

**POSTER: 21*****Osteogenesis İmperfekta Tip II*****Süleyman Bayraktar\*, Emel Ataoğlu\*, Seher Tabanlı Bayraktar\*\*, Murat Elevli\***

\* Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul

\*\* Gökçeada Devlet Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Çanakkale

Osteogenesis imperfekta (OI); tip 1 kollajenin yapı veya sentez bozukluğuna bağlı olarak gelişen, çocukluklarda yaygın osteoporoz ve buna bağlı kemiklerde frajilite, kırıklar ve deformitelerle karşımıza çıkan kalıtsal bir bağ dokusu hastalığıdır. Bu yazımızda intrauterin multipl kırıklar, aşırı bağ dokusu frajilitesi, solunum güclüğü ile karşımıza çıkan ve osteogenesis imperfecta tip II tanısı konulan bir yenidoğan sunulmaktadır. OI tip II, kesin tanısı olmadığından perinatal dönemde hastaların kaybedilmesi ile sonuçlanır. Bu nedenle prenatal tanı ile bu hastaların erken belirlenmesi en uygun yaklaşım olacaktır.

**POSTER: 22*****Glukokortikoid Tedavisi Alan Hastalarda Fenobarbitalin Etkisi*****Halil Sağlam, Yasin Karalı, Ömer Tarım**

Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

**Giriş:** Barbitüratlar karaciğer mikrozomal enzimlerini indüklediklerinden birlikte kullanıldıkları zaman oral antikoagülanlar, glukokortikoidler, oral kontraseptifler, fenitoin, griseofulvin, rifampisin, fenotiyazinler ve trisiklik antidepressanların plazma düzeylerini düşürürler ve etkinliklerini azaltırlar. Burada 21 Hidroksilaz Eksikliği tanısıyla izlenirken konvülsiyon nedeniyle fenobarbital tedavisi alan iki olguda gözlemlenen fenobarbital ve glukokortikoid etkileşimi sunulmuştur.

**Olgu 1:** Yenidoğan döneminden itibaren 21-hidroksilaz eksikliği tanısıyla izlenen ve metil prednizolon (10 mg/m<sup>2</sup>/gün) + 9-alfa-fludrokortizon (0.1 mg/gün) tedavisi ile kontrolü iyi olan 3.5 yaşında kız olguya 1 yıl önce konvülsiyon geçirmesi üzerine fenobarbital başlanmıştır. Bu tedaviden sonra olgunun 17 OH progesteron düzeyleri yükselmiştir. Kullanmakta olduğu metilprednizolon dozu ~53 mg/m<sup>2</sup>/gün hidrokortizona eşdeğer düzeylere çıkarıldığı halde hastada istenen yanıt elde edilememiş ve yüksek doza rağmen glukokortikoidlerin periferik etkileri görülmemiştir. Bunun üzerinde hidrokortizon (15 mg/m<sup>2</sup>/gün) tedavisine geçilmiş ve bu tedaviyle 17 OH progesteron ve ACTH düzeyleri yeterince baskılanmıştır.

**Olgu 2:** Yenidoğan döneminden itibaren 21 hidroksilaz eksikliği tanısıyla izlenen ve 10 mg/m<sup>2</sup>/gün dozunda metil prednizolon + 0.1 mg/gün fludrokortizon ile kontrolü iyi olan 7.5 yaşında kız olguya konvülsiyon geçirmesi üzerine 3 yıl önce fenobarbital başlanmış ve sonrasında olgunun 17 OH progesteron düzeyleri yükselmeye başlamıştır. Metil prednizolon dozu artırılmasına rağmen 17 OH progesteron ve ACTH düzeyleri yüksek seyretmiştir. Bunun üzerine hastanın tedavisi (hidrokortizon elde edilemediğinden) deksametazona değiştirilmiş ve ancak ~40 mg/m<sup>2</sup>/gün hidrokortizona eşdeğer deksametazon ile hasta kontrol altına alınabilmiştir. Farmakolojik olan bu dozlarda hastada steroide ilişkin herhangi bir yan etki gözlemlenmemiştir. Hastanın konvülsiyonunun tekrar etmemesi üzerine 6 ay önce fenobarbital tedavisi azaltılarak kesilmeye başlanmıştır. Bu sırada steroid dozunda herhangi bir değişiklik yapılmamasına rağmen hastada tartı artışı oluşmuş ve 17 OH progesteronda aşırı baskılanma görülmüştür. Bunun üzerine steroid tedavisi azaltılmış ve fenobarbital kesildikten sonra ~12 mg/m<sup>2</sup>/gün'e eşdeğer dozda deksametazon ile hasta kontrol altında tutulabilmiştir.

