eğitim almaktaydı.

Renpenning Sendromu



Dismorfik yüz görünümü

Bulgular: Muayenesinde mikrosefali, kısa boy, dismorfik yüz görünümü (ince uzun yüz görünümü, anormal nazal konfigürasyon, kısa filtrum, düşük kulak) saptanan hastanın beyin MR normal olarak raporlandı. Temel biyokimyasal ve metabolik testleri normal olan hastanın kromozom analizi ve moleküler karyotiplendirme normaldi. Tüm ekzom dizi analizinde Xp11.23 PQBP1 geninde C.640 pozisyonunda duplikasyon saptandı (frameshift varyant, patojenik).

Sonuç: RS, ön planda konuşma geriliğinin olduğu atipik otistik özellikler ve zihinsel yetersizliğe neden olan, kısa boy, mikrosefali ve dismorfik yüz görünümü nedeniyle kolaylıkla tanımlanabilen nadir bir nörogelişimsel sendromdur. Otistik çocuklarda eğitimden beklenen faydanın görülmemesi ve özellikle dismorfik yüz görünümü olan erkek çocuklarda akla gelmesi gereken bu sendromun, çocuk nörologları tarafından daha kolay tanınması için bildirmeye değer bir vaka olduğu değerlendirilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Atipik otizm, Renpenning sendromu

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-212 NADİR BİR TÜBEROSKLEROZ TAKLİTÇİSİ: BARAITSER-WINTER SENDROMU

Mesut Güngör¹, Fatih Mehmet Akif Özdemir¹, Halime Yazar¹, Mehmet Öztürk¹, Ebru Marzioğlu Özdemir¹, Ahmet Sami Güven²

¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi

²Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp fakültesi

Amaç: Baraitser-Winter sendromu (BWS), ilk olarak 1988'de tanımlanmıştır. Nadir görülen, otozomal dominant, gelişimsel bir bozukluktur. Başlıca özellikleri arasında belirgin bir yüz görünümü (metopik çıkıntı / trigonosefali, bilateral pitoz, hipertelorizm), zihinsel engellilik (ID) ve ağırlıklı olarak pachy-gyria olmak üzere yapısal beyin anormallikleri bulunur.

Yöntem: Kliniğimize 32 aylık bir kız çocuk, nöromotor gelişim geriliği ve atipik yüz görünümü yakınması ile başvurdu. Fizik muayenede orta hatta birleşmeye meyilli ve kenarları dağınık kaşlar, hipertelorizm, bilateral pitoz, kemerli burun yapısı, düşük kulak, mikrognati gözlenen atipik yüz görünümü ile 5. el parmaklarında klinodaktili ve 2-3. ayak parmakları arasında sindaktili mevcuttu. Kaba motor gelişimi yaşıtalarına göre belirgin gecikmekle beraber bağımsız yürümesi ve yarı anlaşılır konuşması mevcuttu. Hipo/hiperpigmente cilt lezyonu görülmedi. Nöbet öyküsü yoktu.

Baraitser-Winter sendromu



Atipik yüz görünümü

Bulgular: Hastanın sistem taramalarında ekokardiyografi ve abdominal USG normal olarak değerlendirildi. Beyin MRG'de kortikal tüberler, subependimal nodül, pakigiri ve geniş lateral ventriküller saptandı. Temel biyokimyasal ve metabolik inceleme normal geldi. EEG incelemesinde epileptik deşarj saptanmadı. Karyotip analizi 46,XX geldi. Frontonazal displazi açısından ALX3 geni ve tüberoskleroz açısından TSC1 ve TSC2 genleri normal olarak analiz edildi. Bunun üzerine yapılan WES analizinde ACTB geninde c.209C>T heterozigot missense variant saptandı. Genetik ve klinik değerlendirme sonucunda hasta otozomal dominant Baraitser-Winter sendromu olarak kabul edildi.

Sonuç: BWS, özellikle beyin MRG bulguları açısından tüberoskleroz ile tanısıl karmaşaya girebilen nadir bir genetik hastalıktır. Kortikal tüberler ve subependimal nodüller her ikisinde de görülebilmekle birlikte, pakigiri daha çok BWS'yi düşündürmelidir. Klinik olarak belirgin dismorfik yüz görünümünün olması BWS'yi, epilepsinin ön planda olduğu durumlar ise tüberosklerozu düşündürmelidir. Ancak mutlak ayrımın ancak genetik inceleme ile yapılabileceği de akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Baraitser-Winter sendromu, Tüberoskleroz

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-213 Monoterapi ve politerapi antiepileptik ilaçları kullanan pediatrik epilepsi hastalarında iktal ve interiktal dönemlerde QTc dispersiyonu ile kardiyak etkilerin karşılaştırılması

Çiğil Çerçi Kubur¹, Sığatullah Ali Orak², Aslı Kübra Atasever², Celil Yılmaz², Muzaffer Polat²

¹manisa şehir hastanesi

²manisa celal bayar üniversitesi çocuk nöroloji bölümü

Amaç: Bu çalışmanın amacı, farklı pediatrik hasta grupları arasında QTc dispersiyonu, Tpeak-Tend/QTc oranı ve P-dalga dispersiyonu gibi elektrokardiyografik parametrelerdeki değişimleri değerlendirmek ve karşılaştırmaktır. Çalışma, bu parametreleri, acile epileptik nöbetlerle gelen çocuk grubu, polikliniğe epilepsi tanısı alan çocuk grubu ve nöbet geçirmeyen kontrol grubu arasında karşılaştırmayı amaçlamaktadır.

Yöntem: Prospektif vaka-kontrol çalışması Temmuz 2020 ile Temmuz 2021 arasında yürütülmüştür. Çalışmaya epileptik nöbet nedeniyle acil servise ardışık olarak başvuran 18 yaş altı hastalar, poliklinikteki epilepsi tanısı alan çocuk grubu ve kontrol grubu dahil edilmiştir. Elektrokardiyogramlar postiktal 6 saat içinde alınmıştır. İnteriktal EKG'lerde kalp hızı, ST-segment değişiklikleri, P dalgası, PR, QT aralığı, düzeltilmiş QT aralığı, QT dispersiyonu, QTcd ve ekstremitelerden elde edilen QTc dispersiyonu, prekordiyal derivasyonlardan elde edilen QTc dispersiyonu, QRS, P dalgası dispersiyonu, Pmaxmin, Tp-e, Tp-e dispersiyonu, Tp-e/QTc oranı ve aritmiler değerlendirildi. Çalışmaya toplam 149 epileptik hasta ve 75 kontrol vakası dahil edildi.

Bulgular: Epileptik nöbet geçiren hastalarda interiktal dönemde sağlıklı bireylere kıyasla yukarıdaki parametrelerde artış olmadığı gözlemlendi. Epilepsili hastaların kalp atış hızının kontrol grubundan yüksek olduğu bulundu. Ancak, bilinen epilepsisi olan hastalar, ilk kez nöbet geçiren hastalar ve nöbet geçirmeyen hastalar arasında bu parametrelerde istatistiksel olarak anlamlı bir fark gözlemlenmedi.

demografik veriler

	Vaka -149	Kontrol-75	p value
Yaş ort (IQR 25%-75%)	9 (1-17)	8(2-16)	0.36
cinsiyet -erkek	40 (26,8%)	28(37%)	0.24
ekg verileri		normal sinüs ritmi	
ST anormalliği	-(0%)		
1. derece av blok	-(0%)		

Sonuç: Artan kalp atış hızının varlığı epilepsili bireylerin epilepsisi olmayanlara kıyasla yaşamı tehdit eden disritmiler açısından daha yüksek risk altında olabileceğini düşündürmektedir. Çalışmamızda ilk kez epileptik nöbet geçiren AS başvuran hastalar ile daha önce epilepsi tanısı almış hastalar arasında bu parametrelerde istatistiksel açıdan anlamlı bir fark gözlemlenmedi. Bu bulgulara dayanarak, interiktal dönemdeki EKG parametrelerinin disritmiler ve SUDEP açısından öngörücü özellikleri için daha çok sayıda çalışmaya ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: disritmi, epilepsi, ekg



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-214 Espresso İle Gelen İyileşme: ADCY5 Mutasyonunda Kafein Tedavisi

Hasan Gözen¹, Ayşe Aysima Özçelik¹

¹Gaziantep Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: ADCY5 mutasyonu, adenilat siklaz 5 (ADCY5) gen mutasyonlarına bağlı nadir görülen bir hareket bozukluğudur. Bu mutasyonlar istemsiz hareketler, distoni, kore ve miyoklonus ile karakterizedir. Genellikle otozomal dominant geçişli olup fenotipik değişkenlik gösterebilir. Literatürde ADCY5 ilişkili hareket bozukluklarında kafeinin potansiyel faydaları bildirilmiştir. Bu sunumda, ADCY5 eksikliği tanısı konmuş iki pediatrik hastanın klinik özellikleri ve kafein doz, etkinlik ve etki süresi deneyimi anlatılacaktır.

Yöntem: İki pediatrik hasta retrospektif olarak değerlendirilmiştir. Tanı sürecinde klinik semptomlar, nörolojik muayene, EEG, MRG ve genetik analizler incelenmiştir. ADCY5 mutasyonu Whole Exome Sequencing (WES) ile doğrulanmıştır. Semptomatik tedavi olarak kafein ve teofilin kullanılmıştır.

Bulgular: Hasta 1: 4 yaş 9 aylık erkek hasta, ADCY5 mutasyonu tespit edilmiştir. Literatürdeki veriler doğrultusunda 100 mg kafein (espresso) ile semptomlarında belirgin düzelme sağlanmıştır. Kafeinin etkisinin 7-8 saat sürdüğü belirlenmiş, hasta günde 2 doz espresso ile tedaviye devam etmiştir. Hasta teofilin tedavisine yanıt vermemiştir. Hasta 2: 2 yaş 4 aylık kız hasta, heterozigot ADCY5 mutasyonu saptanmıştır. Yaşı nedeniyle 100 mg kafeinin yüksek olacağı öngörülmüş, aile gözlem yoluyla 30 mg kafeinin yeterli olduğunu belirlemiştir. Kafeinin etki süresinin 6-7 saat olduğu belirlenmiş ve günlük 2 doz espresso ile belirgin semptomatik iyileşme sağlanmıştır. Hasta teofilin tedavisine yanıt vermemiştir.

Sonuç: ADCY5 mutasyonunda kafeinin etkili ve tolere edilebilir bir tedavi seçeneği olabileceği, ancak hastaya özgü doz ayarlamalarının kritik olduğu görülmektedir. Geniş ölçekli, kontrollü çalışmalar ile kafeinin etkinliği ve güvenilirliği daha kapsamlı değerlendirilmeli ve farmasötik formülasyonlar üzerine araştırmalar yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: ADCY5 mutasyonu, kafein, distoni

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-215 Mabry Sendromu: Nadir Bir Hipotoni ve Gelişim Geriliği Nedeni

Ahu Ekren¹, Yılmaz Akbaş¹, Habibe Koç Uçar¹

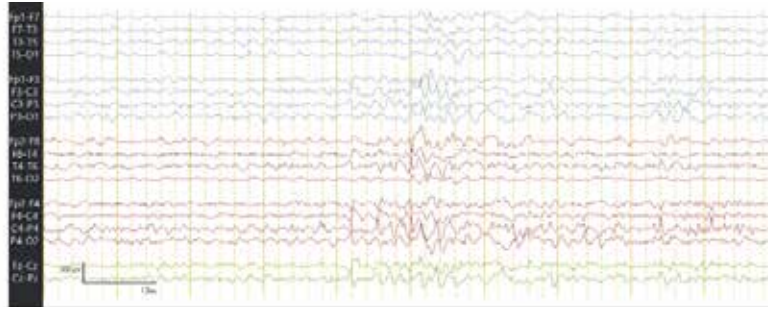
¹Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Glikofosfatidilinozitol biosentez bozuklukları arasında yer alan Mabry sendromu oldukça nadir görülen otozomal resesif geçişli, bir genetik sendromdur. Hiperfosfatazya, gelişim geriliği, dismorfik yüz ve ekstremit bulguları, konjenital kalp hastalıkları ve nöbetlerle seyreder. PGAP2, PGAP3, PIGY, PI-GW, PIGV, PIGO genlerindeki mutasyona göre 6 alt gruba ayrılır.

Yöntem: Hastanemize hipotoni ve nöbet şikayeti ile gelen ve PGAP3 geninde mutasyon saptayarak Mabry Sendromu tanısı koyduğumuz bir vaka sunduk.

Bulgular: 14 aylık erkek hasta, motor gelişim geriliği nedeniyle getirildi. Miadında 3350 gr doğmuş. Baş kontrolü 9. ayda sağlanırken, destekli oturması yokmuş. Bir yaşında fokal klonik nöbetleri başlamış. Ailede bilinen bir hastalık yok. Persantilleri normal sınırlarda olan hastanın muayenesinde; Miyopatik yüz, basık burun kökü, üçgen dudak, aksiyel hipotoni izlendi. DTR ++/++, dilde fasikülasyon yoktu., kas gücü zayıf ve koordinasyonu yetersizdi. Laboratuvar tetkiklerinde, ALP 1028 U/L bulundu. Ekokardiyografisinde, Sekundum ASD ve ince PDA, MR görüntülemesinde ise periventriküler beyaz cevher değişiklikleri ve sol posterior fossada araknoid kist mevcuttu. Elektroensefalografide fotik stimülasyonda diken dalga deşarjları izlendi. Hastanın yapılan tetkiklerinde tanıya yardımcı herhangi bir sonuç çıkmayınca hastadan whole exom çalışıldı. WES sonucunda PGAP3 mutasyonu (homozigot, patojenik) tespit edilerek Mabry sendromu tanısı konuldu.

EEG bulgusu



Sonuç: Hiperfosfatazya mental retardasyon sendromu (HPMRS) olarak bilinen bu sendromda gelişme geriliği, nöbetler ve hiperfosfatazya ana bulgulardır. Hipotoni, dismorfik yüz, ALP yüksekliği ve epilepsisi olan hastamızda Mabry sendromu ile uyumluydu. Literatürde pridoksin yanıtı bildirildiği için pridoksin başlandı. Hipotoni, nöbetler ve ALP yüksekliği birlikteliğinde Mabry sendromu mutlaka akılda tutulmalıdır. Genetik inceleme erken yapılmalı ve tanı gecikmeden destek tedavileri planlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Mabry, Hipotoni, Epilepsi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-216 Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde Konvülfif Status Epileptikuslu Çocuklarda Etiyoloji, Tedavi ve Sonuçların İncelenmesi ve Prognozu Etkileyen Faktörlerin Araştırılması

Hatice Bektaş Öntaş¹, Esra Koçkuzu², Serhat Emeksiz², Ayşegül Neşe Çitak Kurt¹

¹Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği

²Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım Kliniği

Amaç: Bu çalışmanın amacı, konvülfif status epileptikus (KSE) tanısı ile pediatrik yoğun bakım ünitesine (YBÜ) yatırılan çocukların etiyolojilerini, tedavileri belirlemek ve klinik değişkenlerin hastaların sonuçları üzerindeki etkilerini araştırmaktır.

Yöntem: Ocak 2022-Ocak 2024 tarihlerinde pediatrik YBÜ'ye KSE tanısı ile yatırılan 1 ay-18 yaş arası hastaların etiyolojisi, tedavileri, taburculuktaki nörolojik durum, hastanede kalış süreleri, 6 aylık sürede nöbet tekrarı ve nörolojik takip gibi sonuçlar kaydedilmiştir.

Bulgular: Toplam 2759 yoğun bakım yatış kaydında KSE nedeniyle 83 hastaya ait 89 yatış epizodu saptandı. 50 hastada SE öncesi epilepsi tanısı vardı. 89 epizodda, SE yaşı ortalama 36 ay idi. En sık SE etiyolojisi sırasıyla progresif, idiyopatik ve uzak semptomatik nedenlerdi. En sık tetikleyici faktör enfeksiyonlardı. İlk basamak tedavide sıklıkla sadece midazolam (62 epizod); ikinci basamakta sıklıkla sadece levetirasetam (38); üçüncü basamakta ise en sık sadece midazolam infüzyonu (54) uygulandığı görüldü. 54 epizod dirençli, 11 epizod ise süper-dirençli SE olarak değerlendirildi. Yoğun bakımda kalış süresi ortalama 5 gün, toplam hastanede toplam kalış süresi ortalama 17 gün idi. 23 epizodda taburculuk sırasında nörolojik durumda SE öncesi duruma göre kötüleşme, 5 ölüm gözlemlendi. Hem yoğun bakımda hem de toplam hastanede kalış sürelerinin progresif etiyolojili hastalarda en uzun (sırasıyla ortalama 11 gün ve 31,5 gün), febril statusu olan hastalarda en kısa (sırasıyla ortalama 1 gün ve 6 gün) olduğu belirlendi.

Sonuç: Çalışmamızda pediatrik YBÜ'de KSE tanısı ile takip edilen hastalarda en sık etiyoloji progresif ve idiyopatik nedenler, en sık tetikleyici faktör enfeksiyonlardır. Basamak tedavileri ile ilgili heterojen uygulamaların olduğu saptanmıştır. SE etiyolojisinin hastane kalış süreleri üzerinde belirleyici bir faktör olabileceği görülmüştür.

Anahtar Kelimeler: Status epileptikus, pediatrik yoğun bakım, nöbet

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-217 CHRNA4 Mutasyonu İlişkili Hipermotor Epilepsi Olgusu Sunumu

Tuğba Doğanç¹, Rabia Tütüncü Tokur¹, Muhittin Bodur¹

¹Bursa Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Giriş: Otozomal dominant uykuya ilişkili hipermotor epilepsi, nadir görülen kalıtsal bir epilepsi türüdür ve birçok gen ile ilişkilidir. Özellikle CHRNA4 mutasyonu, frontal lob nöronlarında artan uyarılabilirliğe yol açarak, uyku sırasında ani başlayan ve kısa süren kompleks motor nöbetlere neden olur. Bu sunumda, uyku sırasında ortaya çıkan motor nöbetler ile başvuran, CHRNA4 mutasyonu saptanan ve uykuya ilişkili hipermotor epilepsi tanısı alan sekiz yaşında kız olgu sunulmuştur.

Yöntem: Bursa Uludağ Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Kliniğinde CHRNA4 mutasyonu ile izlenen hastanın elektronik dosyaları retrospektif olarak incelendi

Bulgular: Olgu Sunumu: İlk kez altı aylıkken görülen özellikle uyku sırasında aniden gözlerini açarak başlayan karmaşık motor hareketler içerdiği ve günde 5-6 kez tekrarlandığı nöbet öyküsü mevcuttu. Hastaya nöbet kontrolü için sırası ile karbamazepin, fenitoin, lorezepam, vigabatrin, lamotrijin, levetirasetam ve valproik asit gibi antiepileptik tedaviler verildi ancak hiçbir zaman tam nöbetsizlik elde edilmedi. Hastanın özgeçmişinde prenatal, natal ve postnatal öyküsü doğaldı, nöbetlerin başlaması ile birlikte gelişim basamaklarında gerilik başladı. Soygeçmişinde hastanın teyzelerinde tanısı konulmamış motor ve bilişsel gerilikler mevcuttu. Hastanın nöbet etyolojisine yönelik yapılan tetkiklerinde metabolik incelemeleri normaldi, EEG'sinde sağ frontal bölgede belirgin jeneralize çoklu diken-yavaş dalgalar izlendi. Kranial MRG'ında sol lateral ventrikül içerisinde koroid pleksus kisti olarak raporlandı. Genetik analizde CHRNA4 p.Arg148Trp (c.442C>T) heterozigot mutasyonu tespit edildi. Topiramet, klobazam ve fenobarbital tedavisi uygulanmasına rağmen günde 2-3 kez uyku sırasında nöbetleri devam etmektedir.

Sonuç: Sonuç: CHRNA4 mutasyonuna bağlı uykuya ilişkili hipermotor epilepsi, tedaviye dirençli seyredebilir. Karbamazepin gibi antiepileptik ilaçlar genellikle etkili olsa da, her hasta için yanıt değişkenlik gösterebilir. Bu nedenle, tedavi bireyselleştirilmeli ve genetik yatkınlık göz önünde bulundurularak multidisipliner bir yaklaşım benimsenmelidir.

Anahtar Kelimeler: CHRNA4 mutasyonu, hipermotor, nöbet



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-218 Pediatri Uzmanlarının Febril Nöbet Profilaksisi Hakkındaki Bilgi, Tutum ve Becerilerinin Değerlendirilmesi

Batuhan Doğruk¹, Mehmet Palaz², Ahmet Taşkın², Esra Özpinar², Betül Kılıç², Yasemin Topçu², Kürşad Aydın²

¹Medipol Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

²Medipol Üniversitesi Çocuk Nöroloji Kliniği

Amaç: Febril nöbeti olan hastaların yaklaşık %30'u birden fazla kez nöbet geçirir. Takipte epilepsi görülme riski ise %4-7 arasında değişmektedir, komplike febril nöbet geçiren hastalarda genel popülasyona göre artmış bir epilepsi riski mevcuttur. Bu tablo, febril nöbetlerle en sık karşılaşan hekim grubu olan pediatri uzmanlarını tedavi arayışına yönlendirmektedir. Tekrarlama riskinin arttığı hastalar için literatürde profilaktik tedavi önerileri bulunmaktadır; fakat konsensus sağlanmış net bir tedavi şeması olmadığı için hekimlerin farklı profilaktik tedavi yaklaşımları mevcuttur. Literatürü taradığımızda hekimlerin profilaktik tedavi hakkındaki bilgi, tutum ve becerilerini değerlendiren bir çalışmaya rastlamadık. Bu sebeple çalışmamızda pediatri uzmanlarının febril nöbetlerin profilaktik tedavisine yaklaşımlarını karşılaştırmayı hedefledik.

Yöntem: Çalışmamızı 266 pediatri uzmanı hekimle gerçekleştirdik.

