



Türkiye  
ÇOCUK NÖROLOJİSİ  
Derneği



**Nestlé**  
HealthScience  
Ana Sponsor

# II. MERSİN ÇOCUK NÖROLOJİSİ KIŞ SEMPOZYUMU:

*Yenidoğandan Ergenliğe, Genetikten Nörobiyolojiye Nöbet ve Epilepsi*

8-9 Kasım 2019, Mersin HiltonSA



**BİLDİRİ ÖZETLERİ KİTABI**

## II. MERSİN ÇOCUK NÖROLOJİSİ KIŞ SEMPOZYUMU

*Yenidoğandan Ergenliğe, Genetikten Nörobiyolojiye Nöbet ve Epilepsi*

---

### İÇİNDEKİLER

|                  |    |
|------------------|----|
| KURULLAR         | 3  |
| BİLİMSEL PROGRAM | 4  |
| SÖZLÜ SUNUMLAR   | 6  |
| POSTER SUNUMLAR  | 38 |

## II. MERSİN ÇOCUK NÖROLOJİSİ KIŞ SEMPOZYUMU

*Yenidoğandan Ergenliğe, Genetikten Nörobiyolojiye Nöbet ve Epilepsi*

---

### KURULLAR

#### Sempozyum Başkanı

Çetin Okuyaz

#### Sempozyum Sekreterleri

Meltem Çobanoğulları Direk

Mustafa Kömür

#### Yerel Düzenleme Kurulu

Burçin Gönüllü

Çağlar Özcanarslan

Esra Sarıgeçili

Eyşan Sevimli

Khatuna Makharoblidze

Rojan İpek

#### Bilimsel Kurul

|                  |                            |
|------------------|----------------------------|
| Ali Cansu        | Kürşad Aydın               |
| Ayşe Serdaroğlu  | Mehmet Canpolat            |
| Banu Anlar       | Meltem Çobanoğulları Direk |
| Bülent Ünay      | Mustafa Çalık              |
| Çetin Okuyaz     | Mustafa Kömür              |
| Deniz Yılmaz     | F. Müjgan Sönmez           |
| Deniz Yüksel     | Necdet Kuyucu              |
| Dilşad Türkdogan | Nihal Olgaç Dündar         |
| Ebru Petek Arhan | Olca Ünver                 |
| Faruk İncecik    | Özlem Hergüner             |
| Gülen Gül Mert   | Pınar Gençpınar            |
| Gülhis Deda      | Sarenur Gökben             |
| Güzide Turanlı   | Sema Saltık                |
| Hakan Gümüş      | Semra Hız                  |
| Hasan Tekgül     | Semra Saygı                |
| Hüseyin Per      | Serdal Güngör              |
| İlknur Erol      | Şakir Altunbaşak           |
| Kıvılcım Gücüner | Şenay Haspolat             |

# II. MERSİN ÇOCUK NÖROLOJİSİ KIŞ SEMPOZYUMU

*Yenidoğandan Ergenliğe, Genetikten Nörobiyolojiye Nöbet ve Epilepsi*

## BİLİMSEL PROGRAM

| 8 KASIM 2019                                                              |                                                                                      |                              |
|---------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------|
| 11.00-11.20                                                               | Açılış                                                                               |                              |
| Oturum 1                                                                  |                                                                                      |                              |
| Oturum Başkanları: Prof.Dr.Necdet Kuyucu, Prof.Dr.Deniz Yüksel            |                                                                                      |                              |
| 11.20-11.50                                                               | Nöbet ve epilepsinin patofizyolojisi                                                 | Prof. Dr. Bülent Ünay        |
| 11.50-12.20                                                               | Epilepsi genetiği                                                                    | Prof. Dr. Semra Hız          |
| 12.20-12.50                                                               | SMA Tedavisinde Güncel Durum                                                         | Prof. Dr. Haluk Topaloğlu    |
| 12.50-13.30                                                               | Öğle Yemeği                                                                          |                              |
| Oturum 2                                                                  |                                                                                      |                              |
| Oturum Başkanları: Prof. Dr. Gülhis Deda, Prof. Dr. Banu Anlar            |                                                                                      |                              |
| 13.30-14.00                                                               | Epilepsi ve nöbet sınıflamasının evrimi ve son epilepsi sınıflaması                  | Prof. Dr. Ayşe Serdaroğlu    |
| 14.00-14.30                                                               | Semiyolojik nöbet sınıflaması                                                        | Prof. Dr. Şenay Haspolat     |
| 14.30-14.50                                                               | Çay ve Kahve Molası                                                                  |                              |
| Oturum 3                                                                  |                                                                                      |                              |
| Oturum Başkanları: Prof. Dr. Şakir Altunbaşak, Prof. Dr. Dilşad Türkdoğan |                                                                                      |                              |
| 14.50-15.20                                                               | Febril nöbetler ve ateşle ilgili epilepsiler                                         | Prof. Dr. Özlem Hergüner     |
| 15.20-15.50                                                               | YD nöbetleri                                                                         | Prof. Dr. Kıvılcım Gücüyener |
| 15.50-16.10                                                               | Çay ve Kahve Molası                                                                  |                              |
| Oturum 4                                                                  |                                                                                      |                              |
| Oturum Başkanları: Prof. Dr. Ayşe Serdaroğlu, Prof. Dr. F. Müjgan Sönmez  |                                                                                      |                              |
| 16.10-16.40                                                               | Metabolik ve vitamin yanıtlı epilepsiler                                             | Prof. Dr. Kürşad Aydın       |
| 16.40-17.10                                                               | Otoimmünite, epilepsi ve otoimmün epilepsiler                                        | Prof. Dr. Banu Anlar         |
| Sözlü Bildiriler / A SALONU                                               |                                                                                      |                              |
| 17.10-18.40                                                               | Oturum Başkanları: Doç Dr. Mustafa Kömür, Doç. Dr. Mehmet Canpolat<br>S1 - S11       |                              |
| Sözlü Bildiriler / B SALONU                                               |                                                                                      |                              |
| 17.10-18.40                                                               | Oturum Başkanları: Prof. Dr. Cengiz Dilber, Doç. Dr. Kürşad Bora Carman<br>S12 - S22 |                              |
| Poster Bildiriler / POSTER ALANI                                          |                                                                                      |                              |
| 17.10-18.40                                                               | Oturum Başkanları: Pınar Gençpınar, Dr. Öğr. Üyesi Gülen Gül Mert<br>P1 - P11        |                              |