**Sonuç:** Glukokortikoid replasman tedavisi ile birlikte fenobarbital kullanan hastalarda ilaç etkileşimi görülebilir ve suprafizyolojik dozlarda glukokortikoidlere gereksinim duyulabilir. Bu nedenle bu ilaçlar bir arada kullanıldığında hastalar yakından izlenmelidir. Kullanılan glukokortikoid bir başkasıyla değiştirildiğinde sorunun ortadan kalkması olasıdır.

**POSTER: 23*****Kleidokranial Disostosis: Olgu Sunumu*****H.Gözde Kanmaz, Ergun Çetinkaya, Zehra Aycan**

SSK Ankara Çocuk Hastalıkları Eğitim Hastanesi Pediatrik Endokrinoloji Bölümü

**Giriş:** Kleidokranial Disostosis, ossöz ve dental dokuların jeneralize displazisi ile karakterize otozomal dominant geçişli ve 1/3 olguda yeni mutasyonların neden olduğu bir hastalıktır. Burada boy kısalığı nedeniyle başvuran ve kleidokranial disostosis tanısı alan bir olgu sunulmuştur

**Olgu:** Kliniğimize boy kısalığı şikayeti ile başvuran 22/12 yaşındaki erkek hastanın soygeçmişinden babasının fontanelinin 2 yaşında, babasının kuzeninde ise 4 yaşında kapandığı öğrenildi. Fizik muayenesinde Boy: 78 cm, VA: 12.5 Kg, Boy sds: -2.54, Vücut Kitle İndeksi: 21, kemik yaşı: 9 ay olarak bulundu. Ön fontanel 4.2 cm, arka fontanel 0.5 x 0.5 cm açık idi. Burun kökü basık, alın çıkık, boyun kısa, omuzlar düşük, eller küt ve kısa, dişler hipoplazik idi. Diğer sistem bulguları normal bulundu. Ön fontanelin kapanmasını geciktiren ya da büyük açık fontanel neden olan hastalıklar açısından ayırıcı tanı yapıldığında; özellikle raşitizm, hidrosefali, hipotiroidi, osteogenesis imperfekta, down sendromu, mukopolisakkaridoz, akondroplazi, piknodisostozis ve sendromlar açısından olgu irdelendi ve tam kan sayımı, biyokimyasal değerleri, Zn düzeyi, tiroid fonksiyon testleri normal bulundu. Radyolojik incelemede; ön ve yan direkt kafa grafisinde ön ve arka fontanel ile, mental simphizis açıktı ve wormian kemik görünümü mevcuttu. PA akciğer grafisinde her iki klavikula ile ön arka pelvis grafisinde simphizis pubis hipoplazik idi. Yan lomber grafide spina bifida ile uyumlu görünüm mevcuttu. BAER testinde her iki kulakta I. dalga latanslarında gecikme saptandı. Kranial tomografi ve panoramik çene grafisi normaldi.

**Sonuç:** Basit fizik muayene yöntemleri ve basit radyolojik inceleme ile tanısı kolayca konulabilen bir hastalık olan kleidokranial disostosis fontanel açıklığı ve boy kısalığı ile başvuran hastalarda ayırıcı tanıda mutlaka akla gelmelidir.