

POSTER: 5**Erken Tanı Almasına Rağmen Tedaviye Uyumsuz ve Takipsiz Bir Konjenital Adrenal Hiperplazi Vakası****Sezin Ünal***, **Arzu Dursun***, **Alev Z. Özön****, **E. Nazlı Göncü****, **Ayfer Alikeşifoğlu****, **Nurgün Kandemir****

*Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

**Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara

Konjenital adrenal hiperplazinin tuz kaybettiren tipleri bebeklik döneminde tanı almaktayken, virilizan tipleri daha geç yaşlarda tanı alabilmektedirler. Bu yazıda erken tanı aldığı halde tedaviye uymayan ve 7 yaşında ambigu genitalyaya nedeni ile getirilen bir kız olgu sunulmaktadır. 6 yaş 10 aylık kız hasta, Hacettepe Ü., P. Endokrinoloji Ünitesi'ne okula başladığında hangi cinsiyetin tuvaletini kullanması gerektiğini öğrenmek için getirildi. 35 yaşındaki annenin sekizinci gebeliğinden altıncı yaşayan çocuk olarak zamanında, vajinal yol ile 3500 gr olarak hastanede doğmuş olan hastanın anne ve babası arasında birinci derecede akrabalık vardı. Bir gebelik IU eksitus ile sonuçlanmış ve bir kardeşi bir buçuk günlük iken eksitus olan hastanın yaşayan beş kardeşinin sağlıklı olduğu öğrenildi. Yaşamın ilk ayında ambigu genitalyaya nedeniyle bir üniversite hastanesinde inceleterek cinsiyetinin kız olduğu söylenen, hidrokortizon tedavisi başlanan ve kız olarak yetiştirilen hastanın önceleri düzenli kullandığı ilacı son üç yılda yurtdışından temin edememesi nedeniyle bıraktığı, kontrollerine gitmediği öğrenildi. Fizik incelemesinde boy: 132.2 cm (>97p), TY:6,5 y, BY:10 y, KY:11y. Genel yapısı kaslı ve tüylü, sesi kalın, yüzünde ağır komedonlar ve hiperpigmentasyon vardı. Pubik kıllanma evre IV, aksiler kıllanma vardı, labioskrotal kıvrımlarda skrotalizasyon vardı, bilateral gonad palpe edilmedi, fallus 8x3 cm ve ağır kordi vardı, üretra ağı fallus ucuna açıyordu. Laboratuvar incelemelerinde 17OH progesterone:>20 ng/ml, 11Deoksikortikosteron:>25 ng/ml, ACTH:457 pg/ml, kortizol:6.19 mcg/dl, testosteron:817 ng/dl, androstenodion:>10 ng/ml, kromozom analizi:46XX, USGde: uterus 28x13x60 mm, sağ over 1.8 cm³, sol over 2 cm³ saptandı. Hastaya prednizon tedavisi başlandı, p. cerrahi ve ÇRS üniteleri ile birlikte kız olarak yetiştirilmesine devam edilmesi kararlaştırıldı, kliteroplasti yapıldı. Tanısı yeterince erken dönemde konan bu olguda, sosyokültürel ve ekonomik nedenlerle tedaviye bırakarak ağır virilizasyon ve kemik yaşı ilerliği, bunların sonucunda ağır psikososyal sorunlar geliştiği görülmüştür. Tedaviye uyumsuz olgularda erişkin hayatta ağır boy kısalığı, psikososyal sorunlarla karşılaşılabılır ve komplike operasyonlara gerek duyulabilir. Tedaviye erişimin zor olması ve yerine kullanılabilecek ilaçların aileler tarafından tam anlaşılması tüm bu sorunların kaynağı olabilir. Erken tanı kadar yakın izlemin önemi vurgulanmak istenmiştir.

POSTER: 6**Propiyonik Asidemili Bir Olgu Sunumu****Kadri Kamber***, **Şahin Erdöl***, **Yasin Karalı***, **Halil Sağlam****, **Ömer Tarım****

*Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, **Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Bursa

Emmede azalma, kusma, halsizlik ve uykuya meyil şikayeti ile başvuran 3.5 aylık erkek hasta pansitopeni nedeni araştırılmak üzere yoğun bakım ünitemize yatırıldı. Doğumda sağlıklı iken doğumdan 72 saat sonra tonus kaybı belirlemeye başlayan hastanın emme güçlüğü kusma ve devamlı uyku hali nedeni ile neonatal sepsis ön tanısıyla 15 gün hastanede yatırılarak izlendiği öğrenildi. Fizik muayenede letarjik, hipotonik, şuuru uykuya eğilimli ve takipnekti; solunum sesleri bilateral kabalaşmış ve karaciğer Kosta kenarını 2 cm geçiyordu. Emme, arama, yakalama refleksleri yoktu. Dirençli miyoklonik nöbetleri, hipotonisi ve ikinci derece akraba evliliği olması nedeniyle metabolik hastalık açısından araştırıldı. Kan gazında metabolik asidozu saptandı. Plazma ve beyin-omurilik sıvısı kantitatif glisin düzeyleri artmıştı. Aynı anda alınan beyin-omurilik sıvısı ve plazma glisin düzeylerinin birbirine oranı 0.056 olarak bulundu. Non-ketotik hiperglisinemi ekarte edildi. Tandem mass spektrometrik çalışmaları sonucu C3 (propiyonil) karnitin düzeyinde artış saptandı. Ayrıca idrar organik asit değerlendirilmesi sonucunda 3-OH propiyonik asit, 3-OH bütirik asit ve propiyonilglisin atılımlarında artış saptandı. Bu bulgularla hastaya propiyonik asidemi tanısı kondu. Proteinden fakir diyet, L-karnitin ve biotin tedavisi başlandı. Akraba evliliğinin yaygın olduğu ülkemizde sağlıklı doğmuş ancak hipotoni, emme güçlüğü ve konvulziyonu olan yenidoğan ve süt çocuklarında ve yine miadında doğup da herhangi bir risk faktörü yokken neonatal sepsis tablosu gelişen bebeklerde doğumsal metabolizma hastalıkları daima akıld tutulmalıdır.