

POSTER: 6***Jeune Sendromu (asfiktik torasik displazi): Bir Olgu*****Şit Uçar, Pelin Zorlu, Gülseren Şahin, Miraç Yıldırım**

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

Jeune sendromu (asfiktik torasik displazi), otozomal resesif geçiş gösteren, multisistem organ tutulumu ile seyreden, 1/100.000-130.000 sıklığında görülen nadir bir iskelet displazisidir. İlk kez 1955' te dar göğüs kafesi ve multipl kırıkarak anomalileri olan bir yenidoğanda tanımlanan hastalığın en belirgin özelliği küçük kostalarla birlikte dar göğüs kafesi ve kısa ekstremiteli cüceliktir. Hastalığın prognozunu göğüs deformitesinin ağırlığı belirlemektedir. Olguların büyük çoğunluğu erken bebeklik döneminde solunum yetmezliğinden kaybedilirken, bu dönemi atlatılarda daha sonra böbrek, karaciğer ve pankreas yetmezliği gelişir. Tekrarlayan alt solunum yolu şikayetleri ve göğüs deformitesi olan hastalarda Jeune sendromunun da ayırıcı tanıda düşünülmesini vurgulamak amacıyla ve nadir görülen bir hastalık olması nedeniyle Jeune sendromu tanısı konulan olgu sunuldu.

Olgu: 19 aylık kız hasta, kilo alamama, öksürük, solunum sıkıntısı ve beslenmede azalma şikayetleriyle getirildi. Öyküsünden takipsiz bir gebelik sonrası, evde, miadında, normal yolla doğduğu, hemen ağladığı ve morarmasının olmadığı öğrenildi. Doğum kilosu bilinmeyen hastanın ilk beş ay sadece anne sütü aldığı, sonrasında inek sütü ile mama verildiği, iki aylıktan itibaren gelişmesinin geri olduğu ve iki kez pnömoni tanısı ile izlendiği öğrenildi. Soygeçmişinden anne-babası arasında birinci derece akrabalık olduğu ve ailede önemli hastalık olmadığı öğrenildi.

Fizik muayenesinde, genel durumu iyi, vücut sıcaklığı 36°C, vücut ağırlığı ve baş çevresi <3p, göğüs çevresi/karın çevresi oranı 0.74, oksijen satürasyonu %91, solunum sayısı 54/dk, nabızı 144/dk ve tansiyonu 100/50 mmHg bulundu. Dar ve çan şeklinde göğüs kafesi, interkostal retraksiyonları, üst ve alt ekstremitelerde rizomelik kısalık ve batında distandü görünüm mevcuttu. Dinlemekle akciğerlerde yaygın bilateral krepitan raller duyuldu. Kas tonusu ve derin tendon refleksleri normal bulunan hasta, desteksiz oturabiliyordu. Diğer sistem bulguları normal bulundu.

Laboratuvar tetkiklerinde, tam kan sayımı, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, kalsiyum ve diğer serum elektrolitleri, tam idrar tetkiki, tiroid fonksiyon testleri, idrar kan aminoasitleri, tandem mass ve idrarda organik asit değerleri ve arteriyel kan gazları normal bulundu. Radyografik incelemede, akciğer grafisinde dar göğüs kafesi ve kısa kostalar; uzun kemik grafilerinde metafizlerde genişleme; pelvis grafisinde hipoplastik iliak kanatlar ve sivri sakrosyatik çentiklerle (trident pelvis) birlikte sığlaşmış asetabular açılar tespit edildi. Ekokardiyografi, abdominal ve transfontanel USG normal bulundu.

Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu ve malnütrisyon nedeniyle yatırılan olguya klinik ve radyolojik bulgulara dayanılarak Jeune sendromu tanısı konuldu. Pnömonisi nedeniyle antibiyotik başlanan olguya göğüs fizyoterapisi ve oksijen verildi. Cerrahi tedavi planlanmayan olgu, gelişebilecek diğer sistem tutulumları açısından takibe alındı.