Bulgular: Büyük bir çoğunluğunun(%98,9) febril nöbetin akut tedavisinde kendilerini yetkin hissettiklerini saptadık. Profilaktik tedavi söz konusu olunca hekimlerin çoğunluğunun(%83,1) kendini yetkin hissettiğini ama bu oranın akut tedaviye göre düşük olduğunu izlemledik. Profilaktik tedavide hekimlerin daha büyük çoğunluğunun(%71,4) intermitten profilaksiyi tercih ettiğini gördük. Intermitten profilakside tercihin büyük oranda rektal diazepam(%86,8) olduğunu, devamlı profilakside ise ağırlıklı olarak levitirasetamın(%60,1) tercih edildiğini ve son eğitim zamanı günümüze ne kadar yakınsa levitirasetam tercih oranının arttığını(p = 0,001) tespit ettik. Hekimlerin sadece %19,5'inin profilaktik tedaviyi kendilerinin başladığını, büyük bir çoğunluğunun hastaları profilaktik tedavi için çocuk nöroloji uzmanına yönlendirmeyi tercih ettiklerini gördük.

Sonuç: Bu sonuçlar ışığında; akut tedavi hakkında hekimlerin kendilerine güvenlerinin yüksek olduğunu fakat profilaktik tedavi hususunda yetkinliklerinin azaldığının söylenebileceği ve uzmanlık sonrasında da febril nöbet gibi önemli ve sık karşılaşılan tablolar için eğitimlerin belirli periyotlarla devam etmesinin faydalı olacağı kanaatindeyiz.

Anahtar Kelimeler: Febril Nöbet, Profilaktik Tedavi, Uzmanlık Eğitimi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-219 Aynı aile içinde farklı klinik bulgularla ortaya çıkan yeni bir CACNA2D2 mutasyonu

Şeyda Beşen¹, Murat Özkale², Serdar Ceylaner³, İlknur Erol¹

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

²Başkent Üniversitesi Adana Dr. Turgut Noyan Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi

³Intergen Genetik ve Nadir Hastalıklar Tanı Araştırma & Uygulama Merkezi

Amaç: Kalsiyum Voltaj Kapılı Kanal Yardımcı Alt Birimi Alpha2delta 2 (CACNA2D2) geni, uyarılabilir hücrelere (Ca²⁺) girişini sıkı bir şekilde düzenleyen voltaja bağlı kalsiyum kanal kompleksinin alfa-2/delta alt ünitesini kodlar. CACNA2D2 geninin bialelik mutasyonları, nöbetler ve değişken derecede gelişimsel gecikme ile birlikte serebellar atrofi ve erken infantil epileptik ensefalopati ile ilişkilidir. Bugüne kadar farklı ailelerde CACNA2D2'deki bialelik mutasyonlarla bağlantılı beş çocukluk çağı başlangıçlı epilepsi ve serebellar atrofi olgusu bildirilmiştir.

Yöntem: Yeni bir homozigot CACNA2D2 mutasyonu olan iki kardeşin klinik, genetik ve radyolojik bulguları sunulmuştur.

Bulgular: Şu anda 19 yaşında olan kız hasta, ilk kez 4 aylıkken ateşin tetiklediği epileptik nöbetlerle başvurdu. Anne-baba birinci derece kuzen idi. Hasta halen tekerlekli sandalyede olup dirençli epilepsi ve ataksi nedeniyle takip edilmektedir. Tüm metabolik testler, karyotip, mikroarray ve WES analizleri normaldi. Beyin nörogörüntülemesinde serebellar hemisferler ve vermiste belirgin atrofi vardı. Hastanın 11 yaş küçük kız kardeşi de 2 aylıkken ateşin tetiklediği nöbet şikayetiyle başvurdu. Halen 8 yaşında ve hafif ataksi ve levitirasetam ile kontrollü epilepsi ile izlenmektedir. 2023'te ataksi ve epilepsi açısından WES re-analizinde kardeşlerde CACNA2D2 geninde yeni homozigot NM_006030.4 c.632C>T (p.Pro211Leu) varyantı gösterildi. Ebeveynlerse taşıyıcıydı.

Sonuç: Yaşamın ilk yılında başlayan nöbetleri ve serebellar disfonksiyonu olan bireylerde CACNA2D2 ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Valence ve ark. normal kognitif gelişimi olan ve yalnızca tek febril nöbeti geçiren bir hasta tanımlayarak klinik değişkenliği vurgulamışlardır. Büyük kardeşte dirençli epilepsi ve şiddetli ataksi varken küçük kardeş ise tek antiepileptik ilaçla nöbetsiz ve hafif ataksisi ile takip edilmektedir. CACNA2D2 c.632C>T (p.Pro211Leu) patojenik varyantı literatürde ilk kez bildirilmiş yeni bir varyant olup hastalık genotip ve fenotipini genişletmiştir.

Anahtar Kelimeler: CACNA2D2 mutasyonu, serebellar ataksi, epilepsi



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-220 KANALOPATİ SAPTANAN OLGULARIMIZIN KLİNİK VE GENETİK ÖZELLİKLERİNİN DEĞERLENDİRİLMESİ

Zehra Manav Yiğit¹, Müge Ayanoğlu²

¹Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

²Aydın Adnan Menderes Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Aydın Adnan Menderes Üniversitesi Çocuk Nöroloji Kliniği'ne başvuran ve kanalopati saptanan olguların klinik ve genetik özelliklerinin değerlendirilmesi

Yöntem: Çalışmamıza 2019 ve 2024 yılları arasında genetik olarak kanalopati saptanan olgular dahil edildi. Olguların yaşları, cinsiyetleri, klinik fenotipleri, saptanan varyantların kalıtım paternleri, patojeniteleri ve daha önce bildirilip bildirilmedikleri not edildi.

Bulgular: Çalışmaya 17'si erkek, 12'si kız olmak üzere toplam 29 hasta dahil edildi. Olguların ortanca yaşı 4 yıl (IQR: 3,5) ve ilk semptomun başladığı median yaşı 1 yıl (IQR: 2,75) idi. Tüm olgularda toplam 14 farklı varyant saptandı. Yedi hastadaki varyantların 5'i novel idi. En sık saptanan varyantlar SCN1A, SCN2A ve ADGRV1 genlerinde idi. En sık görülen klinik prezentasyonlar ise; genetik epilepsi febril nöbet artı ve kendini sınırlayan infantil epilepsi fenotipleriydi.

Sonuç: Kanalopatilerin klinik ve genetik özelliklerine ilişkin veriler arttıkça, görülme sıklıkları ve en yaygın klinik fenotiplerine ilişkin bilgilerimiz artacaktır.

Anahtar Kelimeler: Kanalopati, Epilepsi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-221 Çocukluk Yaş Grubunda Büyüme Hormonu Tedavisi ilişkili Nörolojik Komplikasyonlar

Çiğdem Genç Sel¹, Hilal Akalın¹, Elif Ceylan¹, Nursel Muratoğlu Şahin², Semra Çetinkaya²

¹Etilik Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Etilik Şehir Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

Amaç: Çocukluk yaş grubunda, büyüme hormonu (BH) tedavisi ilişkili nörolojik komplikasyonlara ait literatür verisi sınırlıdır. Bu nedenle çalışmamızda, BH tedavisinin nörolojik komplikasyonlarının ve patofizyolojik olası mekanizmalarının araştırılması hedeflenmiştir.

Yöntem: Dr. SUEAH Çocuk Nöroloji Polikliniklerine Kasım 2014- 2024 tarihleri arasında BH tedavisi sırasında gelişen nörolojik bir semptom nedeni ile konsülte edilen 0-18 yaş arası kız ve erkek hastalar çalışmaya dahil edilmiştir. BH tedavisi sırasında baş ağrısı gelişen hastalar, Baş Ağrısı Bozukluğunun Uluslararası Sınıflaması 2018 (3. Baskı beta versiyonu)" kriterleri temel alınarak değerlendirilmiştir. BH tedavisi sırasında nöbet veya şüphesi olup, EEG çekimi yapılan hastalar da çalışmaya dahil edilmiştir. EEG çekimi 18 kanallı NIHON- Cohden cihazı kullanılarak ve elektrotlar 10-20 sistemine göre yerleştirilerek gerçekleştirilmiştir. Hastalara ait en az 20 dakikalık EEG traseleri kör olarak değerlendirilmiştir. Nöbet klasifikasyonu 2017 ILAE'ye göre yapılmıştır.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen hastaların 46'sı kız (K), 60'ı erkek (E) idi. E/K 1,3 idi. BH tedavisi başlama yaşı 4 yıl 9ay-14 yıl 2 ay (ortanca: 9.25 yaş) idi. Takip süresi 1-10 yıl (ortalama: 5.46 ± 4.4) idi. Hastaların 4'ünde (%3,7) migren benzeri baş ağrıları, 2'sinde (%1,8) CK yüksekliği ve 1'inde (%0,94) subklinik elektrokortikografik değişiklikler kaydedildi. On iki yaşında bir erkek hastada BH tedavisi sırasında subklinik temporal foküslü bir epileptik aktivitenin kaydedildiği, BH tedavisine ara verildiği dönemde yapılan kontrol EEG'nin normal olduğu kaydedilmiştir. Toplam 7 hastada (%6,6) nörolojik yan etki izlenmiştir.

Sonuç: BH tedavisi sırasında gelişen nörolojik komplikasyonlar migren benzeri baş ağrıları, CK yüksekliği ve subklinik elektrokortikografik değişikliklerdir. Çalışmamızın interdisipliner yaklaşımların kuvvetlendirilmesine katkı sağlayacağını ve gelecekteki çalışmalara temel oluşturabileceğini düşünüyoruz.

Anahtar Kelimeler: Büyüme hormonu tedavisi, migren, epileptik aktivite

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-222 On Beş Yaş Miyelopati: Spinal Cord Injury Without Radiographic Abnormality

Adile Asena Emiroğlu Taşkın¹, Ahu Ekren², Yılmaz Akbaş², Orhan Özdoğan², Esra Sarıgeçili², Tamer Çelik², Habibe Koç Uçar²

¹Pediatric Kliniği, Karşıyaka Devlet Hastanesi, Adana

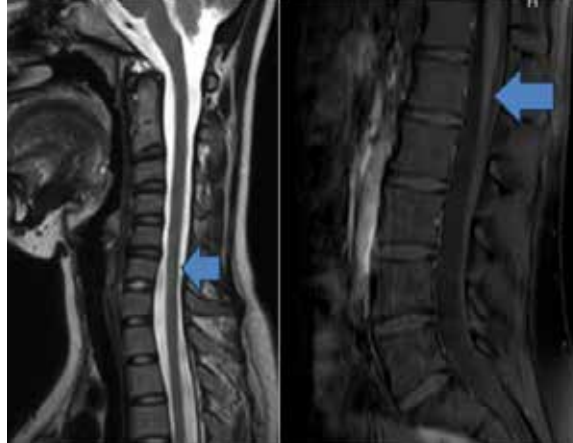
²Pediatric Nöroloji Kliniği, Adana Şehir Hastanesi, Adana

Amaç: Spinal Cord Injury Without Radiographic Abnormality (SCIWORA), özellikle 8 yaş altı çocuklarda travma sonrası spinal kord hasarının önemli bir alt tipidir. Kliniğinde miyelopati belirtileri olmasına rağmen, radyolojik görüntülemelerde ve miyelografilerde kırık ya da dislokasyon bulgularının olmamasıyla karakterizedir. Spinal kordun yumuşak doku bileşenlerinde veya vertebral gövde uç plakasında yaralanma vardır.

Yöntem: Sağlam sağlıklı 15 yaşında kız hasta, okulda ayakta beklerken iki bacağında karıncalanma, hissizlik ve sağ bacakta hareket kısıtlılığı şikayetleriyle dış merkez acil servisine başvurdu. Acil BT normal olup, şikâyetlerinin devam etmesi üzerine tarafımıza sevk edildi. Başvurusunda yürüyememe, sırt ağrısı, sağ bacakta parezi ve paraestezisi vardı. Sağ bacak kas gücü 2/5, sol bacak 4+/5 olup, babinski+, ağrı ve duyu kaybı mevcuttu. İdrar, gayta inkontinansı yoktu. Hastanın 15 gün önce voleybol antrenmanı sırasında takla attığı, boyun ve kalçasını çarptığı öğrenildi. Ateş, ishal, enfeksiyon veya seyahat öyküsü yoktu.

Bulgular: Spinal-MRG'de C5-6'da kontrast tutmayan lezyon ve cauda equina liflerinde hafif hiperintensite izlendi. Ayırıcı tanıda spinal infarkt, travma sonrası fibroartilijinoz emboli açısından çocuk hematoloji tedavisine DMAH ekledi. Trombofili panelinde PAI-1-heterozigot-mutasyon saptandı. BOS incelemelerinde multiplex PCR, protein, oligoklonal bantlar normaldi. Pulse steroid ve NSAİ başlandı. Pulse 2.doz sonrası şiddetli ağrı, duyu ve kas gücünde düzelme saptandı. SCIWORA tanısı düşünüldü ve takibinde bağımsız mobilize olup, fizik tedavi önerileri ile taburcu edildi.

Resim



T2 sekans sagittal kesit C5-6 düzeyinde fokal sinyal artışı ve Postkontrast yağ baskılı T1 sekans sagittal kesitte kauda ekinada hafif kontrast tutulumu

Sonuç: Yaş grubu semptom başlangıcı SCIWORA için tipik olmasa da klinik ve muayene bulguları, tedavi yanıtı ve travma öyküsü, hastalığın atipik seyredebileceğini göstermektedir. SCIWORA çocukluk çağında önemli bir spinal kord yaralanma türü olup, erken tanı ile uygun tedavi prognoz için kritik rol oynar.

Anahtar Kelimeler: Sciwora, spinal kord hasarı, pediatrik nöroloji

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-223 ARX Geni İlişkili Bir Epileptik Ensefalopati Olgu Sunumu

Fatih Mehmet Akif ÖZDEMİR¹, Büşra GÖKYER², Mehmet ÖZTÜRK³, Serdar CEYLANER⁴, Mesut GÜNGÖR¹

¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Nöroloji

²Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

³Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Radyolojisi

⁴Özel İntergen Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi, Tıbbi Genetik

Amaç: ARX ile ilişkili bozukluklar, sendromik veya nonsendromik bilişsel geriliğe yol açabilmektedir. Belirsiz genital organlar, lizensefali, West sendromu ile birlikte görülebilmektedir. Nörolojik olmayan klinik özelliklerin gözlemlenmesi sebebi ile, ARX ile ilişkili bozukluklar multisistem bozuklukları olarak kabul edilir. Biz de bu bildirimizde, ARX geninde mutasyonla ilişkili epileptik ensefalopatisi olan bir erkek hastayı bildiriyoruz.

Yöntem: Genetik çalışma olarak klinik ekzom dizilemesi (CES) gerçekleştirildi.

Bulgular: On üç aylık erkek hasta 6 aylıkken başlayan spazm nöbetleri sebebi ile getirildi. Özgeçmişinde, prematürite (35. gestasyonel haftada doğum), nefrolitiazis ve global gelişim geriliği olan hastanın 2 aylıkken baş kontrolü, göz teması, ışık obje takibi olmakla birlikte takipte regrese olup kaybolmuştu. Soygeçmişinde anne baba arasında akraba evliliği ya da akrabalarda nörolojik hastalık öyküsü yoktu. Nörolojik muayenesinde, aksiyel hipotonisite, sesle irkilme, derin tendon reflekslerinde (DTR) artış saptanmakla birlikte baş kontrolü, göz teması, gülümseme, ışık-obje takibi yoktu, ambiguus genitale izlenmedi. Elektroensefalografisinde (EEG) burst supresyon paterninin eşlik ettiği hipsaritmi saptanması üzerine West sendromu olarak değerlendirildi. Beyin manyetik rezonans görüntülemesi (MRG) normal saptanan hastanın metabolik incelemelerinde patoloji saptanmadı. Hastaya sırasıyla levetirasetam, pridoksin, tetrakosaktit (ACTH), sodyum valproat, vigabatrin tedavileri uygulandı. Hastanın CES analizinde, ARX geninde (NM_139058.3 c.1058C>T p.(PRO-353Leu)-rs104894743) hemizigot patojenik mutasyon saptandı. Tedavi sonrası EEG bulgularında yatışma olan hastanın bir miktar göz teması, gülümseme gibi kişisel sosyal alan gelişiminde bir miktar gelişme sağlandı.

Sonuç: Sunumumuzla, ARX ile ilişkili bozuklukların klinik olarak anlaşılmasına katkıda bulunmak istedik. ARX mutasyonu epilepsi ensefalopati hastalarının moleküler etiolojisinde dikkate alınmalıdır.

Anahtar Kelimeler: ARX geni, Epilepsi, Epileptik ensefalopati

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-224 Dev Aksonal Nöropati Tip-1 Tanısıyla Takipli Olgu Sunumu

Fatih Mehmet Akif ÖZDEMİR¹, Ebru MARZİOĞLU ÖZDEMİR², Mehmet ÖZTÜRK³, Mesut GÜNGÖR¹

¹Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Nöroloji

²Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Tıbbi Genetik

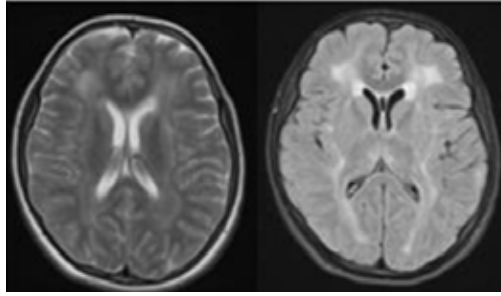
³Selçuk Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Radyolojisi

Amaç: Dev aksonal nöropati (GAN), periferik ve merkezi sinir sistemini etkileyen ilerleyici bir nörodejeneratif hastalıktır ve GAN genindeki mutasyonlar sonucu işlevsel gigaksonin proteininin kaybı oluşur. Küratif tedavi mevcut değildir, fakat gen tedavisi ile ilgili çalışmalar yürütülmektedir. En sık bildirilen semptomlar yürüyüş bozukluğu, kas güçsüzlüğü, kas boyutunda anormallik ve anormal reflekslerdir. Biz de dev aksonal nöropati tip-1 tanısıyla takipli hastanın klinik özelliklerini sunmayı amaçladık.

Yöntem: Çocuk nöroloji polikliniğinde takip edilen dev aksonal nöropati tip 1 tanılı bir olgunun retrospektif olarak sunuldu.

Bulgular: On beş yaşında kız hasta yürüme bozukluğu sebebi ile getirildi. Özgeçmişinde, sarılık geçirme ve motor gelişimde gecikme dışında özellik olmayan hastanın soygeçmişinde anne baba arasında akraba evliliği mevcuttu. Nörolojik muayenesinde, yürüme bozukluğu, derin tendon reflekslerinde (DTR) azalma ve skolyoz mevcuttu. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG); bilateral serebral hemisferde periventriküler beyaz cevherden başlayıp subkortikal beyaz cevhere uzanan diffüz, bilateral internal kapsül posterior bacağı, eksternal kapsülde kortikal spinal trakt boyunca, beyin sapı ve dentat nükleuslarda belirgin olmak üzere bilateral globus pallidus, putamen ve kaudat nükleuslarda simetrik T2A ve FLAIR sinyal artışları, servikal spinal kord proksimalinde atrofik görünüm saptandı (Resim-1). Hastanın genetik analizinde, GAN geninde (C1709 G>A) homozigot mutasyon saptandı. Dev aksonal nöropati tip 1 tanısı konulan hastanın fizyoterapi ile takibi planlandı.

Beyin manyetik rezonans görüntülemesi (MRG)



*Sırasıyla aksiyal T2 ve FLAIR görüntüleri

Sonuç: Dev aksonal nöropati tip 1 tanısı ile takip ettiğimiz hastamızda yürüme bozukluğu, DTR'lerde azalma, skolyoz gibi klinik özellikleri ve beyin MRG'sinde serebral, serebellar hiperintens görüntüleri ile fenotipik özelliklerini vurgulamak isteriz.

Anahtar Kelimeler: Dev aksonal nöropati, GAN geni, Gigaksonin proteini

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-226 Neonatal ve Erken İnfantil Dönemde Klinik Bulgular Geliştiren ve Erken Revaskülarizasyon Cerrahisi Uygulanan Moya Moya Sendromlu Ardışık Tanımlanan İki Olgu

Özlem Acar¹, Zeynep Sena Pirim², Hüsnü Lale², Burcu Güliz Çırpanlı An¹, Erdem Şimşek¹, Seda Kanmaz¹, Elif Bolat³, Ünsal Yılmaz⁴, Sanem Keskin Yılmaz¹, Hasan Tekgül¹

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

³Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Beyin Cerrahisi Anabilim Dalı

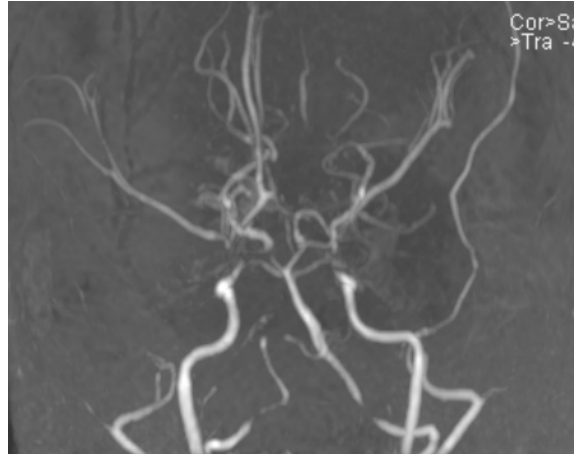
⁴S.B.Ü Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Moyamoya hastalığı, distal internal karotid arterler veya dallarının iki taraflı stenozu ile karakterize, ilerleyici bir arteriyopatidir. Çocukluk çağında beş ile dokuz yaş arasında pik yapar. Moyamoya sendromu ise altta yatan bir nedene bağlı, sekonder bir tablo olarak tanımlanır.

Yöntem: Bu sunumda, erken dönemde bulgu veren ve genetik etiyolojileri belirlenen moyamoya sendromu tanıli iki pediatrik olgu radyolojik bulgular eşliğinde tartışılacaktır.