# II. MERSİN ÇOCUK NÖROLOJİSİ KIŞ SEMPOZYUMU

*Yenidoğandan Ergenliğe, Genetikten Nörobiyolojiye Nöbet ve Epilepsi*

| 9 KASIM 2019                                                              |                                                                                                |                                           |
|---------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------|
| Oturum 5                                                                  |                                                                                                |                                           |
| Oturum Başkanları: Prof. Dr. Özlem Hergüner, Prof. Dr. Şenay Haspolat     |                                                                                                |                                           |
| 08.30-09.00                                                               | YD başlangıçlı epilepsi sendromları                                                            | Prof. Dr. Sarenur Gökben                  |
| 09.00-09.30                                                               | Süt çocukluğu başlangıçlı epilepsi sendromları                                                 | Prof. Dr. Nihal Olgaç Dündar              |
| 09.30-09.50                                                               | Çay ve Kahve Molası                                                                            |                                           |
| Oturum 6                                                                  |                                                                                                |                                           |
| Oturum Başkanları: Prof. Dr. Kıvılcım Gücüyener, Prof. Dr. Sarenur Gökben |                                                                                                |                                           |
| 09.50-10.20                                                               | Çocukluk çağı başlangıçlı epilepsi sendromları                                                 | Prof. Dr. Dilşad Türkoğlu                 |
| 10.20-10.50                                                               | Ergenlik başlangıçlı epilepsi sendromları                                                      | Prof. Dr. Sema Saltık                     |
| Sözlü Bildiriler / A SALONU                                               |                                                                                                |                                           |
| 10.50-12.12                                                               | Oturum Başkanları: Doç Dr. Mustafa Çalık, Doç. Dr. Olcay Ünver<br>S23 – S29                    |                                           |
| Poster Bildiriler / POSTER ALANI                                          |                                                                                                |                                           |
| 10.50-12.00                                                               | Oturum Başkanları: Doç Dr. Semra Saygı, Dr. Öğr. Üyesi Meltem Çobanoğulları Direk<br>P12 – P25 |                                           |
| 12.00-13.00                                                               | Öğle Yemeği                                                                                    |                                           |
| Oturum 7                                                                  |                                                                                                |                                           |
| Oturum Başkanları: Prof. Dr. Güzide Turanlı, Prof. Dr. Faruk İncecik      |                                                                                                |                                           |
| 13.00-13.30                                                               | Status epileptikus                                                                             | Prof. Dr. Serdal Güngör                   |
| 13.30-14.00                                                               | Epilepsi ile sık karışan durumlar                                                              | Prof. Dr. Ebru Petek Arhan                |
| 14.00-14.20                                                               | Çay ve Kahve Molası                                                                            |                                           |
| Nestle Uyu Sempozyumu                                                     |                                                                                                |                                           |
| Oturum Başkanı: Prof. Dr. Kürşad Aydın                                    |                                                                                                |                                           |
| 14.20-15.00                                                               | Epilepside beslenme, vitamin ve minerallerin rolü nedir?                                       | Prof. Dr. Hasan Tekgül                    |
| Oturum 8                                                                  |                                                                                                |                                           |
| Oturum Başkanları: Prof. Dr. Hakan Gümüş, Prof. Dr. Semra Hız             |                                                                                                |                                           |
| 15.00-15.30                                                               | Epilepside ilaç tedavi prensipleri ve farmakomekanistik yaklaşım                               | Prof. Dr. Hasan Tekgül                    |
| 15.30-16.00                                                               | Dirençli epilepside tedavi                                                                     | Prof. Dr. Hüseyin Per                     |
| 16.00-16.20                                                               | Çay ve Kahve Molası                                                                            |                                           |
| Oturum 9                                                                  |                                                                                                |                                           |
| Oturum Başkanları: Prof. Dr. Çetin Okuyaz, Doç. Dr. Deniz Yılmaz          |                                                                                                |                                           |
| 16.20-16.50                                                               | Epilepsinin davranışsal, bilişsel ve sosyal boyutu                                             | Prof. Dr. İlknur Erol                     |
| 16.50-17.20                                                               | Epilepside mortalite ve SUDEP                                                                  | Prof. Dr. Ali Cansu                       |
| 17.20-17.50                                                               | Akılcı ilaç (Antiepileptik ilaçlar ve İVİG Kullanımı) kullanımı ve epilepsi tedavisi           | Dr. Öğr. Üyesi Meltem Çobanoğulları Direk |
| 17.50-18.00                                                               | Kapanış                                                                                        |                                           |

## II. MERSİN ÇOCUK NÖROLOJİSİ KIŞ SEMPOZYUMU

*Yenidoğandan Ergenliğe, Genetikten Nörobiyolojiye Nöbet ve Epilepsi*

---

### SÖZEL SUNUMLAR

### S-01

#### ***Çocukluk Çağı Oksipital Lob Epilepsi Tanılı 19 Olgunun Klinik Değerlendirilmesi***

Dilek Çavuşoğlu<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Afyon

**Amaç:** Çocukluk çağı oksipital lob epilepsileri semptomatik ve idiyopatik formda sınıflandırılmaktadır. Çalışmamızda oksipital lob epilepsi tanısı alan olguları klinik olarak değerlendirmeyi amaçladık.