POSTER: 7***Konjenital Lober Amfizem: Olgu Sunumu*****Esmâ Binici, Şit Uçar, Pelin Zorlu, Gülseren Şahin, İbrahim Karaman**

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

Konjenital lobar amfizem, genellikle bir lobda progressif hava hapsi, hiperaerasyon, etkilenen lobun komşu akciğer dokusuna basısı ve karşı akciğere herniasyonu ile karakterize klinik bir tablodur. En sık sol üst ve daha az sıklıklarla da sağ üst ve sağ orta lob etkilenimi görülür. Genellikle yenidoğan döneminde ağır ve ilerleyici solunum sıkıntısı ile kliniğe başvurlar. Daha büyük çocuklarda tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonları, hışıltı ve kronik öksürük önemli başvuru nedenleridir. Hastaların %50'sine intraluminal, %2'sine de ekstrensek bası eşlik eder. Hastalığın ortaya çıkma yaşı ile kliniğin ağırlığı arasındaki korelasyon nedeniyle erken yaşta ağır solunum problemlerine yol açan hastalara lobektomi uygulanırken daha ileri yaşlarda bulgu verenler konservatif tedavi ile izlenebilirler. Burada tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonu ile başvuran ve konjenital lobar amfizem tanısı konularak lobektomi uygulanan bir olgu nadir görülmesi nedeniyle sunuldu.

Olgu: Beş gündür olan burun tıkanıklığı, nefes almakta zorluk, öksürük ve morarma şikayetleriyle başvuran 2,5 aylık erkek hastanın öyküsünden eşiyile arasında akrabalık olmayan 22 yaşındaki annenin ilk gebeliğinden, 29 haftalık, hastanede, 1820 gr olarak, sezeryanla doğduğu, solunum sıkıntısı ve morarma nedeniyle iki gün mekanik ventilasyon desteği uygulandığı ve exchange transfüzyon yapıldığı öğrenildi. Doğum sonrası sarılık, kilo alamama ve pnömoni nedeniyle 40 gün hastanede izlenen hasta, taburcu olduktan sonra bir ay süreyle evde herhangi bir şikayeti olmadan izlenmiş, fakat bu dönemde çok iyi kilo alamamıştı. Kardeş ölümü ve ailede önemli hastalık öyküsü yoktu.

Fizik incelemesinde, genel durumu iyi, vücut sıcaklığı 37°C, vücut ağırlığı ve baş çevresi <3p, oksijen satürasyonu %90, solunum sayısı 58/dk ve nabızı 130/dk bulundu. Subkostal ve interkostal retraksiyonları gözlenen ve bilateral krepitan ralleri duyulan olgunun, diğer sistem muayenelerinde bilateral hidrosel hariç özellik yoktu.

Laboratuvar tetkiklerinde, fizyolojik anemisi mevcuttu. Karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, serum elektrolitleri, tam idrar tetkiki, tiroid fonksiyon testleri, serum demiri, serum demir bağlama kapasitesi ve arteriyel kan gazları normal bulundu. RSV, adenovirus ve parainflüenza serolojileri normal bulundu. İki yönlü akciğer grafisinde, sağ akciğer alt lobda konsolidasyon ve kollaps, sol akciğerde alt lobda parakardiak konsolidasyon izlendi. Sol akciğerin sağa doğru herniye olduğu ve sol üstte belirgin havalanma artışı izlendi. Ekokardiyografi ve özofagogram normal bulundu.

İzlemde çekilen kontrol akciğer grafisinde shiftin artmış olduğu görülmesi, doğum sonrasında yattığı merkezde çekilen akciğer grafilerinde de sol üstte havalanma artışı izlenen hastanın çekilen toraks tomografisinde sol üstte konjenital lobar amfizem ile uyumlu görüntü elde edildi. Bronkoskopi sonrası konjenital lobar amfizem tanısı kondu ve amfizematöz sol akciğer üst lobu lingula ile birlikte eksize edildi. Şikayetleri düzelen taburcu edilen olgu, operasyondan iki ay sonra bir kez daha pnömoni nedeniyle yatırılarak izlendi. Düzenli kontrollerine gelen olgunun kilo aldığı ve akciğer grafisinin kontrolde normal olduğu görüldü.