Bulgular: Olgu 1:İki aylık kız, sağ bacakta şişlik ile başvurdu. Doğumdan itibaren sol üst ve alt ekstremitelerde hareket azlığı mevcuttu. Fizik muayenede çok sayıda café-au-lait lekesi saptandı. Manyetik rezonans (MR) görüntülemesinde tibiada fibroosseöz displazi tespit edildi. Kraniyal MR anjiyografide sağ orta serebral arterde oklüzyon ve minör kollateraller izlendi (Şekil 1). Genodermatoz panelinde NF1 geninde c.3315-1G>C patojenik varyant tespit edilerek nörofibromatozis tip 1 (NF-1) tanısı doğrulandı. NF-1 ilişkili moyamoya sendromu olarak değerlendirildi. Olgu 2:Kırk aylık kız, konjenital kardiyopati ve tiroid agenezisi gibi çoklu sistem anomalileri nedeniyle takip edilmekteydi. Sağ focal nöbet geçirmesi üzerine yapılan kraniyal MR ve MR anjiyografide sol anterior serebral arter ve sağ posterior serebral arterde oklüzyon ile Willis poligonunda kollateral oluşumu saptandı (Şekil 2). Mikroarray analizinde, moyamoya hastalığı ile ilişkili tanımlanmış 6p duplikasyonu tespit edildi. Her iki hastaya erken dönemde multiple burr hole yöntemi ile revaskülarizasyon cerrahisi uygulandı ve antiplatelet tedavi ile izleme alındı.

sol anterior serebral arter ve sağ posterior serebral arterde oklüzyon ile Willis poligonunda kollateral oluşumu



sol anterior serebral arter ve sağ posterior serebral arterde oklüzyon ile Willis poligonunda kollateral oluşumu

Sonuç: Moyamoya sendromu, yaşamın erken dönemlerinde inme ile başvuruabilir ve ciddi morbiditeye yol açabilir. Erken revaskülarizasyon cerrahisi, yeni inme ataklarını önleyebilir. Erken tanı ve tedavi büyük önem taşır. Çocuklukta inme ayırıcı tanısında moyamoya sendromu akılda tutulmalı ve olası genetik etiyolojiler araştırılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: neonatal erken infantil, moya moya, Erken Revaskülarizasyon Cerrahisi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-227 Papil ödemli çocukların orbita MRG bulgularının ve optik sinir difüzyon katsayısı ölçümlerinin değerlendirilmesi

Merve Çakmak¹, Mehmet Karagülle², Fatma Selin Kaya³, Pınar Arıcan¹, Peren Perk¹, İhsan Kafadar⁴

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Nöroradyoloji Kliniği

³Sağlık Bilimleri Üniversitesi Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Göz Hastalıkları Kliniği

⁴Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği

Amaç: Papil ödem, kafa içi basınç artışı sonucu görülen, spesifik görüntüleme özellikleri tanımlanmış bir bulgudur. Çocuklarda papil ödem varlığında difüzyon ağırlıklı görüntüleme (DAG)'de optik sinir başındaki değişiklikler sistematik olarak incelenmemiştir. Bu çalışmada papil ödemi olan çocukların orbita MRG bulguları, optik sinir ADC difüzyon ölçümleri değerlendirilmiştir.

Yöntem: Bu çalışmaya, 2020-2025 yılları arasında, BOS açılış basıncı ölçülmüş (>25 mmHg) papil ödemli çocuklar ile daha önce orbita MRG yapılmış sağlıklı çocuklar dahil edilip, retrospektif olarak incelendi. BOS basıncı ölçümleri çocuk nörologları tarafından; papil ödem derecesi Frisen sınıflandırmasına göre tek nörooftalmolog tarafından; orbita MRG, optik sinir ADC ölçümleri deneyimle nöroradyologlar tarafından yapıldı. Hasta ve sağlıklı çocukların verileri analiz edildi.

Bulgular: Papil ödem grubuna 36 (K/E:2/1), kontrol grubuna 40 (K/E: 29/11) çocuk dahil edildi. Ortalama yaş $10,8 \pm 4,21$ yıldır. Hasta grubunda her iki gözün papil ödem derecesi en sık grade 1'dir. Hasta grup BOS açılış basıncı ortalama $53 \text{ cm/H}_2\text{O}$ ydi ($29,5-118 \text{ cm/H}_2\text{O}$). Hasta grubun sağ göz ortalama ADC ölçümü medyanı $1,85 \times 10^{-3} \pm 0,29 \times 10^{-3}$, sol gözün $1,84 \times 10^{-3} \pm 0,25 \times 10^{-3}$ ölçüldü. Sağ-sol göz ortalama ADC ölçümü medyan değerleri kontrol grubuna göre sırası ile % 3,5 - %6,6 oranında daha düşük bulundu ($p=0,32$). Optik kılıf BOS mesafesi ölçümü hasta grubunda kontrol grubuna göre daha yüksekti ($p<0,05$). MRG'de optik sinir tortiozitesi ve posterior globda düzleşme bulguları, hasta grubunda daha fazla bulundu ($p<0,05$).

Sonuç: Papil ödemli çocuklarda optik sinirin ADC değerleri, sağlıklı çocuklara göre düşük ölçülmüştür. Bu bulgunun kafa içi basınç artışı ile olan ilişkisinin aydınlatılabilmesi amacıyla daha yüksek hasta sayılı, çok merkezli çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: papil ödem, optik sinir, difüzyon MRG

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-228 Orbital miyozit vaka serisi

Bilge Özgör¹, Serkan Kırık², Serdal Güngör³

¹Inönü Üniversitesi Çocuk Nöroloji BD

²Elazığ Fethi Sekin EAH Çocuk Nöroloji Kliniği

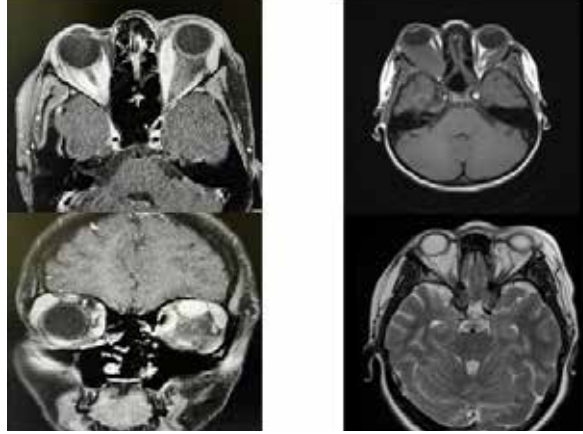
³Özel Antalya Medikal Park Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği

Amaç: Orbital miyozit (OM) ekstraorbital kasların tutulumu ile seyreden nadir bir hastalıktır. Genellikle genç kızlarda akut başlangıçlı ve ağrılı çift görme şikayeti olan OM genellikle steroide iyi cevap verir. Kronik ve tekrarlayan tipleri steroide yanıtıdır. Etiyolojide idiyopatik, IgG4 ilişkili hastalık, inflamatuvar bağırsak hastalıkları, lupus, dev hücreli miyokardit, romatoid artrit, Behçet hastalığı gibi birçok hastalık bulunmaktadır. Klinik pratiğimizde oldukça sık gördüğümüz optik nörit ile karışabilen dört orbital miyozitli olgumuzu sunmak istedik.

Yöntem: Vaka serisi

Bulgular: Dört olgumuzun biri 3 yaş diğerleri 16 yaşında ve hepsi kız cinsiyette idi. Tüm olgular akut başlangıçlı göz ağrısı, çift görme ve eksoftalmus şikayeti ile gelmişti. Nörolojik muayenelerinde eksoftalmus, 3,4 ve 6. kraniyal sinir paralizleri ve yana bakışta çift görme saptandı. Tüm olguların mrg ve video görüntüleri bulunmaktadır. Olgulardan biri biyopsi kanıtlı ve diğeri laboratuvara göre IgG4 ilişkili hastalık etiyojide tespit ettik. Diğer iki olgu idiyopatik olarak değerlendirildi. Tüm olgulara steroid bir olguya ek olarak rituksimab tedavisi verildi. Ve bir ay sonunda semptomlarda belirgin gerileme saptandı.

Orbital miyozit MRG bulguları



Sonuç: Bu vaka serisi ile orbital miyozit ve etiyojisi konusunda farkındalık oluşturmayı amaçladık.

Anahtar Kelimeler: orbital miyozit, IgG4 ilişkili hastalık, diplopi

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-229 Tipik Klinik Özelliklerde İki MELAS Olgusu Sunumu

Büşra Bıyıklıoğlu¹, Berna Uçan¹, Halil Tuna Akar¹, Ahmet Kablan¹, Abdülkerim Kolkıran¹, Mustafa Kılıç¹, Deniz Yüksel¹

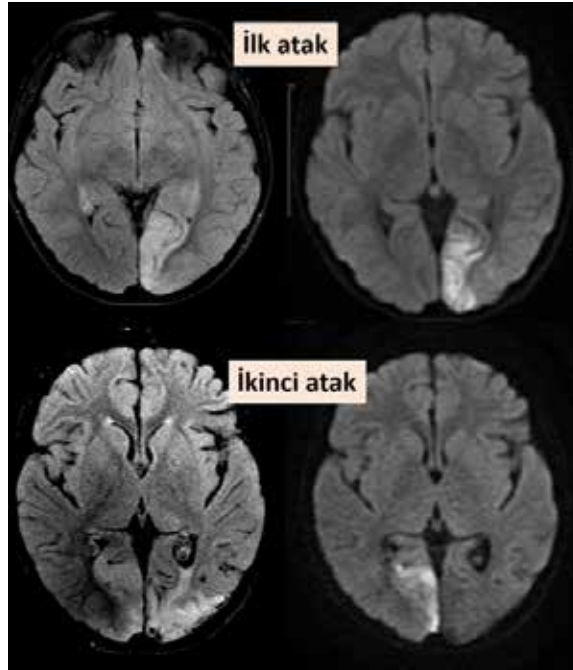
¹Etilik Şehir Hastanesi

Amaç: MELAS ilk defa 1984'te "Mitokondriyal miyopati, Ensefalopati, Laktik asidoz, İnme benzeri ataklar" olarak tanımlanmış olan ve mitokondriyal disfonksiyon sonucu ortaya çıkan metabolik bir hastalıktır. Bu yazıda iki MELAS olgusunda tipik klinik seyir ve hastalığa özgü nörogörüntüleme bulguları sunulmuştur.

Yöntem: Hastane tıbbi kayıt sisteminden MELAS tanılı iki hastanın dosya bilgileri incelenmiştir.

Bulgular: 1.OLGU 6 yaşında kız hasta uzun süre dışarıda fiziksel aktivite yapma sonrası acil servise gözlerde ışık çakması ve bilinç bulanıklığı şikayetiyle başvurdu. Hastanın işitme cihazı kullandığı, 3 ay önce benzer şikayetlerle acil servise başvurduğu ensefalit ön tanısıyla antibiyotik tedavisi aldığı ancak herhangi bir etken tespit edilmediği öğrenildi. Destek tedavisi ile görme ve bilinç durumu düzeldi. Beyin MR'da FLAIR'da sol oksipital lobda difüzyon kısıtlayan hiperintens görünüm mevcuttu. (Resim1) Mitokondriyal genom incelemesinde MT-TL1 gen bölgesinde m.3243A>G mitokondriyal varyantı %55 heteroplazmi ile tespit edildi. MELAS tanısı konulan hastaya takipte bradikardi nedeniyle pacemaker takılması gerekti. 2.OLGU 6 yaş erkek hasta üst solunum yolu enfeksiyonu sırasında kusma sonrası bilinç bulanıklığı şikayetiyle acil servise başvurdu. Metabolik asidoz, hipoglisemi ve laktat yüksekliği saptanan hasta 2 gün yoğun bakım ünitesinde entübe olarak takip edildi. MR spektroskopide bazal gangliyon düzeylerinde alınan TE144'te multivoksel görüntüde ters laktat piki görüldü. (Resim 2) Mitokondriyal genom incelemede MT-TL1 gen bölgesinde m.3243A>G mitokondriyal varyantı %72 heteroplazmi oranı ile tespit edildi ve MELAS tanısı konuldu.

Resim1



Olgu 1'e ait ilk atak (yukarıda) ve 3 ay sonraki ikinci atakta (aşağıda) beyin MR'da FLAIR ve difüzyon görüntülerde medial oksipital bölgedeki hiperintens ve difüzyon kısıtlayan değişiklikler

Sonuç: Çocuklarda özellikle yorgunluk ile ve enfeksiyon döneminde tetiklenen bilinç değişimi, metabolik asidoz ve beraberinde parietookspital bölgede enfarkt benzeri MR bulgusu olan hastalarda MELAS ayırtıcı tanıda düşünülmelidir. Hastalığın tanısının konulması ataklara uygun müdahale planı oluşturulmasını ve komorbid durumların erken tanınmasını sağlar.

Anahtar Kelimeler: metabolik hastalık, çocuk, mitokondri



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-230 Çocuklarda Nadir Bir Bulgu: Semptomatik Palatal Miyoklonus

Şule DALKILIÇ¹, Ayna ATAYEVA², Anıl GÖK³, Gökçe CIRDİ³, Ayfer SAKARYA GÜNEŞ³, Bülent KARA³, Leman TEKİN ORGUN³

¹S. B. Sakarya Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Nöroloji Kliniği

²Kocaeli Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

³Kocaeli Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Amaç: Palatal miyoklonus, istemsiz ritmik yumuşak damak kasılmaları ile karakterize nadir bir hareket bozukluğudur. Esansiyel (idiyopatik) ve semptomatik (sekonder) olmak üzere iki tipi olup nadiren travmaya sekonder palatal miyoklonus gelişen olgular tanımlanmıştır. Burada deprem sonrası enkazdan çıkarmasının ardından palatal miyoklonus gelişen bir olgumuz günlük pratiğimizde nadir görülmesi sebebiyle sunulmak istenmiştir.

Yöntem: Hastanın bilgileri hastane sisteminden alınmıştır

Bulgular: 14 yaşındaki kız hasta depremde enkaz altından çıkarıldıktan yaklaşık 1 yıl sonra fark ettiği yemekle ilişkili olmayan, konuşurken kaybolan ancak ağız açıldığında belirginleşen damakta istemsiz kasılmalar ve tuhaf bir ses hissetmesi sebebi ile başvurdu. Öz-soygeçmiş normal olan hastanın daha önce çekilen Kranial manyetik rezonans görüntüleme (MRG) normal saptanması ve yakınmasının psikojenik olabileceği düşünülerek çocuk psikiyatristi tarafından seçici serotonin geri alım inhibitörü sertralin başlanmıştır. Yakınmaları devam eden hasta tarafımıza yönlendirilmiştir. Nörolojik muayenesinde; palatal ritmik miyoklonik vasıflı atımları olduğu görülen hastanın, kranial sinir muayenesi doğaldı. Motor ya da duyu kusuru yoktu. Derin tendon refleksleri alt ekstremitelerde hiperaktif idi ve tandem yürüyüşte hafif zorluğu tespit edildi. İnce kesit kranial MRG'de sol vertebral arterde vasküler anomali saptandı. Hastaya piracetam tedavisi başlandı.

Sonuç: Palatal miyoklonus nadir görülen bir miyoklonus tipidir. Psikojenik olgular olduğu gibi hastamızdaki gibi travma sonrası semptomatik olan olgular da bildirilmiştir. Altta yatan vasküler anomalilerin varlığı her zaman akılda tutulmalıdır. Hastamız yaklaşık 24 saat enkaz altında kalmış olup sonrasında depresif duyu durumu olması ve beyin MRG'si normal olması sebebiyle psikojenik kökenli düşünülmüştü. Ancak tanısı sürecine katkı sağlayacak anormalliklerin atlanmaması için bu olgularda nörogörüntülemenin detaylı olarak yapılması çok önemlidir. Çocuklarda çok daha nadir görülen bu antite videolar eşliğinde sunulacaktır.

Anahtar Kelimeler: Palatal miyoklonus, Post-travmatik miyoklonus, Vasküler anomali

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-231 Wernicke Ensefalopatisi: İki vakada klinik başvuru ve görüntüleme bulguları

Fatma Pınar Tabanlı¹, Miraç Yıldırım¹, Sultan Çiçek¹, Alper Taşkın¹, Ömer Bektaş¹, Serap Teber¹

¹Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji

Amaç: Wernicke ensefalopatisi (WE), tiamin (B1 vitamini) eksikliğine bağlı gelişen, ataksi, oftalmopleji ve mental durum değişikliği ile karakterize bir nörolojik tablodur. Çocukluk döneminde WE, beslenme bozukluğuna yol açan hastalıklar, maligniteler ve kemoterapi gibi predispozan faktörler varlığında ortaya çıkar. Tanıya ulaşmada tipik manyetik rezonans görüntüleme (MR) bulguları önemli bir rol oynar.

Yöntem: Çocuk nöroloji kliniğimizde WE tanısı almış iki vakayı sunduk.

Bulgular: Olgu 1: Dokuz yaşında, B-ALL tanısıyla takip edilen bir kız hasta, bir hafta önce gelişen PRES'in ardından nistagmus, güçsüzlük ve yürüyememe şikayetleri ile değerlendirildi. Nörolojik muayenesinde kas gücünde azalma ve belirgin horizontal nistagmus tespit edildi. Beyin MR incelemesinde mamiller cisim, talamus, serebellum ve periakvaduktal alanda patolojik sinyal değişiklikleri görüldü. Serum tiamin düzeyi düşük bulundu. Olgu 2: On bir yaşında, T-ALL tanısıyla takip edilen bir erkek hasta, bir ay önce gelişen PRES'in ardından nistagmus ve bilateral dışa bakış kısıtlılığı ile değerlendirildi. Beyin MR incelemesinde mamiller cisim ve talamus bölgelerinde patolojik sinyal değişiklikleri tespit edildi. Serum tiamin düzeyi düşük bulundu. Her iki hastada da malignite, devam eden kemoterapi, nötropenik dönemde gelişmiş tifilit ve buna bağlı beslenme bozukluğu predispozan faktörler olarak belirlendi. WE'nin akut döneminde görülen laktat yüksekliği, klinik bulgularla eş zamanlı olarak saptandı. Tipik klinik belirtiler, predispozan faktörler ve beyin MR bulguları ışığında, tiamin düzey sonuçları beklenmeden tiamin tedavisi başlandı. Hastaların şikayetlerinde 7-10 gün içinde belirgin düzelme sağlandı.

Sonuç: Malignite, nefrotik sendrom ve çölyak hastalığı gibi altta yatan durumlarda gelişen nörolojik semptomlarda, tiamin eksikliği erken tanınmalı ve tedaviye zaman kaybetmeden başlanmalıdır. Bu hastalarda PRES gibi eşlik edebilecek nörolojik durumların, tanıyı karıştırabilecek faktörler olabileceği unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Wernicke ensefalopatisi, tiamin, mamiller cisim

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-232 Nörolojik Semptomlarla Çocuk Nöroloji Kliniğine Başvuran Hashimoto Hastalarının Değerlendirilmesi; Erciyes Üniversitesi Deneyimi

Dilek Türkmen¹, Emine Kaygı Tartıcı², Ayten Güleç¹, Hakan Gümüş¹, Mehmet Canpolat¹, Nihal Hatipoğlu², Hüseyin Per¹

¹ERCİYES ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK NÖROLOJİ ANABİLİM DALI

²ERCİYES ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK ENDOKRİNOLOJİ ANABİLİM DALI

Amaç: Hashimoto tiroiditi, tiroid dokularındaki lenfositlerin infiltrasyonu ve yıkımı ile karakterize otoimmün nöropsikiyatrik bir endokrin bozukluktur. Çocuk ve ergen yaş grubunda en sık 12-14 yaşları arasında görülmektedir. Hashimoto tiroiditinde başvuru sırasındaki yakınmalar oldukça değişkenlik gösterebilmektedir. Hashimoto tiroiditinde, baş ağrısı, baş dönmesi, senkop, depresyon gibi çeşitli nörolojik ve psikiyatrik semptomlar görülebilir. Çalışmamızda, farklı nörolojik bulgularla başvuran Hashimoto tiroiditli hastaları sunmak istedik.

Yöntem: Çalışmamızda, Erciyes Üniversitesi Çocuk Nöroloji bölümüne Ocak 2015-Ocak 2025 tarihleri arasında nörolojik semptomlarla başvuran Hashimoto tiroiditi saptanan 35 hasta retrospektif olarak incelenmiştir.

Bulgular: Toplam olgu sayısı 35 idi. Vakaların % 85.7'si kız idi. En sık başvuru şikayeti baş ağrısı (%31.4) olup, sırasıyla baş dönmesi(%28.6), parestezi ve akut güçsüzlük(%8.6), hareket bozukluğu(%8.6), nöbet(%8.6), senkop(%5.7), görme ve akomodasyon bozuklukları (%5.7), davranış değişikliği (%2.9) olarak görüldü. Hastaların %45.71'i ötiroid, %28.57'si aşikar hipertiroidi, %17.14'ü aşikar hipotiroidi, %8.57'si subklinik hipotiroidi olarak değerlendirildi.

Sonuç: Hashimoto hastalığında, hastalığın altında yatan otoimmün mekanizmaları vücuttaki çeşitli organları ve sistemleri etkileyebilir. Hashimoto tiroiditli bireylerde, baş ağrısı, baş dönmesi, senkop, bilişsel fonksiyon bozuklukları, depresyon ve anksiyete sık görülmektedir. Ülkemizde yetişkin Hashimoto tiroiditi olan hastalarda primer baş ağrıının sıklığı ile ilgili yapılan çalışmada, Hashimoto tiroiditi ile baş ağrısı arasında komorbidite olduğunu belirtilmiş. Benzer şekilde yaptığımız çalışmada, Hashimoto tiroiditi olan hastalarda en sık başvuru şikayetinin baş ağrısı olduğunu tespit ettik. Hashimoto tiroiditinin diğer nörolojik belirtileri arasında periferik nöropati ve miyopati bulunur. Nadir görülen Hashimoto ensefalopatisi, nöbetler, inme benzeri durumlar, bilinç değişiklikleri, hareket bozuklukları ve psikiyatrik semptomlarla karakterizedir. Bizde yaptığımız bu çalışmayla nörolojik semptomlarla başvuran Hashimoto hastalarının farklı kliniklerle gelebileceğini vurguladık.