**Yöntem:** 2017-2019 yılları arasında oksipital lob epilepsi tanılı 12 kız 7 erkek toplam 19 olgu geriye dönük olarak dosya kayıt sisteminden yararlanarak yaş, cinsiyet, epilepsi tipi, nörolojik muayene, manyetik rezonans görüntüleme, elektroensefalografi bulguları, iktal semptomlar, tedavi ve aile öyküsü açısından değerlendirildi.

**Bulgular:** 13 olgu semptomatik 6 olgu idiyopatik (4 Panayiotopoulos, 2 Gastaut tip) olarak sınıflandırıldı. Hastaların yaş ortalaması 6,17±4,5 yıl idi. İktal semptom olarak kusma Panayiotopoulos tip oksipital lob epilepsi tanılı olguların %50'sinde (2/4) görülürken Gastaut tip oksipital lob epilepsi tanılı olgularda izlenmedi. Görsel semptomlar hiçbir grupta izlenmedi. Nokturnal nöbet semptomatik grubun %7,69'unda (1/13), idiyopatik grubun ise %50'sinde (3/6) belirtildi. Panayiotopoulos tip oksipital lob epilepsi tanılı olguların tamamında tekli, Gastaut tip oksipital lob epilepsi tanılı olguların da tamamında ikili antiepileptik ilaç kullanımı mevcuttu. Çoklu antiepileptik kullanımının tamamı ise semptomatik grupta idi.

**Sonuç:** Nöbet semiyolojisi idiyopatik lob epilepsi sınıflandırmasında önemli bir rol oynarken prognozun idiyopatik oksipital lob epilepsisinde daha iyi olduğu öngörülebilir.

**Keywords:** oksipital lob epilepsisi, çocuk, elektroensefalografi.

### S-02

#### **İlk Defa Nöbet Şikayeti İle Gelen Olguların Klinik Profilleri Ve Uzun Dönem İzlem Sonuçları**

Pınar Arıcan<sup>1</sup>Hakan Salman<sup>2</sup>,Nihal Olgaç Dünder<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Kahramanmaraş Necip Fazıl Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği,<sup>2</sup>Davraz Yaşam Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Kliniği,<sup>3</sup>İzmir Kâtip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı

**Amaç:** Nöbet, bir grup beyin hücreesindeki ani, genellikle kısa süreli aşırı elektrik boşalması sonucu oluşan motor aktivite, duyu, davranış ve /veya bilişsel değişimdir. Bu çalışmada, çocuk nöroloji ve çocuk acil polikliniğine ilk kez nöbet geçirme nedeniyle başvuran hastaların klinik özelliklerinin ve uzun dönem izlemlerinin değerlendirilmesi amaçlandı.

**Yöntem:** Çalışmaya 1 Ocak 2010- 31 Aralık 2010 tarihleri arasında Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Araştırma ve Uygulama Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Nöroloji ve Çocuk Acil Polikliniği'ne ilk kez nöbet geçirme nedeniyle başvuran 1 ay- 18 yaş arası 138 olgu alındı.

**Bulgular:** Çalışma süresince kaydedilen 138 olgunun 55'i (% 40) kız, 83'ü (%60) erkekti. Olguların yaş ortalamaları 41 aydı. Hastaların 83'ü (%60) tetiklenmiş, 55'i (% 40) tetiklenmemiş nöbet ile başvurmuştu. İlk nöbet sonrasında olguların 105'inde (% 76) EEG bulguları normal saptandı ve bu olguların 64'ünde (% 61) nöbet tekrarlamadı. EEG bulguları patolojik saptanan 33 olgunun ise 26'sında (% 79) 18 ay içinde nöbet tekrarı görüldü. EEG'nin patolojik olması ile nöbet tekrarı arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki bulundu (p=.000). Yüz on olgunun 88'inde (% 80) bulgular normal bulunurken, 22'sinde (% 20) patolojik beyin MRG bulguları saptandı. Nöroradyolojik görüntüleme bulguları patolojik olan olguların % 73'ünde nöbet tekrarının olduğu görüldü. Sekiz yıl sonra ulaşılabilen 68 hastadan 55'inde nöbet tekrarı yoktu. Tetiklenmemiş nöbeti olan hastalardan, 18 ay sonunda nöbet tekrarı olan 33 hastaya antiepileptik tedavi başlanmıştı. Sekiz yıl sonra ulaşılabilen tetiklenmemiş nöbeti olan 10 hastadan ikisinde nöbet tekrarı olmuştu ama ilaçsız izleniyorlardı.

**Tartışma** Nöbet, santral sinir sistemi enfeksiyonu, ateş, travma, metabolik bozukluklar gibi nedenlerle tetiklenmiş olabilir ya da herhangi bir tetikleyici neden olmadan meydana gelebilir. Çalışmamızda, kraniyal MRG ve EEG'nin patolojik olması ile nöbet tekrarı arasında istatistiksel olarak anlamlı ilişki bulundu. Çalışmamızda, hastaların büyük bir kısmında ilk 18 ay içinde nöbet tekrarı görülmüş olup sekiz yıl içinde nöbet tekrar oranında büyük oranda düşme saptandı.

