POSTER: 10

Hemofagositik Lenfohistiyositoz Tanısı Alan Bir Olgu

Birol Baytan*, Özcan Bör, Adalet Meral Güneş*, Sumru Uslu*, Ünsal Günay***
* Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Hematoloji Bilim Dalı
** Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Hemofagositik lenfohistiyositozis (HLH) nadir görülen fatal seyirli bir sendromdur. Hemofagositozla karakterize malign olmayan immün regülasyon bozukluğudur. Ateş, hepatosplenomegali, pansitopeni, lenfadenopati en sık görülen bulgulardır. Primer olarak otozomal resesif kalıtılabileceği gibi tüm infeksiyonlar, sistemik lupus eritamatozus gibi kollajen doku hastalıkları, bazı immün yetmezlikler ve malignansiler de HLH'ye neden olmaktadır. İnsidansı yılda milyonda 1.2 vaka olarak rapor edilmiştir. 50 bin doğumda 1 vaka olduğu da belirtilmiştir. Nadir bir durum olması nedeniyle hemofagositik lenfohistiyositozis tanısı konan bir vakamızı sunduk. Vaka: 30 aylık erkek olgu üç haftadır süren yüksek ateş nedeniyle başvurdu. Fizik muayenede ateş yüksekliği (40ºC aksiler), hepatosplenomegali saptandı. Laboratuar: lökosit 21 000/mm3 trombosit 256 000/mm3 hemoglobin 9,2 gr/dl, CRP 32,9 saptandı. Hastaya geniş spektrumlu antibiyotik tedavisi başlandı. Yatışının 15. Gününde pansitopeni gelişmesi üzerine yapılan kemik iliği aspirasyonunda hemofagositoz saptandı. Splenomegali, ateş yüksekliği, ferritin 1500, trigliserid 240 ve fibrinojen <1,5 bulunan hastada hemofagositik sendrom düşünüldü ve HLH 2004 tedavi protokolü uygulandı ve tedavinin 48. saatinde ateş yüksekliği geriledi, birinci hafta sonunda pansitopeni düzeldi. Tedavisiz 4. ayında olan hasta halen sorunsuz olarak izlenmektedir. Tartışma: HLH nadir rastlanan bir patoloji olduğu için genelde gözden kaçabilmektedir. HLH tanısı için Histiocyte Society'nin belirlediği 8 tanı kriterinden en az beşi bulunmalıdır. Bu kriterler ateş, splenomegali, sitopeni, hipertrigliseridemi ve/veya hipofibrinojenemi, kemik iliği, dalak veya lenf nodunda malignansi olmadan saptanan hemafagositoz, Naturel Killer hücre aktivitesinin azalması/olmaması, ferritin düzeyinin artması ve solubl CD 25 düzeylerinin yüksek olmasıdır. Ancak her saptanan fagositoz HLH değildir. Uzun süreli ateş, sitopeni ve hepatosplenomegali saptanan hastalarda HLH düşünülmeli ve öncelikle kemik iliği aspirasyonu yapılarak hemafagositoz araştırılmalıdır.

POSTER: 11

Çocukluk Çağı Dirençli Epilepsilerinde Topiramatın Etkinliği

Ayşegül Cebe, Nedret Uran, Tülin Hızlı
Behçet Uz Çocuk Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Topiramat kullandığımız dirençli epilepsili çocuk hastalarda elde edilen klinik sonuçlar değerlendirildi.
Hastalar ve yöntemler: Retrospektif açık etiketli tek merkezli çalışma. Parsiyel veya jeneralize (tonik, tonik klonik absans, infantil spazm ve myoklonik tipte nöbetleri olan ortalama epilepsi süresi 6.1 yıl (dağılım 1 ile 13 yıl) olan 43 hasta. Yaşları 1-16 yaş arası 13 kız 30 erkek hasta. Topiramat kullanım süresi 9,7 ay (dağılım 3 ay-24 ay). Geçmişte en az 2 veya daha çok başarısız antiepileptik ilaç tedavisi alan hastalar. Topiramat ve daha önceki antiepileptiklerin dozları bireysel olarak ayarlandı. Topirama'a yanıt; tedaviye tam yanıt (%75 ve üzeri) ve kısmi yanıt (%50-75) , yetersiz yanıt (%25-50), yanıtsız (%0-25) olarak alındı. Nöbet sıklığı ve yan etkiler açısından hastalar her kontrolde değerlendirildi.
Yan etkiler:
İştahsızlık%9,1
Davranış bozuklukları %4.6
Kilo kaybı % 2.3
Kognitif fonksiyon bozukluğu %4.6
Ürolithyasis %2.3
Somnolans %2.3
Bulgular: 15 olguda tam olmak üzere 30 olguda tedaviye tam (%75 ve üzeri) ve kısmi (%50-75) yanıt alındı. (%69.4). Basit parsiyel nöbetle izlenen olguların %85.7 sinde yanıt alınırken komplex parsiyel nöbetli olguların %58.3'ünde yanıt alınamadı. Tonik klonik jeneralize nöbetli ve absans nöbetli olgularda ise %100 yanıt alındı. Myoklonik nöbetli hastalarda %71.5 tam yanıt alınırken İnfantil spazmlı olguların %66'sı tam ve kısmi yanıtlıydı. Özetle topiramat sırasıyla Tonik- klonik, jeneralize absans basit parsiyel myoklonik,infantik spazmlı olgularda etkin bulunurken komplex parsiyel nöbetli olgularda daha az etkin bulunmuştur. Topiramat %34 hasta da 100mg/gün doz altında etkin bulunmuştur.
Sonuç: Bu çalışmanın ve birçok kapsamlı çalışmanın sonuçlarına bakarak topiramatın özellikle dirençli epilepsilerde dikkate alınmaya değer bir etkinlik gösterdiğini, ciddi yan etkiler açısından güvenilir bir antiepileptik olduğunu söyleyebiliriz.

POSTER: 12

Sturge-Weber Sendromu: Olgu Sunumu

Murat Şahin, Gürkan Genç, Nilgün E. Atay, Aysel Yöney, Can Demir Karacan
Dr. Sami Ulus Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Araştırma ve Eğitim Hastanesi, Ankara

Norokutanöz sendromlar, primitif ektodermin farklılaşmasındaki defektten kaynaklanan bir grup heterojen hastalıktan oluşur. Ektoderm etkilendiği için santral sinir sistemi, cilt, göz etkilenimi ön plandadır. Bu grup sendromlar içinde yer alan sturge-weber sendromu ise, spontan mutasyonlar sonucu anjiogenezisteki fonksiyon bozukluğundan kaynaklanan konjenital bir hastalıktır. Burada üç ayılıktan itibaren olan dirençli konvülsiyonları nedeni ile epilepsi tanısı konularak tedavi alan, yapılan incelemeler sonucunda sturge-weber sendromu tanısı alan 9 aylık bir kız hasta sunulmuştur.