Anahtar Kelimeler: Hashimoto tiroiditi, baş ağrısı, baş dönmesi



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-233 Otitis Media Komplikasyonu Olarak Gelişen Sinüs Ven Trombozu Olgu Sunumu

Fatma Hancı¹, Beyza Yılmaz¹, İsmail Topal¹

¹SBÜ Trabzon Tıp Fakültesi, Kanuni SUAM

Amaç: Çocukluk yaş grubunda serebral sinüs ven trombozu(SVT) ve idiyopatik intrakraniyal hipertansiyon (İİH) nadirolarak görülmektedir. Otitis media ve meningoensefalit ise daha da nadir nedenlerindendir

Yöntem: Otitis media sonrası dirençli baş ağrısı şikayeti olan hastada gelişen meningoensefalit ve sinüs ven trombozlu olgu sunulmuştur.

Bulgular: 7 yaş erkek hasta giderek şiddeti artan ve bulantı-kusmanın eşlik ettiği baş ağrısı şikayetiyle başvurdu. Hikayesinde başvurusundan 5 gün önce; baş ağrısı, ateş şikayetleri ile hastane başvurusu olduğu otitis media tanısıyla antibiyotik tedavisinin başlandığı öğrenildi. Fizik ve nörolojik muayenesinde; halsiz ve huzursuz görünümde olması dışında özellik yoktu. MIB negatifti. Şiddeti progresif artan baş ağrısı, kusma ve göz dibi muayenesinde papil ödemi olması nedeniyle SSS enfeksiyonu ve intrakraniyal basınç artışı ön tanıları ile nörogörüntüleme yapıldı. Sağ transvers sinüste trombozla uyumlu görünüm izlendi. BOS açılış basıncı 84cm/H2O ölçüldü. BOS mikroskopik incelemesinde bol sayıda PNL görüldü. Hastaya antibiyoterapi, antiviral tedavi, asetazolamid ve enoksaparin(s.c.) başlandı. Tromboz etiyolojisine yönelik tetkiklerinde MTHFR A1298C homozigot PAI-1-4G/5G mutasyonu saptandı. Tedavinin 1. Ayında kontrol MR venografisinde tromboz %80-90 oranında açılmış olduğu görüldü. Tedavinin 2. Ayında papil ödemi düzeldi ve trombozun tamamen açıldığı görüldü. Tedavinin 3. Ayında semptom ve bulguları düzelen hastanın tedavileri kontrollü olarak kesildi.

Sonuç: Serebral sinüs ven trombozu, otitis media veya otitis media komplikasyonu olarak gelişen santral sinir sistemienfeksiyonu komplikasyonu olarak nadir de olsa karşımıza çıkabilir. Serebral sinüs ven trombozu ile idiyopatik intrakraniyal hipertansiyon ile birlikte görülebilir. Ve hangisinin neden hangisinin sonuç olduğunu tespit edebilmek oldukça zordur.

Anahtar Kelimeler: idiyopatik intrakraniyal hipertansiyon, meningoensefalit, serebral sinüs ven trombozu

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-235 Hedef-DMD (AIM-DMD) Projesi: Tanı Süreci, Multidisipliner İzlem ve Ailelerin Karşılaştığı Zorluklar

Gülçin Akıncı¹, Eray Öntaş², Ayşe Nur Coşkun³, Taylan Çakır⁴, Çiğdem Ayanoğlu⁵, Özlem Yayıcı Köken⁶, Didem Ardıçlı⁷, Ece Çınar¹, Hatice Bektaş Öntaş⁷, Tuncay Derya Okur¹, Mustafa Kömür⁸, Uluç Yiş¹⁰, Deniz Yüksel⁹, Haluk Topaloğlu⁵

¹SBÜ, İzmir Tıp Fakültesi, Dr.Behçet Uz Çocuk Hastanesi, Çocuk Nörolojisi BD, İzmir

²Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Halk Sağlığı AD, Epidemiyoloji BD, Ankara

³Atatürk Sanatoryum Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi BD, Ankara

⁴DMD Aileleri Derneği

⁵Yeditepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İstanbul

⁶Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD

⁷Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi BD, Ankara

⁸Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD, Mersin

⁹SBÜ, Etilik Şehir Hastanesi, Çocuk Nörolojisi BD, Ankara

¹⁰Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD, İzmir

Amaç: Hedef-DMD projesi kapsamında, ailelerin hastalık sürecinde yaşadıkları deneyimleri ve multidisipliner izlemdeki eksiklikleri, daha ileri stratejiler geliştirmek üzere araştırdık.

Yöntem: Distrofinopati tanıılı çocukların ebeveynleri, standart bir form ile değerlendirildi.

Bulgular: Analize 553 aile dahil edildi (%94 DMD, yaş: 10 ± 6). Tanı yaşı: 3 ± 2 , tanıya kadar geçen süre: 8 ± 9 ay, tanıya yönlendiren en sık bulgu kreatin kinaz veya karaciğer enzim yüksekliği (%56), ambulasyonun kaybedildiği yaş ise 11 ± 3 olarak belirlendi. Ailelerin %89'u tanı öncesinde hastalığı hiç duymamıştı. Ailelerin %53'ü bilgi düzeylerini kendi çabalarıyla artırmaya çalışırken, %64'ü bilgi düzeylerinden emin değildi ya da yetersiz olduğunu düşünüyordu. En önemli bilgi kaynağı olarak hasta dernekleri öne çıkmaktaydı (%53). Multidisipliner izlem, birçok hastanın izlendiği merkezde mevcuttu (%80). Ailelerin çoğu (%87) fizik tedavi ve rehabilitasyon bölümlerinde takipte olmakla birlikte, ailelerin %53'ü hastayı düzenli izleyen bir fizyoterapist olmadığını belirtti ve %73'ü ev ortamında fizyoterapi desteği alamıyordu. Ailelerin sadece yarısı, fizyoterapinin tanı anından itibaren gerekli olduğunu kavramışken, birçok aile (%50) fizyoterapinin ancak hastalık ilerledikten sonra başlanması gerektiğini düşünüyordu. Ailelerin en çok eğitim talebi, psikolojik destek (%31) ve beslenme (%23) konularındaydı. Distrofinopatilerin psikososyal etkileri, sadece hastalıktan etkilenen birey üzerinde değil, hastanın bakımını üstlenen aile fertleri üzerinde de belirgin olarak saptandı. Genel olarak steroid tedavisinin aileler tarafından kabul gördüğü ve hastaların %67'sinin tedaviyi aldığı görüldü. Buna karşı, steroid kullanımı sırasında dikkat edilmesi gereken konularda bilgi eksiklikleri tespit edildi.

Sonuç: Bulgularımız, Hedef-DMD projesi ileriye yönelik aktivite planlanması açısından yönlendirici olmuştur. Bu doğrultuda, fizyoterapi, psikolojik destek, beslenme ve steroid tedavi yönetimi konularının önceliklendirilmesi planlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Fizyoterapi, Psikososyal, Hedef-DMD



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-236 UDP Glukoz-6- Dehidrogenaz Eksikliğine Bağlı Gelişen İnfanitl Epileptik Spasm Olgusu

Serkan KIRIK¹, Bilge Özgör², Onur Recep Gündüz³

¹Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi Kliniği

²İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi BD

³Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi Tıbbi Genetik Kliniği

Amaç: Gelişimsel ve epileptik ensefalopatiler (GEE'ler), bebeklik veya çocukluk döneminde başlayan nöbetlerle karakterize edilen şiddetli epilepsi türleridir. Bu nöbetler tipik olarak ilaca dirençlidir ve sıklıkla elektroensefalografide (EEG) belirgin bozulmalarla birlikte seyredir. UGDH geni, uridin difosfat (UDP)-gli-kozu UDP-glukuronata dönüştüren bir proteini kodlamaktadır. UDP-glukuronat, bağ dokusu ve ekstrasellüler matriksin temel bileşenleri olan glikozaminog-likanların biyosentezinde önemli bir rol oynamaktadır. Bu yazıda UGDH genindeki mutasyona bağlı gelişen ülkemizin ilk epileptik spasm olgusunu sunarak literatüre katkıda bulunmayı ve bu oldukça nadir durum hakkında farkındalığı arttırmayı amaçladık.

Yöntem: Hastanın biyokimya, hemogram ve metabolik tetkiklerinde, Kraniyal manyetik rezonans görüntülemesinde spesifik bir hastalık bulgusu saptanma-dı. Bunun üzerine hastanın kritik durumu nedeniyle tüm egzom sekanslama (WES) uygulandı.

Bulgular: Hastada epileptik spazmlar, 4 aylıkken EEG'de hipsaritmi paterni eşliğinde başlamıştır. İlk 4 ay şikayeti olmayan ve ılımlı hipotonisi olan hastada nöbetlerle birlikte yaygın gelişim geriliği izlenmiş ve hipotoni ile hafif dismorfik özellikler tespit edilmiştir. Hastanın anne ve babası kuzen olup, natal öyküde özellik yoktu. Ailede benzer birey yada epilepsi öyküsü yoktu. Hastanın çoklu antinöbet tedaviye ve midazolam infüzyon tedavisine rağmen nöbetleri geri-lemedi. Sekonder enfeksiyonlar ve sepsis nedeniyle 5 aylıkken kaybedildi. Yapılan moleküler analizde, daha önce literatürde bir kez tanımlanmış olan ama patojenitesi bildirilmeyen UGDH genindeki homozigot varyant NM_003359.4 p.185I (c.554C>T) saptandı.

Sonuç: Bu çalışmada, UGDH genindeki ilk kez patojenik varyant olarak tanımladığımız GEE tanısı alan hastanın klinik ve moleküler özelliklerini sunuyoruz. Bu mutasyon panellerde yer almadığından WES analizi gereklidir ve epileptik spasmla ilişkisi oldukça nadir olduğundan paneller için potansiyel aday bir gen olarak yer alması gerektiğini düşünüyoruz.

Anahtar Kelimeler: epileptik spasm, gelişimsel epileptik ensefalopati, UGDH

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-237 Mabry Sendromu: Hipotoni, Sık Tekrarlayan Nöbetler ve Hirschsprung Hastalığının Nadir Birlikteliği

Tugay Tartar¹, Serkan KIRIK²

¹Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Cerrahisi AD

²Elazığ Fethi Sekin Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi BD

Amaç: Mabry sendromu, bilişsel gerilik, karakteristik yüz özellikleri, kanda alkalin fosfataz (ALP) düzeyinde artış (hiperfosfatazya) ve sık tekrarlayan nöbetler, anal atrezi gibi gastrointestinal bulguların eşlik ettiği oldukça nadir bir durumdur. Hastalarda belirgin hipotoni, yürümede gecikme, hipertelorizm, uzun palpebrabil fissürlerle karakterize yüz görünümü mevcuttur. Nöbetler bilinç kaybının eşlik ettiği jeneralize tonik-klonik nöbetler şeklindedir. Bu yazıda oldukça nadir görülen birliktelik gösterdiği durumlar bakımından önemli olan Mabry Sendromu olgusunu sunarak literatüre katkıda bulunmayı amaçladık.

Yöntem: Dokuz aylık erkek hasta kliniğimize çevreye tepkide azlık, gövde kontrolünün başlamaması, kabızlık ve ismine yönelmeme ile başvurdu. Tetkiklerinde ALP düzeyinde x2 düzeyinde artış farkedildi. Bunun üzerine bakılan metabolik tetkiklerinde ve D vitamini düzeylerinde patoloji saptanmadı. Kraniyal MR görüntülemesinde özellik saptanmadı. Hastanın 11 aylıkken afebril jeneralize tonik-klonik nöbeti gerçekleşti. Bunun üzerine bakılan elektroensefalografi (EEG) 'de özellik izlenmedi. İlaçsız izlemde iken nöbetin tekrarı üzerine Levetirasetam başlandı. Nöbetlerin devam etmesi üzerine doz arttırıldı. Hastanın tedaviye yanıtı kabızlık şikayeti olması üzerine değerlendirildiğinde hirschsprung hastalığı saptandı ve opere edildi. Bu sırada kromozom analizi ve Array incelemede özellik görülmemesi üzerine tüm ekzom sekanslama (WES) uygulandı.

Bulgular: PIGO geninde (NM032634.4) c.1334G>C (p.Arg445Pro) homozigot mutasyon saptandı. Sanger analizinde anne ve babada heterozigot taşıyıcılık saptandı.

Sonuç: Mabry Sendromu hipotoni ve bilişsel geriliğin eşlik ettiği bir durum olarak karşımıza çıksa da rekürren nöbetler ve ciddi GİS anomalileri nedeniyle dikkatli olunmalıdır.

Anahtar Kelimeler: hiperfosfatazya, epilepsi, hirschsprung

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-238 Epilepside cerrahi tedavi ne zaman uygulanmalıdır?

Selahattin Katar¹, Büşra Kutlubay¹, Sevinç Taşar¹

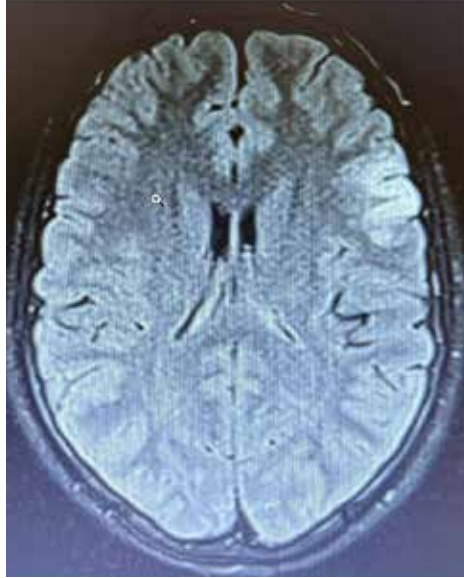
¹Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Epilepside cerrahi tedavinin birçok yönden olumlu sonuçlarının olabileceği bilinmektedir. Kranial görüntülemelerde belirgin lezyonu olmasına rağmen antiepileptik tedavi almaya devam eden ve doz artırılmasına rağmen nöbetleri tekrarlayan, ancak cerrahi sonrasında nöbetleri kontrol altına alınan olgu sunuldu.

Yöntem: .

Bulgular: 17 yaşında erkek hasta nöbet geçirme nedeniyle acil servise başvurdu. İki yıl önce nöbet geçirdiği için levetiresetam başlandığı, düzenli olarak aldığı ancak nöbetlerinin tekrarladığı öğrenildi. Nörolojik muayenesinin normal olarak değerlendirildi. İki yıl önce gözlerde kayma, ekstremitelerinde kasılma şeklinde 3 dakika süren nöbeti olmuş. Kranial MR'da sol frontal sulkusta silinme, hiperintens sinyal artışı ve kontrast tutulumu olmadığı belirtilmiş. Ön planda venöz enfarkt düşünülmüş. Heparin ve levetiresetam tedavisi başlanmış. Nöbeti tekrarladığı için levetiresetam dozu artırılmış. Kontrol kranial MR'da sol frontal inferior frontal gyrus düzeyinde kortikal ve subkortikal yaklaşık 2.7x2.3 cm boyutunda kortikal kalınlaşma gösteren hiperintens lezyon izlenmiştir. Fokal kortikal displazi, düşük gradeli glial tümör ön tanısı olarak değerlendirilmiş. Hastaya biyopsi önerilmiş. Hasta nöbet tekrarladığı ve nöbet geçirme riski nedeniyle stresli olduğu, levetiresetam aldıktan sonra daha çabuk sinirlendiği belirtildi. Hasta kranial MR'da sol frontal inferior kortikal ve subkortikal bölgede belirgin lezyonu olduğu için epilepsi cerrahisi için yönlendirildi ve cerrahi prosedür uygulandı. Patolojik olarak disembriyoplastik nöroepitelyal tümör, grade 1 ile uyumlu değerlendirildi. Cerrahi sonrasında nöbetinin olmadığı, EEG'nin normal olduğu ve Levetiresetam azaltılarak kesilmesi planlandı.

Sol frontal bölgede kortikal ve subkortikal hiperintensite



Sonuç: Epilepside antinöbetlerle nöbet tekrarı kontrol altına alınabilir, ya da nöbet sayısı azaltılabilir. Ancak sekonder herhangi bir lezyona bağlı epilepsilerde cerrahi tedavinin çok etkili olduğu bilinmektedir. Cerrahi tedavinin geciktirilmesi hastayı psikolojik olarak ve cerrahi başarısını olumsuz etkilemesi açısından kaçınılmaz sonuçlara neden olabileceğini gözardı edilmemesi gerektiğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: epilepsi cerrahisi, sekonder epilepsi



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-239 Geç tanı: Serebral kreatin eksikliği

Selahattin Katar¹, İbrahim Taş¹, Sevinç Taşar¹, Esra Usluer¹

¹Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Serebral kreatinin eksikliği konuşma, davranış bozukluğu, mental gerilik ve epilepsi ile kendini gösterebilmektedir. Erken tanı ile tedavi edilebilir hastalıklardan biri olduğu bilinmektedir. Epilepsi, otizm spektrum bozukluğu tanılarıyla takip edilmiş ancak 15 yaşında serebral kreatinin eksikliği tanısı konulan olgu sunuldu.

Yöntem: Hastane hasta kayıtları kullanıldı.

Bulgular: 15 yaşında erkek hasta sık nöbet geçirme nedeniyle başvurdu. Aralarında akrabalık olmadığı, 4300 gram, 40 haftalık NSY ile doğduğu öğrenildi. Ablasının da zihinsel engelli olduğu belirtildi. 2 yaşından sonra yürümeye başlamış, konuşması hiç olmamış. Hasta dirençli epilepsi ve otizm tanılarıyla takip edilmiş. Nöbetleri 2 yaşından sonra başlamış, giderek gelişimi kötüye giden hastanın nöbetleri devam etmiş. Levetiresetam başlanmış, ancak nöbetleri tekrarlayınca, valproik asit tedaviye eklendi. Fizik incelemesinde; VA: 31 kg, BÇ: 52 cm, Boy: 142 cm. Hastanın göz teması sınırlı, ortak dikkate yönelme mevcut, geniş adımlı yürüyor. Hastanın laboratuvar incelemesinde kreatinin değerinin 0,1-0,3 arasında düşük olduğu, T4, TSH, B12, folat, ALT, AST, laktat, amonyak normal saptandı. Genetik incelemede SLC6A8 gen c.1540 > T p.Arg514 hemizigot serebral kreatin eksikliği 1 ve X e bağlı kreatin eksikliği ile uyumlu saptandı. Kranial MR spektroskopide kreatin piki düşük izlendi. Kreatinmonofosfat, arjinin, glisin tedavisi başlanan hastanın takibinde nöbeti olmadığı, iletişim kurmada gelişme olduğu görüldü.

Sonuç: Serebral kreatinin eksikliğinde erken tedavi ile normal gelişim mümkün olabilmektedir. Epilepsi ve otizm spektrum bozukluğu düşünülen hastalarda ayırıcı tanıda tedavisi mümkün olan hastalıkların araştırılmasına dikkat çekmek için olgu sunuldu.

Anahtar Kelimeler: serebral kreatin eksikliği, geç tanı

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-240 Duchenne Musküler Distrofi Hastalarında Kardiyak-Motor Fonksiyonlar ile Yaşam Kalitesinin Değerlendirilmesi

Seda Sönmez Kurukaya¹, Neslihan Özhan¹, Yasemin Sancak¹, Yılmaz Zindar¹, Sena Kesik¹, Elif Anaç¹, Enes Kaynak¹, Zehra Koyuncu¹, Hüseyin Kılıç¹, Serhat Güler¹, Ayşe Güler Eroğlu¹, Sema Saltık¹

¹Istanbul Üniversitesi Cerrahpaşa- Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

Amaç: Duchenne Musküler Distrofi (DMD), ilerleyici kas kaybı ve motor fonksiyon kaybına neden olan genetik bir hastalıktır. Bu çalışmada, 8 yaş üstü DMD hastalarında kardiyak fonksiyonlar, motor kapasite ve yaşam kalitesi arasındaki ilişki değerlendirildi.

Yöntem: Kliniğimizde takip edilen 33 DMD hastasının 27'si (%81,8) 8 yaş üstü olup, bu retrospektif çalışmaya dahil edildi (Yaş ortalaması: $12,45 \pm 3,41$ yıl, 8,39-22,04). Motor fonksiyonlar GMFCS ve BFMF ile, kardiyak fonksiyonlar Ejeksiyon Fraksiyonu (EF) ölçümüyle, yaşam kalitesi ise PEDSQL 3.0 nöromusküler modülü ve EQ5D anketiyle değerlendirildi.

Bulgular: Tanı yaşı 4,26 yıl (3,00-5,50), ambulasyonu kaybetme yaşı $9,62 \pm 1,67$ yıl (7,50-13) olarak belirlendi. Tanı yaşı ile ambulasyon kaybı arasında pozitif korelasyon saptandı ($r = 0,53$, $p = 0,027$). EF yüzdesi $55,00 \pm 8,1$ (30-70) olup, hastaların %66,7'si ACE inhibitörü, %7,4'ü sartan/losartan tedavisi almaktaydı. GMFCS'de %44,4 Seviye 5, BFMF'de %51,9 Seviye 2B olarak bulundu. Kortikosteroid tedavisi halen devam eden 16 hasta (%59,3), önceden kullanıp bırakan 4 hasta (%14,8), kullanmayan 7 hasta (%25,9) olarak belirlendi. Tedavi süresi 3,98 yıl (0,60-6,50) olup, düzenli kortikosteroid kullanan ve kullanmayan hastalar arasında EF, GMFCS ve BFMF açısından anlamlı fark tespit edilmedi ($p > 0,05$). EF ile GMFCS arasında anlamlı negatif ilişki saptandı ($p = 0,036$); motor fonksiyonları daha kötü olan hastalar daha düşük EF değerlerine sahipti. EF ile BFMF arasında anlamlı ilişki bulunmadı ($p = 0,390$).

Sonuç: DMD hastalarının tek merkez deneyiminin değerlendirildiği bu çalışmada, tanı yaşı ile ambulasyon kaybı yaşı arasında pozitif ilişki tespit edildi. Kaba motor ve kardiyak fonksiyonlar arasında da anlamlı bir ilişki olduğu görüldü.

