

POSTER: 52**Poland Sendromu: Olgu Sunumu****Benal Kunak, İsmail Balaban, Emine Polat**

Dr. Sami Ulus Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara.

Giriş: Poland sendromu klasik olarak pektoralis major kasının sternokostal başının unilaterale aplazisi ve ipsilateral hipoplastik el, sindaktili ve bradiktali ile karakterizedir. Etiyolojisi tam olarak bilinmemekle birlikte subklavian veya vertebral kan akımının embriyolojik dönemde bozulması ile ortaya çıkabileceği düşünülmektedir. El anomalileri çeşitlilik gösterir. Nadir olarak ASD, dekstroardi, göz anomalileri, renal anomaliler ve bazal ganglionlarda nörolojik malformasyonlarla karakterize Moebius sendromu eşlik edebilir.

Olgu: Anne baba arasında akrabalık olmayan 2 yaş 9 aylık erkek hasta aşırı hareketlilik ve dikkat dağınıklığı yakınması ile başvurdu. Hastanın göz teması kurduğu, ancak kısa süreli olduğu belirtildi. Öyküsünden parmaklardaki yapışıklık nedeniyle opere olduğu öğrenildi. Hastanın yapılan muayenesinde sol el sağa göre küçük 2. ve 3. parmaklar rudimenter olarak saptandı. Ayak 1-2 parmaklar arasında açıklık mevcuttu. Sol göğüs kası hipoplazikti. Diğer sistem bulguları doğaldı. Laboratuvar bulgularında tam kan sayımı ve biyokimya normaldi. PA-AC grafisinde kalp sağ yerleşimli (Situs inversus ?), abdominal USG ve ekokaryografi normal olarak tespit edildi. Sol el grafisinde 2. ve 3. parmakların orta ve distal falanksları agenetik, 4. ve 5. parmaklarda distal falankslar agenetik, sindaktili saptandı. Kranial MRG normaldi. Denver gelişim testi 20 ay ile uyumlu bulundu. Bu olgu Poland sendromu ile mental retardasyon birlikteliği beklenen bir bulgu olmadığı için sunulmuştur.

POSTER: 53**Harlequin İktiyozis: Olgu Sunumu****Şenay S. Erdeve, Özlem Türkoğlu, Önder Can, H. Müzeyyen Astarıcı, Ülkü Tıraş, Yıldız Dallar**

SB Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara.

Giriş: Keratinizasyon bozuklukları (iktiyozlar); klinik olarak kuru, kalın, kabuklaşmış cilt yapısı, histopatolojik olarak ise hiperkeratoz ile karakterize kalıtsal bir grup hastalıktır. Harlequin iktiyozis ise konjenital iktiyozisin en ciddi formudur. Otozomal resesif kalıtlı ve son derece nadir görülür. Yenidoğan döneminde sıklıkla ölümcüldür. Olgu: 24 yaşındaki annenin birinci gebeliğinden birinci yaşayan olarak normal spontan vajinal yolla 34 haftalık olarak 1480 gram (10-25 persentil) doğan kız bebek yenidoğan servisine kabul edildi. Anne baba birinci dereceden akrabaydı. Gebelik döneminin takipsiz olduğu öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde vücudunun yaygın olarak yüzeye sıkıca yapışık, zırh görünümü veren beyaz-sarımsı renkte, kalın plaklarla kaplı olduğu ve bu plakların yer yer derin fissürlerle bölünmüş olduğu görüldü. Gözlerde ciddi ektropion ve eklabiyum saptandı. Kulak ve burun gelişimi rudimenter görünümdeydi. Sadece burun kanatları belirgindi. El ve ayak parmaklarında kontraktür mevcuttu ve parmaklar deformeydi. Hastaya bu cilt bulguları ile Harlequin iktiyozis tanısı kondu ve cilt biyopsisi alındı. Tedavide intravenöz mayi ve geniş spektrumlu antibiyotik başlandı. Etreinat tedavisi (1 mg/kg/gün) ağızdan verildi. Yakın vücut ısısı takibine alındı. Asepsi gözetilerek deri bakımı yapıldı. Tedavilere rağmen genel durumu gittikçe kötüleşen ve ciddi bradikardileri gelişen hasta yatışının 29. saatinde kaybedildi.

Tartışma: Genetik geçişli ölümcül hastalıklarda prenatal tanı çok önemlidir. Harlequin iktiyoziste prenatal tanı fetoskopi, fetal cilt biyopsisi ve gestasyonun 17 ve 21. haftalarında alınan amniyotik sıvı hücrelerinin mikroskopik muayenesiyle olasıdır. Bu olgu nedeniyle gebelik döneminde yapılan izlemin önemini ve bu tür olgularda sonraki gebelikler için genetik danışma verilmesi gerekliliğini vurgulamak istiyoruz.

POSTER: 54**Erken Konjenital Sifilisli Bir Olgu****Münire Ergüneş , Aycan Ünalp , Özgür Olukman**

Dr. Behçet Uz Çocuk Sağlığı ve Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi , İzmir.

Tüm dünyada ciddi bir halk sağlığı olmaya devam eden sifilis bir spiroket olan Troponema pallidumun neden olduğu bulaşıcı bir hastalıktır. Konjenital sifilis prevelansı son yıllarda özellikle gelişmekte olan ülkelerde artmaktadır. Enfekte olan yenidoğanların yarısından fazlası asemptomatik olduğundan ve semptomatik olanlarda da nonspesifik veya belirgin olmayan bulgular olması nedenleriyle konjenital sifilis tanısı problemlidir.

Otuz yedinci gestasyonel haftada, miadında, 3400 gram olarak doğan 1 günlük kız olgu respiratuvar distresinin olması nedeniyle doğum odasında konsülte edildi. Fizik muayenede takipne ve hipotoni saptandı. Annenin gebeliğinin 3. ayında sifilis tanısı aldığı ancak tedaviyi yarıda bıraktığı öğrenildi. Çocuğun serolojik testlerinden VDRL titresi 1:16 (kan ve BOS) , TPHA pozitif , RPR negatif , anne ve babanın VDRL testleri 1:16 pozitif olarak bulundu. Erken konjenital sifilis tanısıyla 10 gün kristalize penisilin tedavisi uygulandı.

Hamile kadınlarda doğru tanıyı koyarak ve yeterli tedavi ederek önlenilebilir bir hastalık olan konjenital sifilisin yeni milenyumda hala bulunduğuna dikkati çekmek için konjenital sifilisli bir vaka sunulmuştur.