**Keywords:** nöbet; epilepsi; çocuk

### S-03

#### **2-4 Yaş Arası İlk Afebril Nöbetli Olgularımızın Klinik Özellikleri**

Halil Çelik<sup>1</sup>, Fatih Mehmet Akif Özdemir<sup>1</sup>, Özge Kucur<sup>1</sup>, Ülkühan Öztoprak<sup>1</sup>, Erhan Aksoy<sup>1</sup>, Nesrin Ceylan<sup>1</sup>, Ayşe Aksoy<sup>1</sup>, Deniz Yüksel<sup>1</sup>

<sup>1</sup>İsbü, Dr. Sami Ulus Kadın Doğum Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Bölümü Ankara

**Giriş:** Erken çocukluk döneminde nörogelişimsel bozukluklar ve nörodejeneratif hastalıkların ilk dikkat çeken bulgusu nöbet olabilir. Amacımız 2-4 yaş arası başlangıçlı epilepsili olgularımızın klinik, etyolojik ve tedaviye yanıt özelliklerinin nörodejeneratif hastalıklarla olan ilişkisini incelemektir.

**Materyal-Metod:** Çalışmamıza hastanemiz Çocuk Nöroloji Kliniği'ne en az 6 ay süre ile düzenli takibe gelen, 1 yıllık süre içerisinde ilk afebril nöbet ile başvuran 2-4 yaş arası hastalar dahil edildi. Hastaların yaş, cinsiyet, nöbet tipi, başvuru anında konuşma geriliği, yürüme bozukluğu, mental-motor gerilik olup olmadığı, elektroensefalografi (EEG) ve nörogörüntüleme bulguları, tedavi ile nöbet kontrolünün sağlanıp sağlanmadığı değerlendirildi. Bulgular: Çalışmamıza yaş ortalaması 33.8±6.38 ay (24-46 ay), 25'i erkek, toplam 38 hasta dahil edildi. Özgeçmişte, 4'ünde (%10.5) prematürite, 2'sinde (%5.3) perinatal asfiksi öyküsü; soygeçmişte ise 9 hastada (%23.7) akraba evliliği, 9 hastada (%23.7) ailede epilepsi öyküsü ve 5 hastada (%13.2) ailede febril konvülsiyon öyküsü mevcuttu. Beş hastada (%13.2) afebril nöbet öncesinde febril nöbet öyküsü olduğu saptandı. Hastaların 9 tanesi fokal başlangıçlı nöbet, diğerleri jeneralize nöbet ile başvurmuştu. İlk başvuru sırasında hastaların 6'sında (%15.8) konuşma geriliği, 1 (%2.6) hastamızda motor gerilik, 1'inde (%2.6) motor gerilik ve yürüme bozukluğu mevcuttu. EEG'de anormallik 25 hastada (%65.8), nörogörüntüleme anormalliği ise 3 hastada (%7.9) saptandı. İki hastada (%5.3) dirençli epilepsi gelişmiş olup bunlardan biri fokal nöbet ile başvuran ve kortikal displazi tespit edilen, diğeri ise dirençli epilepsinin yanı sıra konuşma ve motor geriliğin olduğu, Beyin MRG'de serebral-serebellar atrofisi saptanan ve genetik analizde nöronal seroid lipofusinoz (NCL) tanısı konulan olgumuzdu.

**Sonuç:** İlk afebril nöbet ile gelip; beraberinde konuşma bozukluğu ve motor geriliği olan olgularımızdan sadece bir tanesinde nörodejeneratif hastalık tanısı konulmuştur. Erken çocukluk döneminde afebril nöbet ile başvuran hastalarda konuşma bozukluğu olup olmadığına dikkat edilmeli ve eşlik edebilecek veya eklenebilecek motor bulgular varlığında dejeneratif hastalıkların erken tanısı konusunda uyanık olunmalıdır.

**Keywords:** Anahtar Kelimeler: ilk afebril nöbet, 2-4 yaş

### S-04

#### **Çocukluk Çağı Epilepsilerinde Intravenöz Lakosamid Kullanımı: Tek Merkez Deneyimi**

Fatih Mehmet Akif Özdemir<sup>1</sup>,Ülkühan Öztoprak<sup>1</sup>,Halil Çelik<sup>1</sup>,Özge Kucur<sup>1</sup>,Nesrin Ceylan<sup>1</sup>,Erhan Aksoy<sup>1</sup>,Deniz Yüksel<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Çocuk Nörolojisi Kliniği, Sbü Ankara Dr.sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Ankara

**Amaç:** Çocukluk çağı epilepsilerinde intravenöz (IV) lakosamid deneyimlerimizi gözden geçirmektir.

**Yöntem:** Çalışmaya Aralık 2017-Haziran 2019 arasındaki sürede IV lakosamid uygulanan dirençli epilepsi tanılı 9 hasta ve süper dirençli status epileptikus tanılı 1 hasta dahil edildi. Etkinlik, IV lakozamidin uygulamasını takiben nöbet kontrolü sağlanmasına göre; tam nöbetsizliğin sağlandığı olgularda %100, ayrıca nöbet sıklığında ve süresindeki azalmaya göre %75, %50, %25, %0 olarak değerlendirildi. Tüm hastalarımızda daha öncesinde standart protokollere göre belirli süre ve uygun dozlarda en az 2 antiepileptik ilaç kullanılmış, nöbet kontrolü sağlanamamıştı.