Anahtar Kelimeler: Duchenne Muskuler Distrofi, Kardiyak Fonksiyon, Yaşam Kalitesi



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-242 LAMA1 Gen Mutasyonu: Nadir Bir Vaka

Saliha Yavuz Eravcı¹, Ahmet Sami Güven¹, Süleyman Şahin¹, Burcu Çalışkan², Mehmet Alçı¹, Fatma Sargın¹, Büşra Kaygusuz Aydemir¹, Hüseyin Çaksen¹

¹Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Konya

²Samsun Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi, Samsun

Amaç: Poretti-Boltshauser sendromu, serebellar displazi ve kistlerle karakterize, LAMA1 gen mutasyonunun neden olduğu nonprogresif bir sendromdur. Ataksi, okulomotor apraksi, entellektüel yetersizlik ile karşımıza çıkabilir. Bu yazıda gözlerde içe kayma, obje takibi olmaması, baş sallama hareketi olması nedeniyle çocuk nöroloji polikliniğine başvuran şikayetiyle gelen, LAMA1 geninde homozigot mutasyon saptanan 8 aylık kız hasta sunuldu.

Yöntem: olgu sunumu

Bulgular: Gözlerde içe kayma, obje takibi olmaması, baş sallama hareketi olması nedeniyle çocuk nöroloji polikliniğine başvuran şikayetiyle gelen, LAMA1 geninde homozigot mutasyon saptanan 8 aylık kız hasta sunuldu.

Sonuç: Klinisyenler, ataksi, görme problemleri gibi nörolojik bulguların varlığında ayırıcı tanıda Poretti-Boltshauser sendromunu göz önünde bulundurmalıdır. Bu hastalarda gelişebilecek neovaskülarizasyon ve retina dekolmanı gibi oküler komplikasyonlar açısından dikkatli olunmalıdır.

Anahtar Kelimeler: ataksi, şaşılık



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-243 Geçici İskemik Atığın Tedavi Edilebilir Nedeni: Patent Foramen Ovale

Gizem Doğan¹, Gamze Sarıkaya Uzan¹, Yiğithan Güzin¹, Melih Er², Raşit Aktaş², Onur Taşçı², Figen Baydan¹, Nazmi Narin²

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

Amaç: Geçici iskemik atak (GİA), beyinde kan akımı yetersizliğine bağlı ortaya çıkan akut, 24 saatten kısa süren bir tablodur. İnme öncülü olan GİA'lar pediatrik grupta nadirdir. Etiyolojisinde en sık arteriopati, enfeksiyonlar, travma, romatolojik hastalıklar ve kardiyak nedenler yer alır. Burada patent foramen ovale'ye (PFO) bağlı paradoksal emboli gelişen, buna sekonder GİA geçiren transkateter PFO kapatılan olgumuzu sunacağız.

Yöntem: Olgu sunumu

Bulgular: Öncesinde sağlıklı 17 yaş erkek olgu 1 saat önce başlayan sol tarafta güç kaybı, baş dönmesiyle başvurdu. Öz ve soygeçmişinde özellik olmayan hastamızın nörolojik muayenesinde sol hemiparezi saptandı, oraklayarak yürüdüğü görüldü. Acil serviste çekilen beyin BT'sinde özellik saptanmayan olgunun difüzyon MRG'sinde sağ fronto-temporal alanda difüzyon kısıtlılığı izlendi. Düşük molekül ağırlıklı heparin uygulanmasının öncesinde, başvurudan üç saat sonra şikayetlerinin tamamen düzeldiğini gördük ve bu nedenle GİA olarak kabul ettik. Beyin ve boyun MR angiografisi, venografisinde özellik saptanmadı. Etiyolojik açıdan değerlendirilmesinde; trombofili testleri, genetik trombofili paneli, romatolojik değerlendirmesi, metabolik testleri ve kardiyak incelemesi yapıldı. Başvuru anındaki elektrokardiyografisinin (EKG) normal sinüs ritminde olduğu görüldü. 24 saatlik Holter EKG'sinde aritmi bulgusuna rastlanmadı. Transtorasik ekokardiyografisinde (EKO), PFO dışında patoloji saptanmadı. Ajite salinle yapılan kontrast EKO'da kabarcıkların PFO vasıtasıyla sağ atriumdan sol atriya ardından sistemik dolaşıma geçtiği görüldü. GİA'ya neden olabilecek diğer nedenler dışlanıp Çocuk Kardiyolojisi'yle yapılan konsey sonrasında PFO occluder device kullanılarak başarıyla kapatıldı.

Sonuç: Fetal yaşamda sağ-sol atrium arasında bağlantı olan PFO insanların yaklaşık %25'inde doğum sonrası açık kalmaktadır. Sağdan sola şant ile embolilerin sistemik dolaşıma geçişi "paradoksal embolizasyon" olarak adlandırılır, GİA veya inme bu yolla gerçekleşir. Bu nedenle kriptojenik inmelerde PFO'nun rolünü göz önünde bulundurmalıyız.

Anahtar Kelimeler: inme, patent foramen ovale, geçici iskemik atak

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-244 Mineralize Lentikülostriat Vaskülopatide Farklı Klinik Tablolar

Parvana Amrahova¹, Esra Serdaroğlu¹, Zeynep Öztürk¹, Recep Kamil Kılıç¹, Huriye Çetin¹, Ebru Arhan¹, Tuğba Hırfanoğlu¹, Ercan Demir¹

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

Amaç: Mineralize lentikülostriat vaskülopatie bağlı bazal ganglion kalsifikasyonu, minör kafa travması sonrası bazal ganglionda inme görülen bebeklerde ve küçük çocuklarda yeni tanımlanan bir durumdur. Klinikte çoğunlukla inme görülür, asemptomatik vakalar da bildirilmiştir. Bu çalışmada hem semptomatik, hem de asemptomatik kliniği olan 4 vaka sunulmaktadır.

Yöntem: Hastaların ikisi asemptomatik dönemde biri 8 aylık, diğeri 5 aylıkken tanı alan kız hastalardı. Sekiz aylık hasta, düşme sonrası çekilen beyin BT'de bilateral bazal ganglionlarda milimetrik kalsifikasyonların görülmesiyle, 5 aylık hasta tesadüfen çekilen Transfontanel ultrasonografide bazal ganglionlarda bilateral kalsifikasyonlar görülmesiyle yönlendirildi.

Bulgular: Semptomlu hastalarda minör travma sonrası inme görülmüştü. İlk hastada 6 aylıkken minör travmayla sol hemiparezi, Beyin BT'de bilateral bazal ganglionda lineer kalsifikasyonlar, Kranial MRG'de diffüzyon incelemede sağda talamus, kaudat nükleus gövde kesiminde, sağ lateral ventrikül komşuluğunda ve sağ internal kapsül arka bacağına akut iskemik odak ile uyumlu diffüzyon kısıtlaması izlendi. Geçici saniyelik fokal distonik atakları oldu. Aspirin tedavisi ve fizyoterapi ile şikayetleri geriledi, üç yıllık takibinde komplikasyon gelişmedi. Semptomlu ikinci olgu 9 aylık erkek hastada, düşme sonrası sol hemiparezi gelişti. Beyin BT'de bilateral lentiform nukeusta noktasal kalsifikasyonlar, Kranial MRG'da (daha eski olaya ait) sağ lentiform nukeusta kistik ensefalomalazi ve posterior komşuluğunda ve talamus anteriomedialinde subakut diffüzyon kısıtlama alanları izlendi. Medikal tedavi verilmedi, fizyoterapi ile sekelsiz taburcu edildi.

Sonuç: Mineralize lentikülostriat vaskülopati genellikle 6-18 aylık bebeklerde ve küçük çocuklarda görülmektedir. Etiyoloji bilinmemekle birlikte, kalsifiye arterlerin esnekliklerini kaybettikleri ve sertleşerek minör kafa travması sonrasında yaralanma ve trombo-oklüzyona karşı artan eğilime neden oldukları varsayılmaktadır. Literatürde semptomsuz vakalar nadirdir. Minör travma ile inme öyküsü en önemli uyarıcı faktördür.

Anahtar Kelimeler: Mineralize lentikülostriat vaskülopatie, inme, kalsifikasyon



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-245 İdiyopatik Jeneralize Epilepside Kortikal Kalınlıkta Değişiklikler

Berrin Çavuşoğlu¹, Çiğdem Özer Gökaslan², Dilek Çavuşoğlu³

¹Dokuz Eylül Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü Medikal Fizik Anabilim Dalı, İzmir

²Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Afyon

³Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Afyon

Amaç: İdiyopatik jeneralize epilepsi (IJE), çocukluk çağı epilepsisinin yaygın bir türüdür. IJE ile ilişkili beyin değişiklikleri üzerine yapılan önceki çalışmalar tutarsız sonuçlar göstermiştir ve beyin yapısal değişiklikleri literatürde belirsizliğini korumaktadır. Bu çalışmada IJE tanılı çocuklar ile sağlıklı kontroller arasındaki kortikal kalınlık farklılıklarını araştırdık.

Yöntem: Yapısal beyin manyetik rezonans görüntüleme taramaları ile IJE tanısı alan 15 pediatrik hasta (ortalama yaş: 10,47 ± 3,92 yıl) ile yaş ve cinsiyet açısından eşleştirilmiş 18 sağlıklı kontrol (ortalama yaş: 10,39 ± 3,18 yıl) çalışmaya alındı. Kortikal kalınlık analizi, Statistical Parametric Mapping (SPM12) ve CAT12 (Computational Anatomy Toolbox) yazılımı kullanılarak yapıldı. Gruplar arasında kortikal kalınlıktaki farklılıklar yaş ve cinsiyetin ortak değişkenler olduğu tam faktöriyel istatistik modeli kullanılarak karşılaştırıldı.

Bulgular: Kontrollerle karşılaştırıldığında, IJE hastalarında sağ parasantral girusta kortikal kalınlıkta artış görüldü ($p < 0,001$, çoklu karşılaştırmalar için düzeltilmemiş).

Sonuç: Bu çalışma IJE tanılı çocuklarda değişen kortikal kalınlık hakkında daha fazla kanıt sağlamıştır. Bu kanıt, IJE'deki patofizyolojik mekanizmanın anlaşılmasına yönelik morfolojik bir bakış açısı sağlamaktadır.

Anahtar Kelimeler: İdiyopatik jeneralize epilepsi, manyetik rezonans görüntüleme, kortikal kalınlık



PS-247 Spinal Muskuler Atrofi Tanılı Hastalarımızın Klinik, Demografik ve Koğnitif Fonksiyonlarının Değerlendirilmesi

DİLEK AKKURT SÖNMEZOĞLU¹, AYŞE İPEK POLAT¹, ADEM AYDIN¹, AYŞE SEMRA HIZ¹, ULUÇ YİŞİ¹

¹DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ ÇOCUK NÖROLOJİ BİLİM DALI

Amaç: 5q-iliskili Spinal muskuler atrofi (SMA), SMN1 geninin biallelik delesyonlari veya mutasyonlariinin neden olduđu otozomal resesif nöromusküler hastalıktır.SMN proteininin eksikliđi, ilerleyici kas güçsüzlüğü, solunum yetmezliđi ve bulber güçsüzlük gibi motor semptomlarla sonuçlanır (1,2). SMA hastaların bilişsel fonksiyonlarına yönelik ilgili çalışmalar yetersizdir(3-5). Bu çalışmada pediatrik SMA hastalarının klinik, demografik ve özellikle bilişsel fonksiyonlarını araştırmayı amaçladık

Yöntem: Dokuz Eylül Üniversitesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı'nda Ocak 2018- Ağustos 2024 yılları arasında SMA tanısı alan 16 hasta dahil edildi. Hastaların demografik ve klinik bulguları, bilişsel test (Denver II, WISC-R) sonuçları, test sırasındaki motor fonksiyon skalaları (CHOP INTEND veya HMFSE) değerlendirildi.

Bulgular: SMA tanısı almış toplam 16 hasta (10 kız, 6 erkek) çalışmaya dahil edildi. Onbeş hasta semptomların başlamasından sonra tanı aldı. Bir hastaya presemptomatik tedavi başlandı. 4 hasta Onasemnogene abeparovvec tedavisi aldı. Beş hastanın ilk ve son doz öncesi motor fonksiyonları CHOP INTEND puanlama, 11 hastanın ise HFMSE skoru ile değerlendirildi. Yetmişiki ay altı 6 hastaya Denver II testi uygulandı. Bir hasta şüpheli, diğer hasta sonuçları anormal olarak değerlendirildi. Alt grup kişisel-sosyal alan değerlendirmesinde 4 hastanın yaşlarına göre ortalama 2 yaş 1 ay geri olduğu görüldü. Yetmişiki ay üstü WISC-R (çocuklar için zeka testi) testi uygulanan 10 hastadan 2' sinin testi düşük normal, 7' si normal, 1' i yüksek normal olarak değerlendirildi. Hastaların klinik ve demografik verileri tablo1 ve 2 de özetlenmiştir.

TABL02

Click here to download the sample as an excel sheet (xls format)										
Sl. No.	Candidate	Sl. No. of Rank sheet	Computer Integrated Test Rank Sheet (Sl. No. of Rank Sheet)	Subject	Date	Subject name Technique	CISAT Sl. No. of Rank Sheet	Report generated on		
								Sl. No. of Rank Sheet	Sl. No.	Name
1	M	1/10	90	ME	5	Applied Maths	10-001 / 1	10	Rank-9	Shruti
2	F	1/10	80	MECH	10	Applied Maths	10-001 / 2	40	Rank-9	Shruti
3	F	1/10	50	ME	10	Applied Maths	10-001 / 3	10	Rank-9	Shruti
4	F	1/10	40	ME-120	10	Applied Maths	10-001 / 4	10	Rank-9	Shruti
5	F	1/10	37	ME-120	10	Applied Maths	10-001 / 5	10	Rank-9	Shruti
6	F	1/10	37	ME	10	Applied Maths	10-001 / 6	10	Rank-9	Shruti
7	F	1/10	40	ME	10	Applied Maths	10-001 / 7	10	Rank-9	Shruti
8	F	1/10	40	ME	10	Applied Maths	10-001 / 8	10	Rank-9	Shruti
9	F	1/10	40	ME	10	Applied Maths	10-001 / 9	10	Rank-9	Shruti
10	F	1/10	40	ME	10	Applied Maths	10-001 / 10	10	Rank-9	Shruti
11	F	1/10	40	ME	10	Applied Maths	10-001 / 11	10	Rank-9	Shruti
12	F	1/10	40	ME	10	Applied Maths	10-001 / 12	10	Rank-9	Shruti
13	F	1/10	40	ME	10	Applied Maths	10-001 / 13	10	Rank-9	Shruti
14	F	1/10	40	ME	10	Applied Maths	10-001 / 14	10	Rank-9	Shruti
15	F	1/10	40	ME	10	Applied Maths	10-001 / 15	10	Rank-9	Shruti
16	F	1/10	40	ME	10	Applied Maths	10-001 / 16	10	Rank-9	Shruti
17	F	1/10	40	ME	10	Applied Maths	10-001 / 17	10	Rank-9	Shruti
18	F	1/10	40	ME	10	Applied Maths	10-001 / 18	10	Rank-9	Shruti
19	F	1/10	40	ME	10	Applied Maths	10-001 / 19	10	Rank-9	Shruti
20	F	1/10	40	ME	10	Applied Maths	10-001 / 20	10	Rank-9	Shruti

© 2017 when it happens!! | [Copyrights, trademarks, CISAT-NTSD](#) | [Privacy Policy](#) | [Terms of Use](#) | [Feedback](#) | [Contact Us](#) | [Help](#) | [About Us](#) | [Sitemap](#) | [Disclaimer](#) | [Privacy Policy](#) | [Terms of Use](#) | [Feedback](#) | [Contact Us](#) | [Help](#) | [About Us](#) | [Sitemap](#) | [Disclaimer](#)

TABLO 1

Cinsiyet	(n, %)
erkek	6, 37.5
kız	10, 62.5
SMN2 kopya sayısı	(n, %)
2	9, 56.25
3	6, 37.5
4	1,
6.25SMA Tip	(n, %)
1	5, 31.25
2	9, 56.25
3	2, 12.5
Non-invaziv ventilasyon desteği	(n, %)
evet	0, 0
hayır	16, 100
Beslenme desteği	(n, %)
NG	1, 6.25
Gastrostomi	0, 0
PEG	0, 0
hiçbiri	15, 93.75
Eğitim durumu	(n, %)
özel eğitim	3, 18.75
tam zamanlı okul	7, 43.75
özel eğitim + okul	4, 25
Ebeveyn eğitim düzeyi	(n, %)
okur yazar	2, 6.25
ilkokul	6, 18.75
ortaokul –lise	14, 43.75
önlisans-lisans	10, 31.25

HASTANIN DEMOGRAFİK VE KLİNİK VERİLERİ

Sonuç: Bilişsel gelişim takibinin standart tedaviye dahil edilmesi ve özellikle yenidoğan döneminde erken tanı alan hastalarda uygun rehabilitasyon programları uygulanarak optimal bilişsel uyarım için ebeveynlere rehberlik sağlanmalı, hastaların sosyal etkileşimleri teşvik edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: spinal muskuler atrofi, motor fonksiyon, kognitif değerlendirme

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-248 PİTOZİS OLMADAN GÖRÜLEN BİLATERAL MARCUS GUNN FENOMENİ: OLGU SUNUMU

Nur Çalışkan¹, Ünsal Yılmaz¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi Dr. Behçet Uz Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Kliniği

Amaç: Marcus Gunn fenomeni, genellikle konjenital pitozisle birlikte görülen, trigemino-okülomotor sinkineziye bağlı olarak çiğneme sırasında üst göz kapağının istem dışı yukarı doğru hareketiyle karakterize nadir bir durumdur. Çiğneme kaslarını etkileyen trigeminal sinirin motor dalları ve levator palpebra superioris kasını innerve eden oculomotor sinir dalları arasında anormal bağlantılarla ilişkilidir. Hastalık sıklıkla konjenitaldır. Çoğunlukla tek taraflıdır, bilateral tutulum ve pitozis olmaksızın görülmesi ise oldukça nadirdir.

Yöntem: Yedi yaşında erkek hasta, yenidoğan döneminden itibaren çiğneme sırasında ortaya çıkan bilateral üst göz kapağı hareketleri nedeniyle değerlendirildi. Son zamanlarda okul başarısında azalma ve senkop öyküsü de mevcuttu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik saptanmadı. Nörolojik muayenesinde pitozis ve oftalmoparezi bulunmazken, pupil refleksleri ve göz hareketleri normaldi. Hastaya sakız çiğnetilerek muayene tekrarlandı ve eş zamanlı her iki üst göz kapağında kısa süreli istem dışı yukarı yönlü hareketler gözlemlendi. Ayrıntılı oftalmolojik muayenede patoloji saptanmadı. Beyin ve orbita manyetik rezonans görüntüleme (MRG) sonuçları ve elektroensefalografi (EEG) sonuçları normaldi.

Bulgular: Marcus Gunn sendromu, 3. ve 5. Kranial sinir dalları arasında sinkineziye bağlı ortaya çıkan, konjenital bir bozukluktur. Genellikle tek taraflıdır. Pitozis olmaksızın görülen vakalar çok nadir olup, tüm olguların yaklaşık %6'sıdır. Edinsel olgularda enfeksiyon ve intrakraniyal patolojiler dışlanmalıdır. Ailesel geçiş ve ekstraoküler kasların konjenital fibrozu ile ilişkili vakalar bildirilmiştir.

video



hastanın göz hareketleri fotoğraf ile anlaşılamamaktadır. ancak video sunum esnasında gösterilecektir. aileden izin alınmıştır.

Sonuç: Nöroloji polikliniğine başvuran hastalarda çiğneme ve emme refleksi değerlendirilmelidir. Pitozis olmaksızın bilateral Marcus Gunn fenomeninin nadir görülmesi nedeniyle bu olgu literatüre katkı sağlamak amacıyla sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Marcus Gunn Fenomeni, Trigemino-okülomotor Sinkinezi, Konjenital Göz Kapağı Hareket Bozuklukları

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-249 Korpus Kallozum Sitotoksik Lezyonları (CLOCC): Etiyolojiye Özgü Tanısal Zorluklar, Tedavi Yaklaşımları ve Prognoz Özellikleri

Yavuz Atas¹, Cenk Eraslan², Tuğçe İnce¹, Javid İslamlı², Pınar Öcbe¹, Dilara Ece Toprak¹, Gürsel Şen¹, Cemile Büşra Ölçülü¹, Özlem Yılmaz¹, Özlem acar¹, Güliz Çırpanlı An¹, Gamze Görgülü¹, Pınar Yazıcı Özkaya⁴, Bülent Karapınar⁴, Çoşkun Ekemen³, Zümrüt Şahbudak Bal³, Erdem Şimşek¹, Seda Kanmaz¹, Sanem Yılmaz¹, Hasan Tekgül¹

¹Ege Üniversitesi tıp fakültesi çocuk sağlığı ve hastalıkları anabilim dalı, çocuk nöroloji kliniği

²Ege Üniversitesi tıp fakültesi radyoloji anabilim dalı

³Ege Üniversitesi tıp fakültesi çocuk sağlığı ve hastalıkları anabilim dalı, çocuk enfeksiyon kliniği

⁴Ege Üniversitesi tıp fakültesi çocuk sağlığı ve hastalıkları anabilim dalı, çocuk yoğun bakım kliniği

Amaç: Sitotoksik Korpus Kallozum Lezyonları (CLOCC), korpus kallosum (KK) spleniumunda veya daha geniş alanlarında görülen, difüzyon kısıtlılığı ile karakterize lezyonlardır. CLOCC radyolojik-klinik tanımlaması belirli nörolojik bozukluklarla (enfeksiyöz, vasküler lezyonlar, demiyelinizan hastalıklar, otoimmün ensefalit ve travmatik beyin hasarı) ilişkili geniş bir etyolojik ayırıcı tanı yelpazesine sahiptir.

Yöntem: Çalışma Ege Üniversitesi Pediatrik Nöroradyoloji arşivinden aşağıdaki tanı 488 hasta örnekleminde yürütülmüştür; vasküler lezyonlu hasta (N=200), demiyelinizan hastalık (N=114), otoimmün ensefalit (N=23) ve travmatik beyin hasarı (N=151). CLOCC tanısı alan 16 çocuk hasta çalışma grubunu oluşturdu. CLOCC tanısı alan hastaların etiyolojiye özgü tanı süreçleri, tedaviye yönelik zorlukları, sonuç ve prognoz özellikleri değerlendirildi.

Bulgular: CLOCC tanılı hastaların tümünde MRG'de tipik olarak yüksek T2 sinyali, düşük T1 sinyali ve difüzyon kısıtlılığı saptandı ve kontrast tutulumu gözlenmedi. KK splenium lezyonlarında diffüzyon MRG'de ölçülen ortalama ADC değeri $0.177 \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$ olarak bulunmuştur. MRG'de tanımlanan KK lezyonları ortalama 20 günlük (5-150 gün) takip süresi içinde düzelme gözlemlendi. CLOCC hasta grubu, etiyolojiye özgü tanılarına göre enfeksiyon ilişkili-CLOCC (%63,5) ve enfeksiyon dışı-CLOCC (%37,5) olarak iki gruba ayrıldı. En sık gözlenen nörolojik klinik bulgular nöbet (%50) ve bilinç değişikliği (%43,75) olarak izlendi. Hastaların %37,5'ine etyoloji özgü tanılarına yönelik immünoterapi uygulandı. Takip süresi boyunca hiçbir hastada CLOCC ile ilişkili nörolojik sekeller gelişmedi.

Sonuç: Çocukluk çağında CLOCC hastalarında klinik tablo ve prognoz altta yatan geniş etyolojik nedenler spektrumu ile ilişkilidir. MRG tanımlayıcı bulguları klinik-radyolojik tanımlama için etyoloji özümleri olası immün tedavi yaklaşımları için esastır.

Anahtar Kelimeler: korpus kallosum, sitotoksik lezyon, inme

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-250 Ergenlik Döneminde Kısıtlı Difüzyonlu Akut Lökoensefalopati (ALERD): Nadir bir Olgu

NİHAL YILDIZ¹, Ezgi Genç Köroğlu²

¹Zonguldak Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

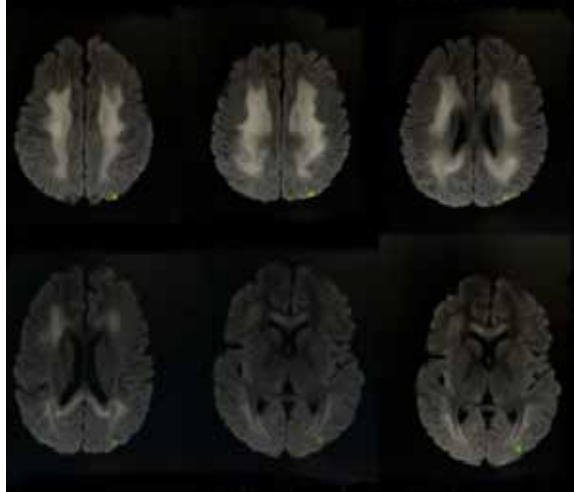
²Zonguldak Bülent Ecevit Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Amaç: Akut ensefalopati, ani beyin fonksiyon bozukluğu ile karakterize olup nöbetler, bilinç değişiklikleri ve nörolojik defisitlere yol açabilen kritik bir durumdur. Kısıtlı Difüzyonlu Akut Lökoensefalopati (ALERD) gibi nadir durumlar da ensefalopatiye neden olabilir. Burada, etiyolojik neden saptanamayan, adolesan dönemde bildirimi nadir olan olgu paylaşılmaktadır.

Yöntem: Hastanemiz yoğun bakıma yatırılan olgu bilgileri toplandı.

Bulgular: Olgu: On yedi yaş 9 ay kız olgu, bilinç bulanıklığı, uyanamama, çevreye ilgide azalma şikayetleri ile başvurdu. Bir hafta önce ishal öyküsü mevcuttu. Letarjik, glaskow-koma-skala 12, bilateral ışık refleksi yok, plantar yanıt ekstensördü. Biyokimyasal ve viral parametreler, toksikoloji paneli, beyin-omurilik-sıvısı tetkikleri ve kraniyal kontrastlı difüzyon magnetik rezonans görüntüleme (MRG) normaldi. Elektroensefalogram (EEG), delta teta ritminde başlayıp, tedaviler sonrasında teta ve alfa ritmine epileptiform aktivite görülmeden değişiklik gösterdi. Pulse steroid ve immunglobulin tedavisi verildi. Üçüncü gün MRG ciddi difüzyon kısıtlılığı izlenirken, 5. Günü MRG normale döndüğü izlendi. Mitokondriyal dizi analizinde patojenik etkisi bilinmeyen/ muhtemel benign varyasyonlar (m.93A>G, m.6641T>C (het), m.4769A>G, m.7169T>C, m.1438A>G, m.7649A>G, m.7664G>A) ve VUS (m.9923C>T, m.3010G>A, m.1686A>G) olan varyasyonlar saptandı. IVIG tedavisinin 14.günüden sonra gözler spontan açık, sese dönme ve spontan belirgin istemli hareketlerde başlama izlendi. Birinci ay sonunda destekle yürüme, 3 ayın sonunda konuşma, komut almaya başlayan olgumuz şu an kendi ihtiyaçlarını karşılayabilmekte, EEG ve MRG normal izlendi. Olgunun MRG Şekil-1'de gösterilmiş, klinik takibinin videoları mevcuttur.

Şekil 1



Olgunun 3. gün çekilen kraniyal MRG bulguları

Sonuç: ALERD, genellikle altı yaş altı çocuklarda görülür ve gri-beyaz maddeyi etkileyen, manyetik rezonans görüntülemeye (MRG) belirgin kısıtlı difüzyon alanlarıyla kendini gösterir. Erken tanı ve tedavi, nörolojik hasarın en aza indirilmesi açısından büyük önem taşır.

Anahtar Kelimeler: Adolesan, ALERD, ensefalopati



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-251 PACS1 ilişkili Schuurs-Hoeijmakers Sendromu Tanılı İki Olguda Etosüksimidin Düşme Nöbetleri Üzerindeki Etkinliği

Gökçe Cırdı¹, Anıl Gök¹, Ayfer Sakarya Güneş¹, Leman Tekin Orgun¹, Bülent Kara¹

¹Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi

Amaç: PACS1 mutasyonu, gelişimsel ve epileptik ensefalopatiyle ilişkili nadir bir genetik bozukluktur. Olgularda farklı nöbet tipleri görülebilmektedir, ancak literatürde bildirilen nöbet tipleri arasında düşme nöbetlerinin bildirilmediği görülmüştür. Bu olgu sunumunda, PACS1 ilişkili Schuurs-Hoeijmakers sendromu tanısıyla izlenen iki olguda düşme nöbetleri ve bu nöbetlerin etosüksimidle etkin bir şekilde kontrol altına alınabildiğinin vurgulanması amaçlanmıştır.

Yöntem: PACS1 ilişkili Schuurs-Hoeijmakers sendromu tanısıyla izlenen iki olguda düşme nöbetleri ve etosüksimidin bu nöbetler üzerine etkinliği anlatılacaktır.

Bulgular: Olgu 1: Sekiz yaşında kız çocuk, yenidoğan döneminde başlayan ve zaman içinde şekil değiştiren nöbetler ve psiko-motor gerilik nedeniyle izlenmekteydi. Üç buçuk yaşında WES analiziyle PACS1 varyantı saptandı ve Schuurs-Hoeijmakers Sendromu tanısı kondu. Jeneralize tonik, jeneralize tonik-klonik ve miyoklonik nöbetleri valproat ve levetirasetam tedavileriyle kısmen kontrol altındayken, bu antiepileptiklere dirençli ani düşme nöbetleri ortaya çıktı. Düşme atakları nedeniyle yürüme işlevi bozulmuştu. Düşme nöbetleri lamotrijin eklenmesiyle belirgin olarak kontrol altına alınabildi. Olgu 2: On yaşında erkek olgunun doğumdan itibaren karakter değiştiren nöbetleri nedeniyle izlendiği ve Schuurs-Hoeijmakers Sendromu tanısı aldığı öğrenildi. Olgu düşme atakları nedeniyle getirildi. Levetirasetam tedavisi almaktaydı. Düşme ataklarıyla birlikte yürümesi bozulmuştu. Aynı tanılı diğer olgunun düşme nöbetlerinin etosüksimidden belirgin yarar görmesi üzerine etosüksimid başlandı ve düşme nöbetlerinin durduğu gözlemlendi.

Sonuç: Olgularımız PACS1 ilişkili Schuurs-Hoeijmakers sendromunda valproat, levetirasetam, lamotrijin ve benzodiazepinler gibi klasik antiepileptiklere dirençli düşme nöbetlerinin görülebileceğini ve bu nöbetlerin etosüksimid ek tedavisiyle kontrol altına alınabileceğini göstermiştir.

Anahtar Kelimeler: PACS1, etosüksimid, Schuurs-Hoeijmakers



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-252 Mastoidit Komplikasyonu Olarak Sinüs Ven Trombozu Gelişen Bir Olguda Retinal İskemiye Bağlı Akut Görme Kaybı

Gökçe Cırdı¹, Anıl Gök¹, Ayfer Sakarya Güneş¹, Leman Tekin Orgun¹, Bülent Kara¹

¹Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Çocuk Nörolojisi

Amaç: Çocukluk çağında sinüs ven trombozu (SVT) nadir görülen, ancak ciddi nöro-oftalmolojik komplikasyonlara yol açabilen bir durumdur. SVT'ye bağlı kafa içi basınç artışı papilödemle sonuçlanabilir ve bazı olgularda akut retinal iskemiyeye yol açarak mutlak görme kaybına neden olabilir. Burada SVT'ye ikincil kafa içi basınç artışı gelişen ve akut retinal iskemiyeye bağlı tek gözde mutlak görme kaybı saptanan bir olgunun sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem: Bu yazıda görme kaybı ile getirilen ve SVT'ye ikincil papilödeme bağlı retinal istemi tespit edilen 6,5 yaşındaki kız hasta sunulacaktır.

Bulgular: Altı buçuk yaşında kız hasta, sol gözde görme kaybı şikayetiyle başvurdu. Öyküsünde, üç hafta önce sol kulakta otitis media nedeniyle antibiyotik başlandığı, ancak düzensiz kullanıldığı öğrenildi. Fizik muayenesinde sol gözde dışa bakış kısıtlılığı ve total görme kaybı tespit edildi. Sağ gözde ise düzeltilmiş görme keskinliği 0.5 olarak ölçüldü. Kranyal görüntülemelerde sol transvers sinüs, sigmoid sinüs ve juguler vende trombüs ile uyumlu dolum defektleri izlendi. Hastada bilateral papilödem mevcuttu. Sol gözdeki mutlak görme kaybının etyolojisi açısından göz hastalıkları ile yapılan konsültasyon sonrası retinal iskemi düşünüldü. Hastaya vankomisin ve meropenem başlandı, mastoidite yönelik cerrahi debridman uygulandı. Retinal iskemi tedavisi amacıyla enoksaparin, steroid ve hiperbarik oksijen tedavilerine başlandı. Dört hafta süren intravenöz antibiyotik tedavisinin ardından hastanın durumu değerlendirildi. Takibinde, sağ göz görmesi tam olarak düzelirken, sol gözde görme alanı defektleri devam etti.

Sonuç: Sinüs ven trombozuna ikincil gelişen kafa içi basınç artışı sendromu tanısıyla izlenen olgularda bir gözde saptanan mutlak görme kaybının papilödem ilişkili olma olasılığı düşüktür ve akut retinal iskemi açısından hızlı değerlendirmeyi gerektirir. Akut retinal iskeminin erken ortaya konması tedavi yaklaşımında değişikliklere neden olacaktır.

Anahtar Kelimeler: SVT, retinal iskemi, görme kaybı

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-253 Nörogelişimsel Regresyon Sendromu: Ultra Nadir Bir Olgu Sunumu

Sevde Seçer¹, Melike Ataseven Kulalı², Mustafa Kılıç³, Deniz Yüksel¹

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Eğitim Kliniği

²Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Genetik Bölümü

³Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ankara Etik Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Eğitim Kliniği

Amaç: Regresyon, anormal hareketler, konuşma kaybı ve nöbetlerle seyreden nörogelişimsel bir bozukluk (NEDAMSS) olup; kromozom 14q24'deki IRF2BPL genindeki heterozigot mutasyondan kaynaklanır, sıklığı <1/1 milyon olan ultra nadir bir durumdur. Bu çalışmada IRF2BPL geninde heterozigot mutasyon saptanarak NEDAMSS tanılı hastamızı sunmayı amaçladık.

Yöntem: Aralık 2023'ten itibaren izlediğimiz vakamızda IRF2BPL geninde mutasyon saptanması sonucu NEDAMSS tanısı koyduk.

Bulgular: Akkiz gelişen spastisite, öğrenme güçlüğü, konuşmada gerilik, nöbet şikayetleri ile polikliniğe başvuran 11 yaş erkek hastanın öyküsünden 2.5 yaşında nöbetlerinin başladığı, 5 yaşından itibaren giderek artan yürüyüş bozukluğu olduğu öğrenildi. Konuşmasında da gerileme olan ve 3 yıldır konuşma terapisi alan hastanın prenatal-natal öyküsünde özellik yoktu. Mikrosefali olan hastamızın fizik muayenesinde parmak ucu yürümeyle birlikte belirgin alt ekstremitte spastitesi, aşıl gerginliği ve inverted nipple vardı. Herediter spastik paraparezi ötanısı ile tetkik edildi. Kranial MRG normaldi, spinal MRG'da skolyoz dışında özellik yoktu. Metabolik testleri normal olarak sonuçlandı. Kromozom analizi 46 XY, mikroarray analizi ve herediter spastik paraparezi panelinin de normal sonuçlanması üzerine planlanan WES analizinde IRF2BPL geninde heterozigot mutasyon saptandı. Aile segregasyon analizinde aile bireylerinde mutasyon saptanmadı. Otozomal dominant ve patojen olarak bildirilmiş bu mutasyonun gösterilmesi ile hastamız primer regresyon anomalisi, anormal hareketler, konuşma kaybı ve nöbetlerle seyreden nörogelişimsel bozukluk (NEDAMSS) tanısı aldı.

Sonuç: NEDAMSS; nörogelişimsel gerileme ile karakterize olan dil becerilerinde kayıp, hareket bozuklukları ve çeşitli nöbetlerin birlikte bulunabildiği, ince ve kaba motor fonksiyonlarda bozulma ile seyredebilen heterojen bir klinik tablodur. Ultra nadir görülen primer regresyon anomalisi olması nedeniyle sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Nöbet, Konuşma kaybı, Nörogelişimsel Regresyon Sendromu



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-254 Guillain-Barre sendromu tanılı hastalarda klinik ve radyolojik bulgular

Meryem Hilal Altaş¹, Deniz Yılmaz¹, Avni Merter Keçeli², Didem Ardıçlı¹, Serhat Emeksiz³, Ayşegül Neşe Çıtak Kurt¹

¹Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği

²Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Radyoloji Kliniği

³Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım Kliniği

Amaç: Guillain-Barre sendromu (GBS) idiyopatik akut inflamatuvar demiyelinizan bir polinöropatidir. İnsidansı 0,6 ila 4/100.000 arasında değişmektedir. Bu çalışmanın amacı GBS'de farklı kontrastlı görüntüleme paternlerinin prognostik değerinin klinik, laboratuvar ve terapötik sonuçlar ile korelasyonunu araştırmaktır.

Yöntem: Çalışmaya dahil edilen 27 hastanın demografik ve klinik özellikleri, laboratuvar sonuçları, muayene bulguları, tedavi modaliteleri, prognozu değerlendirildi. Kranial MRG incelemelerinde ölçümler çocuk radyoloji uzmanı tarafından yapıldı.

Bulgular: 8'i kız 19'u erkek olan hastaların ortalama yaşları 10,5 yaş olarak saptandı. Hastalar en sık denge bozukluğu (%88,9), ağrı (%66,7) ve yürüyeme (%66,6) şikayeti ile başvurdu. Başvuruda olguların %33,3'ünde ciddi motor defisit saptandı. Kontrast tutulumu gözlenen %25,9 hastada BOS proteini ve GBS engellilik skoru daha yüksekti. BOS protein yüksekliği ile fasiyal paralizi arasında; bulbar güçsüzlük ile kaudal kalınlık ve tedavi prokolünde basamakların artması arasında anlamlı pozitif korelasyon bulundu. Ağrı ile başvurudaki motor defisit ve GBS engellilik skoru arasında anlamlı pozitif korelasyon saptandı.

Sonuç: Çalışmamız GBS'li hastalarda ağrı ile hastalık şiddeti arasında bir ilişki olduğunu ortaya koymaktadır. Kliniği daha ciddi olan hastalarda BOS protein değeri daha yüksek ve MRG görüntülerinde kontrastlanmada artış bulunmuştur. Kontrastlı spinal MRG, özellikle de klinik ve laboratuvar incelemeleri belirsiz olan veya atipik klinik tablosu olan çocuklarda GBS tanısı koymak için hassas ve tavsiye edilen bir destekleyici testtir.

Anahtar Kelimeler: Guillain Barre Sendromu, polinöropati, GBS



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

PS-255 KCNQ2 ilişkili Epilepsi : Aynı Gen Üç Farklı Klinik

Gülcan Akyüz Yücel¹

¹Sancaktepe Şehit Prof. Dr İlhan Varank Eğitim Araştırma Hastanesi

Amaç: KCNQ 2 mutasyonu voltaj bağımlı potasyum kanallarını ilgilendiren çeşitli mutasyonlara bağlı olarak benign neonatal konvülsiyon, benign familiyal neonatal konvülsiyon, benign familiyal infantil nöbetlerden neonatal başlangıçlı epileptik ensefalopatiye kadar değişebilen çeşitli klinik tablolara neden olabilir. Benign seyirli olanlarda nöbetler genellikle ilk 1 yaşta tamamen sonlanırken ,epileptik ensefalopati ile seyreden tiplerde EEG 'de burst supresyonun ve ağır gelişimsel geriliğin eşlik ettiği bilinmektedir.

Yöntem: Bizde yenidoğan ve infantil dönemde nöbetleri başlayan aynı kromozom bölgesinde (20q13'de) mutasyona sahip farklı klinik bulguları olan üç hastayı paylaştık.

Bulgular: Birinci hasta, postnatal 1. günde apne benzeri nöbetle başvurdu.Hastanın EEG incelemeleri normaldi. Genetik incelemede KCNQ2 geninde c. 266G>Cmissense heterozigot olarak saptandı. Hastanın gelişimi yaşı ile uyumlu seyretti. İkinci hasta , 5 aylık kız hasta fleksör spazm nöbetleri ile başvurdu. Hastanın EEG incelemesi hipsaritmi ile uyumlu idi.Yaklaşık 8 aylıkken teracosactid tedavisinin 2. dozundan sonra nöbet kontrolü sağlandı.Hastada KCNQ2 geninde c.458G>A mutasyonu saptandı. Hastanın gelişim testi dil alanında gerilik dışında normaldi.Üçüncü hasta postnatal 1. günde kollarda bacaklarda kasılma sol gözde seyirme şikayeti ile başvurdu.Hipotonisite ve ensefalopatisi olan hastanın EEG incelemesi burst supresyon ile uyumlu idi. Hastanın genetik incelmesinde KCNQ2 mutasyonu (c.650C>A) saptandı.

Sonuç: KCNQ2 mutasyonu lezyonsuz epileptik nöbetlerin %5 inde görülmekle birlikte hastaların %13 'ünde nöbetler 2 aylıktan önce başlamaktadır. KCNQ2 mutasyonu aynı genin farklı bölgelerindeki mutasyonlar ile benign konvülsiyonlardan epileptik ensefalopatiye kadar değişen değişik klinik tablolara neden olabilmektedir. Bu duruma dikkat çekmek açısından hastalarımız sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: KCNQ2, epilepsi, çocuk

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

POSTER BİLDİRİLER

PS-256 Tıp Fakültesi Dönem 5-6 Öğrencilerinin Mezuniyet Sonrası Kariyer Planlaması, Bölüm Tercihi ve Pediatri Asistanlarının Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Uzmanlığı Hakkındaki Düşünceleri:Ulusal, Çok Merkezli, Prospektif ve Kesitsel Bir Çalışma

Pınar Özkan Kart¹, Tuba Bal², Ebru Arhan³, Sanem Keskin Yılmaz⁴, Arife Derda Yücel Şen⁵, Hüseyin Per⁶, Ezgi Çağlar⁷, Ayşe Aysima Özçelik⁸, Cengiz Dilber⁹, Çetin Okuyaz⁷, Ercan Demir³, Beril Dilber¹⁰, Tülay Kamaşak¹⁰, Sevim Şahin¹⁰, Kürşat Bora Çerman⁵, Hasan Tekgül⁴, Ali Cansu¹⁰

¹Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Trabzon Kanuni Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bölümü, Trabzon, Türkiye

²Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Trabzon, Türkiye

³Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

⁴Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir, Türkiye

⁵Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Eskişehir, Türkiye

⁶Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir, Türkiye

⁷Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Mersin, Türkiye

⁸Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Gaziantep, Türkiye

⁹Kahramanmaraş Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Kahramanmaraş, Türkiye

¹⁰Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bölümü, Trabzon, Türkiye

Amaç: Çalışmamız, Tıp Fakültesi öğrencilerinin mezuniyet sonrası kariyer seçimlerini;bu seçimleri etkileyen bireysel, akademik ve çevresel faktörleri,ayrıca pediatri asistanlarının uzmanlık alanları hakkındaki düşüncelerini ve kariyer hedeflerini araştırmak amacıyla yapıldı.

Yöntem: Araştırmamız Şubat-Haziran 2024 tarihleri arasında toplam 8 merkezin katılımıyla tamamlandı. Araştırmaya Tıp Fakültesi 5./6. sınıfta okuyan 575 öğrenci ve 220 pediatri asistanı katıldı. Veriler gönüllülük esaslı anket yöntemiyle toplandı. Anket formunda sosyodemografik özellikleri, mezun olduktan sonraki kariyer planına yönelik sorular mevcuttu.