**Bulgular:** Çalışmaya yaş ortalaması 7,3±6,3 yıl (3 ay-18 yıl) olan 10 çocuk hasta dahil edildi. Hastalarımızın tümünde konvulzif motor nöbetler mevcuttu. IV lakosamidin kullanım dozu ortalama 4,4 mg/kg (2-7 mg/kg), kullanım süresi ortalama 2,6 gündü. Hastalarımızın 8 tanesinde (%80) IV kullanım sonrası aynı dozda oral kullanım ile lakosamide devam edildi. Hastalarımıza IV lakosamid tedavisi başlandığında lakosamiden başka ortalama 3,2±1,4 (en az: 2, en fazla:6 ) antiepileptik ilaç kullanmaktaydılar. İdamede nöbet kontrolünü sağlama süreleri açısından değerlendirildiklerinde; ortalama 13,7±13,6 günde (3 saat - 42 gün) nöbet kontrolü sağladıkları saptandı. Hastalarımızdan 2 tanesi yoğun bakım takiplerinde lakosamid kullanımı ile ilişkilendirilmeyen sistemik komplikasyonlar nedeniyle (sepsis) eksitus oldu. Diğer hastalarımızda ortalama lakosamidin etkinliği %52,5 olarak saptandı. 3 hastada tam nöbet kontrolü sağlandı. Lakosamid ilişkili herhangi bir yan etki gözlenmedi. Tartışma: Çocukluk çağında IV lakosamid kullanımı ile ilgili sınırlı veri mevcut olup; olgu sunumları bazında dirençli epilepsi ve dirençli status epileptikusta kullanımı olduğu görülmüştür. Genelde status epileptikus uygulamalarında etkinlik için lakozamid uygulamasının 24 saati içindeki nöbetsizlik ve >%50 nöbet azalması olarak kabul edilmiştir. Ancak bu çalışmada uygulama sonrası yakın dönem ve oral idame sonrası uzun dönem klinik yanıtın değerlendirilmesi yapılmıştır. Çalışmamızdaki hastaların üçte birinde tam nöbet kontrolü sağlanırken belirgin yan etki gözlenmemesi dikkat çekicidir.

**Sonuç:** Lakosamidin IV formu dirençli epilepsili çocuklarda ve status epileptikusta iyi tolere edilen bir antiepileptik seçeneği olarak akılda tutulmalıdır.

**Keywords:** intravenöz lakosamid, epilepsi

### S-05

#### **Geniş Klinik Yelpazesi ile Scn1A Mutasyonları: 13 Olguluk Tek Merkez Deneyimi**

İlknur Erol<sup>1</sup>, Leman Tekin Orgun<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama Ve Araştırma Merkezi Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Adana

**Amaç:** Voltaj kapılı sodyum kanallarının  $\alpha 1$  alt ünitesini kodlayan SCN1A geni mutasyonları epilepsi ile en çok ilişkilendirilmiş mutasyondur. SCN1A geni mutasyonlu olgular klinikte tekrarlayan febril nöbetlerden Dravet Sendromu gibi oldukça ciddi klinik bulgulara varan geniş bir yelpazede karşımıza çıkabilir. Kliniğimizde izlenen ve SCN1A mutasyonu saptanan olgularımızı SCN1A mutasyonlarının klinik heterojenitesine dikkat çekmek amacıyla sunmak istiyoruz. Yöntem: Nisan 2012- Ekim 2019 tarihleri arasında Başkent Üniversitesi Adana Hastanesi Çocuk Nörolojisi Kliniği'nde izlenerek SCN1A mutasyonu saptanan olguların demografik, klinik ve laboratuvar özellikleri retrospektif olarak incelendi.

**Bulgular:** Mevcut tarihler içinde ortalama yaşı 7,3 yaş (1-21 yıl) olan 8 kız, 5 erkek 13 olguda SCN1A mutasyonu saptandı. Hastaların biri hariç hepsi febril nöbet ile başvurmuş, nöbet başlangıç yaşı 1-18 ay olup ilk nöbetten kesin tanıya kadar geçen ortalama süre 4,5 yıl(1-20 yıl) idi. Hastaların 4'ü aşı sonrasında, 9'i ise enfeksiyon seyri sırasında ilk nöbetlerini geçirmiş olup 10 hastanın takipte afebril nöbetleri de olmuştu. Başlangıçta afebril nöbet ile başvuran hastanın ise takipte febril nöbetleri görülmüş ayrıca hasta 8 yaşında iken nefrotik sendrom tanısı almıştı. 20 yaşında tanı alan olgumuza nöbet kontrolü için VNS takıldı. Hastalarımızdan 4'ü tanıdan önce karbamazepin, lamotrigin ve fenitoin tedavilerini almıştı. Hastaların 9'u Dravet Sendromu, bir hasta febril konvülzyon artı genelize epilepsi (GFES +), bir hasta borderline fenotipinde olan infantın ciddi myoklonik epilepsisi (SMEB), bir hasta tekrarlayan febril konvülzyon diğer bir hasta ise dirençli epilepsi tanısı aldı.

**Tartışma ve Sonuç:** SCN1A geni mutasyonları sıklıkla Dravet Sendromu ile ilişkilendirilmiş olsa da geniş bir klinik heterojeniteye sahiptir. Olgular çalışmamızda da gösterildiği üzere sıklıkla infantil dönemde aşılama sonrasında ya da enfeksiyon seyrinde oluşan myoklonik karakterde febril nöbetler ile başvururken takip sürecinde afebril nöbetler de gözlenir. Tedavide sodyum kanalları üzerinden etki eden fenitoin, karbamazepin ve lamotrigin kullanımından nöbet sıklığını artırabileceği için kaçınılmalıdır. Bu klinik yelpazenin farkında olmak SCN1A mutasyonlu olguların tanısı, tedavisi ve doğru ilaçların seçilmesi için önemlidir.

**Keywords:** Epilepsi, Dravet Sendromu, febril nöbet, SCN1A geni mutasyonu

### S-06

#### **Çocuk Yoğun Bakımda İzlenen Uzamış Nöbet Ve Status Epileptikus Olgularının Demografik Ve Klinik Özellikleri**

Ebru Atike Ongun<sup>1</sup>, Müge Ayanoğlu<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Sivas Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Yoğun Bakım Bd, Sivas, <sup>2</sup>Sivas Numune Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü, Sivas

**Amaç:** Çocuk yoğun bakım ünitesine(ÇYBÜ) yatırılan uzamış nöbet ve status epileptikus(SE) olgularının klinik olarak değerlendirilmesi. Yöntem Tanımlayıcı nitelikteki çalışmada, 2017-2019 arasında Cumhuriyet Üniversitesi Hastanesi ÇYBÜ'ne yatırılan 71 SE ve uzamış nöbet olgusunun demografik özellikleri, nöbet etyolojileri, klinik seyirleri, uygulanan tedaviler, EEG ve kraniyal görüntülemeleri retrospektif incelendi. Veriler SPSS-23 programıyla değerlendirildi.