Bulgular: 575 öğrencinin 262'si(%45.6) dönem-5, 313'ü (%54.4) dönem-6, yaş ortalaması 23.76 ± 1.57, %56.1'i erkekti. Pediatri asistanlarının % 68.2 (n:150) kadındı. Öğrencilerin %75.1'i(n:431) tıp fakültesini kendi isteği tercih etmişti. %85'i (n:488) mezuniyet sonrası TUS'a girmek istiyordu. Öğrencilerin en çok tercih etmek istedikleri branşlar;KBB %26.8(n:151), Göz %24.4(n=140), dermatoloji %24.2 (n:139) idi. Uzman hekim olma isteme nedenleri arasında %77.5 (n:445) sıklıkla 'mesleki tatmin' ve sırasıyla "bölümü sevmek", "kişisel yetenek ve ilgi"olmuştur. Dönem-6 öğrencilerinde pratisyen hekimlik isteği dönem-5' göre daha yüksekti (p:<0.001). TUS'ta alan tercihinde dönem-5 öğrencilerinde 'bölümün ilgi çekmesi' ve 'mesleki idealizm' anlamlı yüksekti(p:0.003). Asistanların pediatri alanını seçmesinde en etkili faktör 'mesleki idealizm'di. Asistanların %47.3 (n:104) YDUS'a girmek istiyordu. En çok hedeflenen bölüm Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları %39.1 (n:86) ve en az hedeflenen bölüm metabolizma %3.2 (n:7) idi.

Sonuç: Sağlık hizmetlerinin sunumunda, özellikle birinci basamak hekimlerinin kritik rolü büyük olmasına rağmen, öğrencilerin büyük çoğunluğunun diğer basamaklarda uzmanlaşmayı tercih etmeleri dikkat çekici bir durumdur. Bu tercihler, aşırı uzmanlaşma riskini beraberinde getirebilir. Bu çalışma, sağlık alanındaki kariyer seçimlerinin daha iyi anlaşılmasına, aynı zamanda eğitim politikaları ve mesleki yönlendirme stratejilerinin geliştirilmesine önemli bir katkı sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: Tıpta uzmanlık, Kariyer planlaması, Uzmanlık görüşü



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

YAZAR DİZİNİ

A

Abbasaliyev Vugar PS-087, SS-47
Abbasoğlu Aslıhan PS-176
Acar Arslan Elif PS-117, SS-04, SS-28
Acar Ebru PS-181
Acar Özlem PS-180, PS-158, PS-226, SS-25, PS-145
acar Özlem PS-249
Açık Sait PS-089, PS-021
AÇIKGÖZ Nazlı Büşra PS-197
Ağ Zehra Nur PS-046
Akalin Hilal PS-005, PS-221
Akar Halil Tuna PS-044, PS-229
Akbaş Yılmaz PS-215, PS-150, PS-098, PS-222
AKBAŞ YILMAZ PS-016
Akbeyaz Hakkı SS-28
Akbeyaz İsmail Hakkı PS-181, SS-04, SS-37, SS-15, PS-117, PS-128
Akça Ünal PS-118, PS-196
Akçay Ayşe PS-136
AKDAL Betül SS-01
Akdal Betül SS-27
Akgün Gökmen PS-167
AKIN YASEMİN PS-033
Akıncı Göktaş Özben PS-103
AKINCI Gülçin PS-022
Akıncı Gülçin SS-18, PS-202, PS-032, PS-200, SS-51, PS-008, PS-235, SS-23, PS-042, PS-059
AKIŞIN Zeynep PS-023
Akkoyunlu Deniz SS-26
AKKURT SÖNMEZOĞLU DİLEK PS-247
Akkuzu Emine PS-205
Akman Bilge SS-09, PS-200, PS-059, SS-21
Akman Kahraman Bilge PS-120
Akman Sena PS-021
Aksoy Ayşe PS-188, PS-006, PS-060, SS-18
Aksu Güzide SS-12

Aksu Tekin PS-143, PS-160
Aksu Uzunhan Tuğçe PS-035, SS-16, SS-03
Aktar Ulukapı Nilay PS-155, SS-34, PS-015
Aktaş Raşit PS-243
Akyüz Yücel Gülcan PS-255
Alçı Mehmet PS-175, PS-071, SS-49, PS-108, PS-242
Alıcı Nurettin PS-209
Alkan Özlem PS-041
Almus Eda SS-15, PS-128
Altaş Hilal SS-12
ALTAŞ M. Hilal SS-01
Altaş Meryem Hilal SS-27, PS-254, SS-14, SS-24
Altaş Zeynep Meva PS-181
Altıntaş Mert PS-038, SS-24, PS-113, PS-105
ALTINTAŞ MERT PS-029
ALTINTAŞ Mert PS-012
ALTUN Ayşe Nur PS-203
Altunköprü Gül PS-168
Amrahova Parvana PS-134, PS-088, PS-244, PS-003, PS-205, PS-009, SS-46
Amrahova Pervane SS-14
Anaç Elif PS-240
Anık Yonca SS-39
Anlar Banu SS-33
Ardıçlı Didem PS-171, PS-235, SS-18, PS-254
Arhan Ebru SS-46, PS-244, PS-256, PS-088, PS-058, SS-44, SS-14, SS-07, PS-136, PS-134, PS-003, PS-009, PS-183
Arı Güliz Çırpanlı SS-25, PS-249
ARI HATİCE FERAY PS-179
Arıbaş Öz Nefise PS-039, PS-171
Arıcan Pınar PS-227
ARISAN Elif Damla SS-13
Arslan Elif Acar PS-128
Arslan Karademir Cefa Nil SS-50
Arslan Mutluay PS-172, PS-195

Arslan Şahan Sonay PS-168, PS-061, PS-052
ASADOVA Sevdâ PS-017
Asena Özdemir Ayça SS-33
Aslan Mahmut PS-164
Aslan Pelin SS-30, PS-161
Ataseven Kulalı Melike PS-253
Atasever Aslı Kübra SS-43, PS-213
Atasoy Ergin SS-34, PS-121
Ataş Yavuz PS-180, SS-14, SS-25, PS-249
ATAŞ Yavuz PS-077, PS-078
Atay Emrah SS-17
ATAYEVA Ayna PS-230
Ateş Yaman Özlem PS-091, SS-03, SS-10
Avcı Rıdvan PS-169, SS-47, PS-087
Ayanaoğlu Müge SS-33
Ayanoğlu Çiğdem PS-235
Ayanoğlu Müge PS-070, PS-220
ayça senem PS-040, PS-182, PS-011, PS-112
Ayça Senem PS-062
Aydın Adem PS-126, PS-130, PS-146, SS-19, SS-20, PS-014, SS-42, PS-013, PS-125, SS-41, SS-21
AYDIN ADEM PS-247
Aydın Duygu SS-12
Aydın Efnan PS-097, PS-199
Aydın Hilal SS-18
Aydın İlyas SS-12
Aydın Kürşad SS-11, PS-218, SS-14, PS-081, PS-178
Aydın Seren PS-188
Aykaç Kübra PS-143
AYNEKİN Büşra PS-151
Aytaç Selin PS-127
Ayvaz Adnan PS-135
Ayyıldız Emecen Durdugül PS-202
Azapağası Ebru PS-205
Azizağaoğlu Cansel PS-195
B
Baburoğlu Mehmet PS-087



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

Bal Tuba PS-256	Bilginer Burçak SS-22	Çakmak Merve PS-227
Bal Zümrüt Şahbudak PS-249	Binnetoğlu Kıymet SS-04, PS-117	Çakmak Taşkın Esra PS-166
Balık Zeynep SS-12	Bodur Muhittin PS-054, PS-115, PS-217	Çaksen Hüseyin PS-242, PS-175, PS-108
Ballı Kaan SS-25	Bolat Elif PS-226	Çalışkan Burcu PS-242, PS-108, PS-175
Bastemur Mehmet PS-131, PS-172	Bolat Hilmi SS-18, PS-100	Çalışkan Nur PS-248, SS-23, PS-032, SS-14
Başaran K. Erdem SS-49	Bozacı Ayşe Ergül PS-021	ÇALIŞKAN Nur PS-022
Başaran Özge PS-127	Bozkurt Süheyla SS-15	Çarman Kürşat Bora SS-17, SS-09, PS-010, PS-184, PS-104, SS-12, SS-45, PS-034, PS-177, PS-116
Başarır Günce SS-03, SS-16	BÖLÜK CEM PS-122	
Baştemur Mehmet PS-195	Buluş Ayşe Derya PS-103	
Baydan Figen PS-243, PS-045, PS-094	C-Ç	Çavuşoğlu Berrin PS-245
Baykan Müge PS-020	CAN ARABACI Aslı SS-13	Çavuşoğlu Dilek PS-123, SS-12, PS-245
Bayrakçı Benan PS-106	Canbal Abdullah PS-204, PS-090	Çelik Ayşe Yasemin PS-154
Bayrakçı Benan PS-160	Canda Ebru PS-158	Çelik Dülger Selda SS-34, SS-33
Bayraktar Eltutan Ceyda PS-169, SS-12	CANPOLAT MEHMET SS-29	Çelik Emine SS-44
Bayraktar Eltutan Nebahat Ceyda SS-47, PS-087	Canpolat Mehmet PS-037, PS-232, SS-40, SS-14, SS-05, PS-007, PS-173	Çelik Hasan PS-172
Bayram Ayşe PS-121	CANPOLAT Mehmet PS-017	Çelik Hasan Tolga PS-189
Baysal Ahmet PS-034, SS-17, PS-104, PS-184, PS-116, SS-45, PS-010, PS-177	Cansu Ali SS-14, SS-36, PS-256, SS-31	Çelik Tamer PS-222, PS-098, PS-150, PS-099, SS-18
Bektaş Ömer PS-113, PS-105, PS-038, SS-24, PS-231	Cebeci Dilek PS-058	ÇELİK TAMER PS-016
BEKTAŞ ÖMER PS-029	Ceylan Ahmet Cevdet PS-021, SS-18	Çelik Turgay SS-44
BEKTAŞ Ömer PS-012	Ceylan Bilgici Meltem Necibe PS-006	Çelikoğlu Neslihan SS-14
Bektaş Öntaş Hatice PS-216	Ceylan Elif PS-221	Çerçi kubur çisil PS-213, PS-101
BEKTUR Aysu PS-151	Ceylan Nesrin PS-154, PS-153, PS-206	Çerçi Kubur Çisil SS-43
Besen Şeyda SS-12	Ceylaner Serdar PS-219, PS-095, PS-096, PS-162, SS-16, PS-163, PS-041	Çerman Kürşat Bora PS-256
Besnek Mücahid PS-037, PS-173	CEYLANER Serdar PS-223	Çetin Huriye PS-244, PS-205
BESNEK MÜCAHİD SS-29	Cırdı Gökçe PS-148, PS-069, PS-025, SS-35, SS-03, PS-149, PS-147, SS-26, PS-004, PS-038, PS-132, PS-194, PS-192, PS-024, PS-252, PS-026, PS-251	Çetinkaya Semra PS-221
Besnek Mücahit SS-05		Çetinoğlu Yusuf Kenan PS-042, PS-200, SS-18
Beşen Şeyda PS-163, PS-096, PS-138, PS-162, SS-16, PS-095, SS-03, PS-164, PS-035, PS-036, PS-219	Cine Naci SS-26	Çınar Celal SS-25
Bezirganoğlu Handan PS-141	Cinkara Aybike Ecmel SS-43	Çınar Ece PS-235, PS-145
BIÇAKÇI Ebru PS-022	Coşkun Ayşe Nur PS-235, PS-103	Çınar Hasibe Gökçe PS-121
Bıkmazer Bilgihan SS-28, PS-181, PS-128, PS-117, SS-37, SS-04	Coşkun Mehmet PS-042, PS-202, PS-200, PS-059	Çınar Salih Levent SS-05
Bıyıklı Erhan PS-128	Cöngöloğlu Ayhan PS-195	Çırpanlı Arı Burcu Güliz PS-158, PS-145, PS-180, PS-226
Bıyıkloğlu Büşra PS-229, PS-027, PS-165, SS-34, PS-121	ÇABUK TUĞÇE PS-056	ÇITAK KURT A. Neşe SS-01
BİLDİK Olgay PS-144, PS-203	Çağlar Ezgi SS-12, PS-207, SS-32, PS-168, PS-124, PS-057, SS-14, PS-061, SS-33, SS-42, PS-256	Çitak Kurt Ayşegül Neşe PS-254, PS-171, PS-216, SS-24, SS-27, SS-12, PS-039
Bilen Mustafa Mertkan SS-23	Çağlayan Ahmet Okay SS-20	Çıtlak Ayşegül Neşe SS-14
Bilgin Neslihan PS-195	Çakır Taylan PS-235	Çiçek Sultan PS-231, PS-105
		ÇİÇEK Sultan PS-012
		ÇİÇEKLİ YENER Dilara PS-083



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

Çilingir Oğuz	PS-116	Dolu Merve Hilal	PS-159	Eroğlu Arzu	SS-16, PS-138, PS-100
Çinleti Tayfun	PS-045	Donbaloğlu Furkan	SS-38	Eroğlu Ertuğrul Nesibe Gevher	PS-154
Çobanoğulları Direk Meltem	PS-061, PS-038, PS-168, SS-12, PS-207, SS-33, SS-32, PS-124, PS-057, PS-082	Duman Kayar Çisem	SS-47, PS-169, PS-087	Erol İlkur	PS-164, SS-03, PS-096, PS-035, PS-219, PS-163, PS-162, PS-095, SS-12, PS-041, SS-16, PS-036, PS-138
Çubukçu Koza	SS-08	DURAK Fatma Sibel	PS-022	Ersoy Özlem	PS-207
CIRDI Gökçe	PS-230	Dursoy Ayşegül	PS-084	Ersöz Alan Burcu	PS-119
D		Dündar Munis	PS-173	Ertürk Biray	SS-03, PS-035
Dağçınar Adnan	SS-15	Dünya Betül	PS-103	Esenülkü Gülnur	SS-36
Dağdaş Safa Mete	SS-12	E		Eser Metin	PS-111
Daldaban Sarıca Buket	PS-008	EFTHYMIU Stephanie	PS-151	Eyüboğlu Damla	PS-104
DALKILIÇ Şule	PS-230	Ekemen Çoşkun	PS-249	Eyüboğlu İlker	SS-36
Dedeoğlu Özge	SS-27	Ekici Arzu	SS-12	Eyüboğlu Murat	PS-104
DEDEOĞLU Özge	SS-01	Ekren Ahu	PS-222, PS-215, PS-098, PS-099, PS-150	F	
Değerliyurt Aydan	PS-038, SS-03, SS-18	EKREN AHU	PS-016	Fidan Saniye Tülin	PS-104
Demir Aykut	SS-22, PS-127	Elçi Karaduman Alev	PS-136, PS-183	Filiz Genç Büşra	PS-154, PS-039, PS-171, PS-153
Demir Ercan	PS-009, PS-088, PS-244, PS-183, SS-07, SS-46, PS-134, PS-256, PS-205, PS-003, SS-44, PS-136	ELDEŞ HACİFAZLIOĞLU NİLÜFER	PS-064, PS-193	G	
Demir Havva Hasret	SS-08	Eldeş Hacifazlıoğlu Nilüfer	PS-187	Gazeteci Tekin Hande	SS-48, SS-03
Demir Korcan	SS-41, PS-146	Elmas Muhsin	SS-18	GENÇ EMİNE	PS-193
Demir Nurcan Şeyma	PS-160, PS-143	Emeksiz Serhat	PS-216, PS-254	Genç Emine	SS-37
Demirkılıç Biler Elif	SS-25	Emiroğlu Taşkın Adile Asena	PS-222	Genç Köroğlu Ezgi	PS-250
Deniz Adnan	PS-194, PS-004, PS-075, SS-39, PS-026	EMİROĞLU TAŞKIN ADİLE ASENA	PS-150	Genç Sel Çiğdem	PS-221, PS-005
Dereli Fatma	PS-211	Engür Öztürk Özgecan	PS-032	Gençpınar Pınar	PS-091, PS-176, PS-020, SS-10, PS-096, SS-12, SS-16, SS-03, PS-035, SS-50, SS-14
Dilber Beril	SS-14, SS-36, PS-256, PS-129	ER Esra	PS-023	Gerik Çelebi Hamide Betül	SS-18
Dilber Cengiz	PS-256	Er Melih	PS-243	Gıralı Mert Kadir	SS-38
Diler Durgut Betül	SS-31, SS-36, SS-14, SS-50	Eraslan Canveldek Merve	PS-142	Göçmen Rahşan	SS-22, PS-005, PS-160, PS-143
Dilruba Aslanger Ayça	SS-03	Eraslan Cenk	PS-249	Gök Anıl	PS-251, SS-26, PS-194, PS-252, PS-004, PS-147, PS-025, PS-132, PS-024, PS-026, PS-192, PS-069, PS-148
Dinç Erdem	SS-33	Eraslan Salih Burak	PS-070	GÖK Anıl	PS-230
Dinç Hakan	SS-30	Ercili Erdal Aslı	SS-24, PS-140	Gök Ayşen	PS-093
Dinçer Göktuğ	PS-158	Erçelebi Hakan	PS-096, PS-138, SS-03, PS-041, PS-036, PS-164, SS-16, PS-095, PS-163, PS-162, SS-44	Gökçay Başak	PS-123
Diriksoy Çatal Gözde	SS-40	Erçinar Erdem Ümmühan	PS-210	Göktaş Emine	PS-071
Doğan Çağrı	SS-09	Erdil Tanju Yusuf	SS-15	GÖKYER Büşra	PS-066, PS-223
Doğan Gizem	PS-045, SS-42, PS-243, PS-094, SS-21	Erdoğan F. Ferda	SS-49	Gölge Büşra Elif Şahin	PS-206
Doğanç Tuğba	PS-217, PS-115, PS-054	Erdoğan Murat	PS-173	Göncü Sultan	PS-005
Doğruk Batuhan	PS-218	Erem Ezgi	SS-27	Gönüllü Polat Burçin	PS-168, PS-207, PS-082, PS-052, PS-124,
Dokurel Çetin İpek	SS-18	EREM Ezgi	SS-01		
		ERGÜL NEŞE	PS-064		
		Erkan Erol	SS-33		



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-32, PS-061	Hamoud Mohamad Mukhtar	SS-06	Kadem Elif Naz	SS-41, PS-146
Görgülü Gamze	Hancı Fatma	PS-233, PS-048, PS-141, SS-50, SS-12	Kadem Naz	PS-126, PS-013, PS-125, PS-014
Gözen Hasan	Harputluoğlu Nilgün	PS-008	Kafadar İhsan	PS-227, PS-084
Gülbahçe Aliye	Haspolat Şenay	PS-021, PS-089, SS-12, SS-38, SS-14	Kalaycı Atmaca Didem	PS-008
Güleç Ayten	haspolat şenay	PS-137	KALAYCI ATMACA Didem	PS-023
PS-232	Hatipoğlu Nihal	PS-232	Kamaşak Tülay	SS-14, SS-36, PS-256
GÜLEÇ AYTEN	Havalı Cengiz	SS-08	Kanmaz Seda	PS-158, PS-180, PS-145, PS-249, PS-226, SS-25, SS-14
Güler Eroğlu Ayşe	HAZAN Filiz	PS-023	Kara Akar Melek	PS-176
GÜLER Hasan Ali	Hazan Filiz	PS-085, PS-202	Kara Bülent	PS-024, SS-35, PS-251, PS-147, PS-192, PS-025, PS-004, SS-03, PS-069, SS-26, PS-148, PS-026, PS-132, PS-252, PS-194, SS-39, SS-12
Güler Serhat	Hekimoğlu Berna	PS-141	KARA Bülent	PS-230
Güleryüz Handan	HERGÜNER M. ÖZLEM	PS-056, PS-074	KARABULUT Şeyda	SS-13
Gülhan Bora	Hırfanoğlu Tuğba	PS-134, PS-244, SS-07, PS-003, PS-009, SS-46, PS-088	Karaca Nazlı Balcan	PS-209
Gülmez Sevim Duygu	Hız Ayşe Semra	SS-21, SS-41, PS-130, PS-125, SS-19, PS-013, PS-014, PS-126, SS-20, SS-42, PS-146	Karaca Ömer	PS-166, PS-076, PS-167, PS-075
SS-40	HIZ AYŞE SEMRA	PS-247	KARADAĞ Meral	PS-078
Gümüş Hakan	Hırfanoğlu Tuğba	PS-136, PS-183, SS-14, PS-176, SS-44	Karadağ Saygı Naime Evrim	SS-04
SS-40, PS-037, PS-007, PS-232, PS-173, SS-05, SS-14	Hür Özgen	PS-156	Karadeniz Cem	SS-18
GÜMÜŞ Hakan	HÜR ÖZGEN	PS-179	Karagülle Mehmet	PS-227
PS-017	I-İ		Karakayalı Burcu	SS-04, SS-18, SS-28, PS-181, PS-117, SS-37, SS-15, PS-128
GÜMÜŞ HAKAN	Ilgaz Tüzen Hande	SS-12	KARAMAN ALİ	PS-064
SS-29	Işık Esra	SS-18	KARAMAN ZEHRA FİLİZ	SS-29
Günay Çağatay	Işıkkay İlkay	SS-22	Karaman Zehra Filiz	SS-40
PS-142, SS-19, SS-18, SS-21, SS-03	içen zelin	PS-011, PS-182, PS-112, PS-040	Karaoğlu Pakize	PS-120, SS-23, SS-51, PS-200, PS-008, PS-202, PS-042, PS-059
Günbey Ceren	İçen Zelin	PS-062	KARAOĞLU Pakize	PS-022
PS-143, PS-119, SS-22, PS-106, PS-189	İlter Uçar Çiğdem	PS-103	Karapınar Bülent	PS-249
Gündüz Onur Recep	İnce Tuğçe	PS-249	Karapolat Deniz	PS-160
PS-236	İNCECİK FARUK	PS-074, PS-056	Karataş Elif Bilge	SS-40
Gündüz Seçkin	İpek Rojan	SS-12	Kartal Ayşe Tuğba	SS-34
SS-35	İslamlı Javid	PS-249	Kartı Ömer	SS-18
Güner Özcanıyüz Duygu	İŞLEK ALİ	PS-074	Kasap Demir Belde	SS-12
SS-50	İyişenyürek Şeyma	SS-04, PS-128, PS-117, SS-28	Katar Selahattin	PS-186, PS-019, PS-109, PS-018, PS-238, PS-111, PS-110, PS-185, PS-239
Güngör Mesut	K		Kavas Tufan Aslı	PS-116
PS-051, PS-212, PS-211, PS-210	Kaan Emre	PS-173	Kavılı Daşdemir Fadime Gökçe	SS-05
GÜNGÖR Mesut	KAAN Emre	PS-017		
PS-066, PS-223, PS-067, PS-224, PS-001, PS-065	Kablan Ahmet	PS-229		
Güngör Olcay	Kaçar Bayram Ayşe	SS-34, PS-155		
PS-170				
Güngör Serdal				
PS-228				
Güran Ömer				
PS-110				
Gürgen Seren Gülşen				
SS-31				
GÜRKAŞ ESRA				
PS-033				
Güven Ahmet Sami				
PS-212, PS-175, PS-071, PS-242, PS-108				
Güzel Orkide				
PS-138, SS-03, PS-036, SS-16				
Güzeler Aysel				
SS-06				
Güzin Yiğithan				
SS-51, PS-045, SS-21, PS-094, PS-243				
H				
Halk Mustafa				
PS-013, PS-146, SS-41, PS-125, PS-014, SS-20, SS-19, PS-126				



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

Kaya Aydın SS-44
Kaya Fatma Selin PS-227
Kaya Mücahit PS-134, SS-46
Kaygı Tartıcı Emine PS-232
Kaygusuz Aydemir Büşra PS-242, PS-175, PS-108, PS-071
Kayıloğlu Hülya PS-208
Kaynak Enes PS-240
KEÇEBAŞ AHMET PS-056, PS-074
KEÇECİ Hayriye Nermin PS-067
Keçeli Ali SS-44
Keçeli Avni Merter PS-254
Keçelioğlu Binnetoğlu Kıymet PS-128, SS-28
KEMALBAY Hatice Demet PS-083
Kesici Selman PS-160, PS-106, PS-143
Kesik Sena PS-240
Keskin Yılmaz Sanem PS-226, PS-158, PS-256, PS-138
Kılavuz Sebile SS-37
Kılıç Betül PS-218, PS-081, PS-178, SS-11, SS-14
Kılıç Hüseyin PS-240
Kılıç Mustafa PS-253, PS-229
Kılıç Recep Kamil PS-244, SS-50
Kılıç Sara Şebnem SS-08
Kılınç Sevtap PS-161
Kıpçak Yüzbaşı Beste PS-170
KIRIK Serkan PS-236, PS-078, PS-237, PS-083, PS-046
Kırık Serkan SS-16, PS-038
KIRIK SERKAN PS-077
Kırık Serkan PS-228
Kırkgöz Hatice Hilal SS-51, PS-008
Kıpçak Yüzbaşı Beste SS-50
KİPOĞLU OSMAN PS-122, PS-033, PS-179
Kipoğlu Osman PS-156
Kitiş Ömer SS-25
Koç Uçar Habibe PS-099, PS-215, PS-222, PS-098, SS-08, PS-150
KOÇ UÇAR HABİBE PS-016
Koçkar Alev PS-186
Koçkuzu Esra PS-216

Kolkıran Abdülkerim PS-044, PS-229
Konuskan Bahadır PS-165, PS-015, SS-34, PS-027
Korulmaz Ali PS-167, PS-075
Koyuncu Zehra PS-240
Köken Özlem Yayıcı PS-235
Kömür Mustafa SS-18, PS-124, PS-235, PS-168, PS-061, PS-057, PS-052, PS-207, SS-42, SS-32
Köse Hülya SS-08
Kumandaş Sefer SS-14
Kurt Bayır Gülbahar PS-188, PS-006, PS-060
KURTARANER TUĞÇE PS-193, PS-064
Kurtaraner Tuğçe PS-187
Kuşgöz Fatma SS-48, SS-14
Kutlubay Büşra PS-186, PS-111, PS-109, PS-110, PS-018, PS-238, PS-019
Kürekcı Fulya PS-009, PS-169, SS-47, SS-03, PS-087
L
Lale Hüsnü PS-226
Lay Ergün Eser SS-22
M-N
MAHMAT Hazel PS-046
Manav Yiğit Zehra PS-220, PS-070
MANYAS HAYRULLAH PS-122
Maraş Genç Hülya PS-087, PS-169, PS-092, SS-03, SS-47
MARZİOĞLU ÖZDEMİR Ebru PS-067, PS-001, PS-066, PS-224
Marzioğlu Özdemir Ebru PS-051, PS-212, PS-211
Marzioğlu özdemir Ebru PS-210
Menderes Deniz SS-34, PS-121
MERAL Özge PS-203
MERT GÜLEN GÜL PS-056
Mertoğlu Sevinç PS-084
Meşe Timur SS-23
MİÇOOĞULLARI CANSU PS-056, PS-074
Moral Ramise Melisa PS-048
Muratoğlu Şahin Nursel PS-221

Müge Altinkaya Pınar PS-057
Narin Nazmi PS-243
O-Ö
OĞUZ SÜMEYRA PS-064
Oktay Seçil PS-176
Okur Tuncay Derya PS-235, PS-120, SS-51
Okuyaz Çetin PS-052, SS-12, PS-082, PS-057, SS-33, SS-32, PS-256, PS-061, PS-207, SS-14, PS-124, PS-168
Olgaç Dündar Nihal PS-091, SS-03, PS-138, SS-10, PS-068, SS-14, SS-12, SS-50
Onat Filiz PS-197
Onur Derşan PS-008
Orak Sibğatullah Ali SS-43
orak sibğatullah ali PS-040, PS-213
ORAK Sibğatullah Ali PS-083
Orhan Diclehan PS-127
Öcbe Pınar PS-249
Ölçülü Cemile Büşra PS-249, PS-152, SS-50
Ölmez Akgün PS-164
Öncel Elif Perihan SS-03, PS-138, PS-164, PS-162, SS-34, PS-095, SS-16, PS-163, PS-096, PS-041, PS-036, PS-035
Öncel Halil İbrahim SS-33
Öncel İbrahim SS-24, PS-127
Öncel Şeyda PS-041
Önel Ece PS-120, SS-23, PS-200, SS-12, SS-18, PS-008
ÖNEL Ece PS-022, PS-023
Öney Ceyda PS-169, SS-47
Öney Yılmaz Ceyda PS-092, PS-087
Öntaş Eray PS-235
Öntaş Hatice Bektaş PS-235
Örs Rahmi PS-071
Öz Dağdelen Zeynep PS-159
Öz Tuncer Gökçen PS-188, SS-18, PS-060, PS-006
Özalp Horasanlı Burcu PS-145
Özbek Uğur SS-20, PS-148
Özbudak Pınar PS-121, PS-005, SS-34
Özcan Sermin PS-085, PS-019, PS-186, PS-109, PS-181



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

Özçelik Aysima	SS-18	SS-15, SS-18, PS-128, SS-04, SS-37	Polat İpek	SS-18	
Özçelik Ayşe Aysima	PS-256, PS-214, SS-08	Öztürk Hışmı Burcu	SS-37	Polat Muzaffer	PS-062, PS-213, SS-43
Özdel Semanur	PS-165, PS-015	ÖZTÜRK Mehmet	PS-224, PS-065, PS-066, PS-223, PS-067	polat muzaffer	PS-040, PS-011, PS-112, PS-182
Özdemir Fatih Mehmet Akif	PS-066, PS-051, PS-211, PS-212, PS-210	Öztürk Mehmet	PS-051, PS-211, PS-210, PS-212	Polat Osman Ahmet	SS-05
ÖZDEMİR Fatih Mehmet Akif	PS-067, PS-065, PS-223, PS-001, PS-224	Öztürk Merve	PS-076, PS-075	S-Ş	
Özdemir Kapucuoğlu Özge	PS-092	Öztürk Selcan	PS-007	Sağ Erdal	PS-143
Özdemir Taha Reşid	SS-03, SS-10	Öztürk Uzm. Dr. Selcan	PS-102	SAĞER SAFİYE GÜNEŞ	PS-033
Özdoğan Orhan	PS-099, PS-222, PS-098, PS-150	Öztürk Zeynep	PS-136, PS-183, SS-07, PS-088, PS-058, PS-134, PS-205, SS-46, PS-009, PS-171, PS-244, PS-003, PS-039	Saka Ümit Pınar	SS-34, PS-165, PS-155, PS-027
ÖZDOĞAN ORHAN	PS-016	Özyılmaz Berk	SS-03, SS-18, SS-10, PS-020	Sakarya Güneş Ayfer	PS-004, SS-18, PS-148, PS-026, PS-069, PS-192, PS-024, PS-132, SS-26, PS-252, SS-16, PS-025, SS-39, PS-251, PS-147, SS-03, PS-194
Özduman Koray	SS-35	Özyürek Hamit	SS-30, PS-154, PS-206, PS-161, PS-153	SAKARYA GÜNEŞ Ayfer	PS-230
Özel Erhan	SS-24	Özzybek Emre	SS-20	Saltık Sema	PS-240, SS-06
Özel Gülnur	SS-04	P		Sancak Yasemin	PS-240, SS-06
Özen İlayda	PS-141	Palancı Özgür	SS-36	Sandal Filikçi Nurdamlı	PS-070
Özer Gökaslan Çiğdem	PS-245	Palaz Mehmet	PS-178, PS-218, PS-081, SS-11	Sandikkaya Ayşe	PS-073
Özer Kaya Özge	PS-045	Panpallı Manolya	PS-206, PS-161	Sardarzada Javid	SS-02
Özer Tolgahan	SS-03, SS-26	Parlıtan Küçükalioglu Burcu	PS-129	Sargın Fatma	PS-242, PS-108, PS-175
Özer Törehan	SS-39	Parlak İbiş Burcu İpek	SS-51	Sarı Yanartaş Mehpere	SS-38, PS-021, SS-12, SS-14, PS-089
Özer Usta Tuğçe	SS-43	PARLAK İBİŞ İpek Burcu	PS-022	sarı yanartaş mehpere	PS-137
Özgör Bilge	PS-236	Parlar Tutku	SS-21	Sarigeçili Esra	PS-098, PS-099, PS-222, PS-150
Özgör Bilge	PS-228	Pekal Ayşe Büşra	PS-170	SARIGEÇİLİ ESRA	PS-016
Özgür Anıl	PS-052	Pekuz Serdar	PS-042, PS-032, SS-51	Sarıkaya Uzan Gamze	SS-42, PS-094, PS-243, PS-045
Özhan Neslihan	PS-240	Pembegül Yıldız Edibe	SS-03, SS-47, PS-169, SS-12, PS-087	Sarioğlu Ceren	PS-125
Özkale Murat	PS-219	PER HÜSEYİN	SS-29	Sarioğlu Fatma Ceren	PS-146
Özkan Kart Pınar	SS-36, SS-31, SS-14, SS-50, PS-256	Per Hüseyin	SS-14, SS-05, SS-40, PS-232, PS-037, PS-007, PS-256, PS-173, SS-49	SAYAR TALİP	PS-074
Özkan Neslihan	SS-06	PER Hüseyin	PS-017, PS-151	Sayar Yavuz	PS-058
Özkaya Pınar Yazıcı	PS-249	Per Prof.Dr. Hüseyin	PS-102	Seğer Sevde	PS-027, PS-044, PS-253, SS-34, PS-165
Özmen Sevgi	SS-40	Perk Peren	PS-227, PS-159	Semiz Mehmet	PS-068, SS-10
Özpınar Esra	PS-218, PS-081, SS-11, SS-14	PIHTILI TAŞ Nevsun	PS-077	Serdaroğlu Ayşe	SS-14
Özsoy Hümevra	PS-084	Pınar Aybüke	PS-103	Serdaroğlu Esra	PS-088, SS-44, PS-009, PS-244, PS-003, PS-136, SS-14, SS-46, PS-183, SS-07, PS-134
Öztepeli Rohat	SS-50, PS-206	Pirim Zeynep Sena	PS-226	Sevgili Meltem	SS-30, PS-161
Öztoprak Ülkühan	PS-189, PS-119, PS-106, PS-160, SS-22	Polat Ayşe İpek	SS-21, PS-125, PS-013, SS-42, SS-41, PS-146, PS-130, SS-20, SS-19, PS-014, PS-126	Sezer Mehmet Can	PS-097
Öztunalı Çiğdem	PS-010	POLAT AYŞE İPEK	PS-247	Sezgin Leyla	PS-039, PS-171
Öztürk Ahmet	SS-05				
ÖZTÜRK Akın	PS-022				
Öztürk Caner	PS-146				
Öztürk Gülten	SS-28, PS-181, PS-117,				



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

Siddiqui Meraj SS-44
Sidel Cennet SS-36
Solmaz İsmail PS-027, SS-33, SS-34, PS-005
Soydemir Didem SS-20
Soylu Alper SS-42
SÖNMEZ İlayda SS-13
Sönmez Kurukaya Seda PS-240, SS-06
Sönmez Şahin Şeyma PS-199, PS-097
Sönmezoğlu Dilek PS-125, PS-126, PS-014, PS-013
Söylemezoğlu Figen SS-22
Sözbilen Murat Celal PS-145
Şahan Arslan Sonay PS-057, PS-124
Şahan İrem Şeref SS-46
Şahan Sonay SS-18
Şahan Şeref İrem SS-07, PS-134
Şahin Sevim SS-14, PS-256
Şahin Süleyman PS-175, PS-071, PS-108, PS-242
Şahinoğlu Bahtiyar SS-18
Şanlı Aylin PS-069
ŞAR Tuğçem PS-022
Şen Gürsel PS-249
Şen Mustafa SS-17
Şenbil Nesrin SS-50
Şenel Emre PS-060
Şener Nagihan PS-189, PS-106, PS-160
Şengün Mert PS-209
Şenoğlu Mine Çiğdem PS-058
Şenol Hüseyin Bahadır PS-125, SS-19, SS-42, PS-014, PS-130, SS-20, PS-013, PS-126, SS-41, PS-146, SS-21
Şenol Şeniz PS-130
Şimşek Erdem PS-226, SS-25, PS-249, SS-03, SS-16, PS-138, PS-145, PS-180, SS-14, SS-12, PS-158

T

Tabanlı Fatma Pinar PS-231, PS-105, PS-113
TABANLI Fatma Pinar PS-012
TABANLI PINAR PS-029

Tamer Kaderli Sema PS-208
Taneli Fatma SS-43
Taner Sevgin SS-12
Tartar Tugay PS-237
Taş Elif Nalan PS-003, PS-009, PS-058
Taş İbrahim PS-018, PS-239, PS-185
Taş Ün Ayça PS-183
Taşar Sevinç PS-239, PS-238, PS-109, PS-111
Taşçı Onur PS-243
Taşçı Yıldız Yasemin PS-165
Taşkın Ahmet PS-081, PS-218, PS-178, SS-11
Taşkın Alper SS-24, PS-231, PS-038
TAŞKIN ALPER PS-029
Teber Serap PS-038, PS-113, PS-231, PS-105, SS-24
TEBER SERAP PS-029
TEBER Serap PS-012
Teke Halenur PS-195
Tekgül Hasan PS-138, SS-25, PS-180, PS-145, PS-158, PS-256, PS-226, SS-12, SS-14, SS-03, PS-249, PS-176
Tekin Emine SS-50, SS-36
Tekin Orgun Leman PS-148, SS-12, PS-004, PS-147, PS-026, PS-025, SS-39, PS-251, PS-024, PS-252, SS-26, PS-132, PS-149, PS-192, PS-069
TEKİN ORGUN Leman PS-230
Temel Şehime Gülsün SS-18
Tok Sermin PS-198
Tomruk Sütbeyaz Prof. Dr. Serap PS-102
Topal İsmail PS-141, PS-233, PS-048
Topaloğlu Haluk PS-235, SS-18, SS-02
Topçu Nurgül PS-198
Topçu Yasemin SS-14, PS-178, PS-218, PS-081, SS-11
Toplu Aylin PS-197
Toprak Dilara Ece PS-249
tsakir chakan PS-137
Tuncer Aslı SS-33
Tural Kara Tuğçe PS-021

Turanlı Güzide SS-03
Türkmen Dilek SS-05
TÜMGÖR GÖKHAN PS-074
Türe Osman Artunç SS-35
Türkdoğan Dilşad PS-197, SS-37, PS-181, PS-128, SS-15, SS-04, PS-117, SS-28, SS-18
TÜRKDOĞAN Dilşad SS-13
Türkiye Çocuk Nörolojisi Derneği Baş Ağrısı Çalışma Grubu Türkiye Çocuk Nörolojisi Derneği Baş Ağrısı Çalışma Grubu SS-50
Türkmen Dilek PS-037, PS-232, SS-14, SS-40, PS-007
TÜRKMEN DİLEK SS-29
TÜRKMEN Dilek PS-151
TÜRÜTOĞLU Azize Simay SS-13
Tütüncü Tokar Rabia PS-217, PS-115, PS-054

U-Ü

Uçan Berna PS-229
Uçkan Duygu PS-160
Uğur Aydın Özlem PS-177, PS-116, SS-45, PS-184, PS-010, SS-17, PS-104, PS-034
Uğur Özlem SS-09
Uluer Rifki PS-051
Uslu Beşli Rabia Lebriz SS-15
Usluer Esra PS-239, PS-019
Uyar Meltem PS-145
Uysal Yazıcı Mutlu PS-205
Uyur Emek PS-187
UYUR EMEK PS-064, PS-193
UZAY Elif PS-077
UZAY ELİF PS-064
Uzunkaya Fatih PS-188
Ülgen Temel Esra SS-50
ÜNAL BAHRİ PS-179
Ünal Dilara PS-127
Ünalp Aycan PS-032, SS-21, SS-23, PS-042, SS-14, SS-12, SS-51
ÜNALP Aycan PS-022, PS-023
Ünay Bülent PS-195, PS-172
Ünver Olcay PS-128, SS-28, PS-181,



26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

SS-37, PS-117, SS-04	Yılmaz Beyza	PS-233
Üstün Canan SS-34	Yılmaz Celil	PS-156, SS-43
Üzüm Kazım SS-49	YILMAZ CELİL	PS-122, PS-179
V	yılmaz celil	PS-213
Volkan Salancı BilgeSS-22	Yılmaz Deniz	PS-171, PS-039, PS-254, SS-14
Y	Yılmaz Ekrem Emre	PS-195
Yağmur Ölçülü Büşra SS-03	YILMAZ EMİNE AYLİN	PS-193
Yalçın Hacı Nadir PS-172	Yılmaz Emine Aylin	PS-187
Yalınzoğlu Dilek SS-22, PS-119, PS-160, PS-189, PS-127, PS-106	Yılmaz Gümüş Emel	SS-37
Yananlı Hasan Raci PS-197	Yılmaz Kamil	PS-156
Yapıcı Özge SS-15, PS-128	Yılmaz Özlem	SS-50, PS-249
Yarar Coşkun PS-034, PS-104, PS-010, SS-09, PS-116, SS-17, PS-177, SS-45, PS-184	Yılmaz Resul	PS-210
Yatanaslan Ceren PS-089	Yılmaz Sanem	SS-12, SS-03, SS-18, PS-145, SS-14, PS-180, PS-249, SS-25
Yavuz Ahmet Furkan SS-25	Yılmaz Şükriye	PS-005, SS-34, PS-015
Yavuz Eravcı Saliha PS-242, PS-175, PS-108	Yılmaz Tuğın Büşra	PS-004
Yavuz Gülcın SS-08	Yılmaz Ünsal	PS-248, SS-51, PS-032, SS-12, PS-226, PS-120, PS-042
Yavuz Merve SS-51	YILMAZ Ünsal	PS-023
Yavuz Pınar PS-195, PS-119	Yılmaz Zeynep	PS-128, SS-28, PS-117, SS-04
Yayıcı Köken Özlem PS-089, PS-021, SS-12, SS-38, SS-18	Yiğit Ayça	SS-20
yayıcı köken özlem PS-137	Yiğit Şule	PS-189
Yazar Halime PS-212	Yimenicioğlu Sevgi	PS-198, SS-50
Yeniay Süt Nurşah PS-209, SS-50	Yiş Uluç	PS-235, PS-013, SS-41, SS-21, PS-146, SS-19, PS-130, PS-045, PS-014, PS-126, SS-20, SS-18, SS-42, PS-125
Yeşil Sarsmaz Hayrunnisa SS-31	YİŞ ULUÇ	PS-247
Yeşiloğlu Dilan SS-30	Yolcu Günay	PS-145
Yeter Burcu PS-018, PS-110	Yücel Şen Arife Derda	PS-104, SS-09, PS-116, PS-034, PS-010, PS-256, SS-17, PS-184, SS-45, PS-177
Yıldırım Miraç PS-105, PS-231, PS-113, SS-24, PS-038	Yücel Şen Derda	SS-12
YILDIRIM MİRAÇ PS-029	Yüksel Deniz	PS-235, PS-229, SS-34, PS-005, PS-253, PS-165, PS-027, PS-121, PS-015, PS-044
YILDIRIM Miraç PS-012	Yüksel Karatoprak Elif	PS-097, PS-199
Yıldırım Ravza Nur SS-20	YÜKSELOĞLU Eren	SS-13
Yıldırım Salbaş Özge SS-41	Zafer Çiğdem Özlem	PS-135
Yıldırım Şalbaş Özge PS-146	Zengin Emine	PS-069
Yıldız Edibe PS-092	Zindar Yılmaz	SS-06, PS-240
Yıldız Gizem SS-42		
Yıldız Nihal SS-03		
YILDIZ NİHAL PS-250		
Yılmaz Arzu PS-209		
Yılmaz Behice Kaniye PS-135		



Türkiye
ÇOCUK NÖROLOJİSİ
Derneği

26. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresi

30 Nisan - 04 Mayıs 2025
Sueno Hotels Deluxe Belek / Antalya