**Bulgular:** Hastaların kız/erkek oranı 1/1.15, yaşları 59(22-115) aydı. Olguların %35.2'sinde günlük bakım ihtiyacı gösteren hareket kısıtlılığı, %7'sinde trakeostomi mevcuttu. Kırkbeş olgunun önceden tanımlı epilepsi hastaları olduğu ve %28.2'inin iki ya da daha fazla anti-epileptik ilaç kullandığı görüldü. Nöbeti tetikleyen faktörler sırasıyla ateş (%45.1), anti-epileptiklerin bırakılması (%32.4), zehirlenmeler(%12.7) ve santral sinir sistemi enfeksiyonları(%9.9) olduğu görüldü. ÇYBÜ yatışı öncesi nöbet süresinin ortanca 20 dakika (IQR:12.5 -30) olduğu çalışmada, %23.9 olguda hipoglisemi, %18.3 hipokalsemi ve %15.5 hiponatremi saptandı. ÇYBÜ'ne ilk yatışta metabolik asidoz %35.2 olguda, perfüzyon bozukluğunu işaret eden laktat yüksekliği %21.1 olguda saptandı. Otuz hastaya (%42.2) mekanik ventilasyon uygulandı. Febril nöbetli olguların küçük yaşta hastalardan oluştuğu (p=0.023), metabolik dengesizliğin daha nadir görüldüğü (p=0.027) ve ÇYBÜ yatış sürelerinin kısa olduğu görüldü (4.75±1.36 gün,p=0.029). İlk 24-48 saat içinde yapılan EEG çekimlerinde, düzensiz zemin aktivitesi %23.9, epileptik anormallik %62, jeneralize epileptik anormallik %22.5, fokal epileptik anormallik %31, burst supresyon %8.5 olguda saptandı. Otuzbeş hastaya kraniyal görüntüleme yapılırken, onaltı olguda (%22.5) patolojik görüntüleme bulgusuna rastlandı. Uzamış/tekrarlayan nöbet nedeniyle yirmi sekiz hastaya (%39.4) midazolam infüzyonu, altı hastaya süper-dirençli SE nedeniyle tiopental infüzyonu başlandı. Laktat yüksekliği ve hiponatreminin süper-dirençli SE olasılığını artırdığı anlaşıldı (laktat: odds oranı:12.828,%95CI:1.555-296.624,p=0.011; hiponatremi: odds oranı:7.892,%95CI:1.715-87.079,p=0.039). ÇYBÜ ve hastane yatış sürelerinin 5.16±1.35 gün ve 10.61±2.16 gün olduğu çalışmada üç hasta (%4.2) kaybedildi. Kaybedilen hastaların ilk başvuruda belirgin hipoglisemik ve asidotik olduğu görüldü.

**Sonuç:** SE ve uzamış nöbet, hayati tehdit eden nörolojik acillerdendir. Nöbet etyolojisi ne olursa olsun, olası metabolik anormalliklerin erken dönemde fark edilerek zamanında müdahalesi ve etkin antikonvülzan tedavi ile mortalite ve morbidite azalır.

**Keywords:** uzamış nöbet, status epileptikus, etiyoloji, çocuk yoğun bakım

### S-07

#### **Acil Servisimize Nöbet İle Başvuran Olgularda Serum Sodyum Düzeyleri**

Pınar Özkan Kart<sup>1</sup>, Gülnur Esenülkü<sup>1</sup>, Beril Dilber<sup>1</sup>, Ahmet Kağan Özkaya<sup>2</sup>, Ali Cansu<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Trabzon, <sup>2</sup>Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Acil Bilim Dalı, Trabzon

**Amaç:** Nöbetler; çocukluk döneminde en sık görülen nörolojik tablolardan biridir ve acil servise başvuru nedenlerinin %10-20'sini oluşturmaktadır. Bu olguların ise %3.8-%14.8'de elektrolit anormallliği saptanmıştır ve sodyum (Na) değişiklikleri en sık görülen elektrolit bozuklukları olup yüksek mortalite ve morbidite ile ilişkilidir. Sodyum düzeylerinin çok hızlı tedavi edilmesi ya da tedavide gecikme santral sinir sisteminde geriye dönüşsüz hasarlara yol açmaktadır. Yapılan çalışmalar bu elektrolit dengesindeki bozulmaların özellikle hipokampus üzerinde değişikliklere neden olduğunu göstermiştir. Bu çalışmada nöbetle başvuran olgularda serum sodyum düzeylerinin belirlenmesi ve sodyum değişiklikleri ile nöbet arasındaki ilişkinin araştırılması amaçlanmıştır.

**Yöntem:** Mart 2015 - Aralık 2018 tarihleri arasında acil servisimize nöbet ile başvuran 1 ay-17 yaş arası 1500 hastanın dosyası retrospektif olarak incelendi. Katılma nöbeti, senkop, febril reaksiyon, epilepsi tanısı olup nöbet harici herhangi bir nedenle başvuran olgular, sodyum değişkenliği yapabilecek metabolik-renal hastalık ve/veya ilaç kullanım öyküsü olan olgular dışlandıktan sonra geriye kalan 569 olgu çalışmaya dahil edildi. Olguların, yaş, cinsiyet, nöbet süresi, nöbet semiyolojisi-tipi-süresi-sıklığı ve serum sodyum düzeyleri değerlendirildi.

**Bulgular:** Olguların ortalama yaşı  $7,23 \pm 5,1$  yaş (1 ay-17 yaş) idi. Demografik veriler ayrıntılı olarak tablo-1'de verildi. Olguların %75'inde normal muayene bulguları, %4,6'sında zihinsel gerilik, %17,2'sinde motor-zihinsel gerilik, %3,2'sinde sadece motor gerilik vardı. Olguların %27,6'sında hiponatremi saptandı, bunların %26,7'sinde hafif hiponatremi mevcuttu (Tablo-2). Serum Na düzeyi; jeneralize motor nöbeti olanlarda (p: 0.013) ve febril konvülsiyon ile başvuranlarda anlamlı derecede (p:0.001) düşük saptandı. Afebril ve febril konvülsiyonu olanlarda semptomatik ve kriptojenik epilepsi grubuna göre sodyum düzeyleri anlamlı düşük (p: 0.003) saptandı.

**Sonuç:** Acil servisimize nöbet ile başvuran olgularda hiponatreminin %27,6 gibi yüksek bir oranda saptanması nöbetle gelen hastalarda sodyum değişikliklerinin sık görüldüğünü desteklemektedir. Hiponatreminin uygun şekilde tedavi ve yönetimi ile santral sinir sistemi üzerindeki olumsuz etkileri önlenileceğinden nöbetle gelen hastaların morbidite ve mortalitesinin azalacağını düşünmekteyiz.

**Keywords:** Nöbet, hiponatremi, santral sinir sistemi hasarı, etkin ve erken tedavi

S-08

### **Çocukluk Çağı Absans Epilepsili Çocuklarda Dikkat Eksikliği Hiperaktivite Bozukluğu İlişkili Semptomlar: Vaka-Kontrol Çalışması**

Gonca Bektaş<sup>1</sup>Gül Demet Kaya Özçora<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi, İstanbul,<sup>2</sup>Şanlıurfa Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi, Şanlıurfa

**Amaç:** Çocukluk çağı absans epilepsisi (ÇAE) tanılı çocuklarda dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu (DEHB) ilişkili semptomları incelemeyi amaçladık.

**Yöntem:** Haziran 2018 ile Haziran 2019 tarihleri arasında ÇAE tanısı alan çocuklar çalışmaya alındı. Santral sinir sistemini etkileyen ek hastalığı ve/veya bilinen psikiyatrik hastalığı olan çocuklar çalışmadan çıkarıldı. Yaş ve cinsiyete göre eşleştirilmiş sağlıklı çocuklardan kontrol grubu oluşturuldu. Antiepileptik tedavi başlamadan önce ebeveynler tarafından doldurulan Turgay DSM-IV Yıkıcı Davranış Bozuklukları Değerlendirme Ölçeği (T-DSM-IV-Ö) kaydedildi. Her soru semptomun ciddiyetine bağlı olarak 0'dan 3'e kadar puanlandı. T-DSM-IV-Ö'nün dikkatsizlik (9 madde), hiperaktivite-dürtüsellik (9 madde) ve toplam DEHB (18 madde) puanları kullanıldı. Yüksek puanlar daha ciddi bozukluğu ifade etmekteydi. Ayrıca her madde DEHB alt tiplerini sınıflandırmak için negatif (0 ve 1 puan) veya pozitif (2 ve 3 puan) olarak değerlendirildi.

**Bulgular:** Çalışmaya 5 ile 13 yaşları arasındaki 17 yeni tanılı ÇAE hastası (11 erkek) ile 20 sağlıklı çocuk (12 erkek) dahil edildi. Hastaların yaş ortalaması  $8,2 \pm 3,4$  yıldı. 0ki grup arasında ya\_ ve cinsiyet açısından anlamlı farklılık yoktu ( $p>0,05$ ). T-DSM-IV-Ö toplam DEHB puanı ile dikkatsizlik ve hiperaktivite-dürtüsellik alt puanları ÇAE tanılı çocuklarda kontrol grubundan anlamlı olarak daha yüksekti ( $p<0,001$ ,  $p=0,007$ ,  $p<0,001$ , sırasıyla). ÇAE tanılı çocukların yaşları ile T-DSM-IV-Ö puanları arasında anlamlı korelasyon saptanmadı ( $p>0,05$ ). ÇAE tanılı toplam 7 çocukta (%41) DEHB olma riskinin yüksek olduğunu saptadık. Üç hastada dikkat eksikliği baskın tip, 2 hastada hiperaktivite-dürtüsellik baskın tip, 1 hastada ise kombine tip DEHB riski yüksekti.

**Tartışma ve Sonuç:** ÇAE tanılı çocuklarda DEHB ilişkili semptomlar sağlıklı çocuklara göre daha fazla olabilir. ÇAE tanılı çocukların eşlik edebilecek nörogelişimsel bir bozukluk olan DEHB açısından değerlendirilmesi gerektiğini düşünmekteyiz.

**Keywords:** çocuk, epilepsi

### S-09

#### ***Çocuk Acil Servise Afebril Nöbet Şikayeti İle Başvuran Hastaların Mevsimsel Ve Gece/gündüz Dağılımı***

Esra Ülgen Temel<sup>1</sup>Kivilcim Gücüyener<sup>1</sup>,Ayşe Serdaroğlu<sup>1</sup>,Hakan Erçelebi<sup>1</sup>,Okşan Derinöz Güleriyüz<sup>2</sup>,Ebru Arhan<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Gazi Üniversitesi Hastanesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nöroloji Bilim Dalı,<sup>2</sup>Gazi Üniversitesi Hastanesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Acil Bilim Dalı

Bu çalışmada Gazi Üniversitesi Çocuk Acil Servisine 01 Haziran 2018 -31 Mayıs 2019 tarihleri arasında afebril nöbet geçirme şikayeti ile başvuran hastaların mevsimsel ve gece-gündüz başvuru durumları incelenmiştir. 4 mevsime göre ve 06:00-17:59 (gündüz) ve 18:00-05:59 (gece) dağılımları incelenmiştir. Toplam 230 hasta (113 kız, 117 erkek) nöbet şikayeti ile başvurmuş olup hastaların ortalama yaşı 100,8 ±68 aydır. 12 hasta status epileptikus kabul edilmiş. Status epileptikus tanısı alan hastaların başvurusunun gündüz saatlerinde daha fazla olduğu görülmüştür. 64 hasta dirençli epilepsi tanılı hasta iken 89 hastanın epilepsi tanısı yoktu. Epilepsi tanısı olmayan hastaların başvurusu epilepsi olanlara göre daha fazlaydı (p0,01). Mevsimlere göre dağılımda kış aylarında nöbet ile başvuran hastalar anlamlı olarak diğer gruplardan farklıydı (p0,03). Yine epilepsi tanısı olmayan hastaların kış aylarında başvuruları daha fazlaydı. Gündüz saatlerinde başvuru geceye göre anlamlı olarak fazlaydı (p 0,00). İlaç kullanan veya kullanmayanlar arasında farklılık bulunmadı. Çocukluk çağında nöbetlerin enfeksiyonlarla tetiklenebildiği iyi bilinen bir durumdur. Bu nedenle kış aylarında nöbet sıklığının arttığı bilinir. Yine nöbetler uykusuzluk ile tetiklenebildiği için nöbetlerin gündüz daha sık görülmesi olasıdır. Ayrıca bazı fokal nöbetlerin gece gözden kaçabileceği de bilinmektedir. Bu çalışmada hastanemiz acil servisine başvuran hastaların mevsimsel ve gün içi dağılımları kesitsel olarak incelenmiştir. Hangi hastalara hangi dönemlerde nöbet açısından daha fazla dikkat edilmesi gerektiğine dair bir çıkarım yapılmak istenmiştir.

**Keywords:** afebril, nöbet, epilepsi, mevsimsel dağılım, sirkadyen dağılım

### S-10

#### ***Akut Ensefalopati Olguların Değerlendirilmesi***

Gülcan Akyüz Yücel<sup>1</sup>, Gülten Öztürk Thomas<sup>1</sup>, Hakkı Akbeyaz<sup>1</sup>, Güneş Sağer<sup>1</sup>, Olcay Ünver<sup>1</sup>, Dilşad Türkdoğan<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim Araştırma Hastanesi

Akut ensefalopati, altta yatan fonksiyonel ya da yapısal herhangi bir bozukluğa bağlı ortaya çıkan , kognitif durum ve davranışlarda ani oluşan değişikliktir. Mortalite ve morbiditesi yüksektir. Hastaların acil servislerde hızlı bir biçimde değerlendirilmesi ve uygun şekilde tedavi edilmesi hayati önem arz eder. Kliniğimize akut ensefalopati klinik bulguları ile ocak 2018- ekim 2019 tarihleri arasında başvuran 62 hasta değerlendirildi. Hastaların 32'si (% 51' i ) kız, 30'u ( % 48.5) erkekti. Hastaların yaş ortalaması 91.4 ay idi. Hastalara ate, baş ağrısı, nöbet, kusma, ishal, konşma bozuklukları eşlik ediyordu. Hastaların 32' sinin kranial görüntülemesi normal idi. Hastaların klinik bulguların başlangıcından ensefalopati kliniği gelişene kadar geçen süre ortalama 18 saat iken, hastaneye başvuruya kadar geçen süre ise ortalama 20 saat idi. Akut ensefalopati kliniği ile başvuran hastaların özelliklerini değerlendirmek amacıyla bu yazımızı paylaşmak istedik.

**Keywords:** çocuk, akut, ensefalopati

### S-11

#### *Glut-1 Tanisiyla İzlenen Hastalarımızın Klinik Özellikleri Ve Tedavi Yanıtları*

Selvinaz Edizer<sup>1</sup>, Ayca Ünalp<sup>1</sup>, Ünsal Yılmaz<sup>1</sup>

<sup>1</sup>İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hastanesi

**Amaç:** Glukoz transporter 1 eksikliği (glut-1), nadir görülen, beyine glukoz taşınımındaki defekt sonucu oluşur. Bunun sonucunda dirençli nöbetler, mikrosefali, davranış- mental problemler ve hareket bozukluğu şeklinde görülür. Asıl tedavisi ketojenik diyetdir. Biz de GLUT-1 tanısı ile izlediğimiz 7 hastanın klinik özellikleri, tedavi yanıtlarını bildirmek istedik.

**Yöntem:** Ocak 2014- Ekim 2019 tarihleri arasında Dr. Behçet Uz Çocuk Hastanesi Çocuk Nöroloji kliniğinde GLUT-1 tanısı ile izlenen, ketojenik diyet tedavisi alan hastalarımızın incelendi. Yaş, cinsiyet, tanı yaşı, ilk nöbet yaşı, nöbet şekilleri, izlem süreleri, tedaviye yanıtları, beyin omurilik sıvısı (BOS) glukoz düzeyleri araştırıldı. Bulgular: Çalışmaya alınan 7 hastanın 4 ü kız 3 ü erkekti, ortalama tanı yaşı 4,28 yıldır ( $\pm 3,09$ ). Tüm hastaların ilk klinik bulgusu nöbet olup, 4 hastanın nöbet tipi erken başlangıçlı absans, 1 hastanın miyoklonik, 1 hasta fokal ve 1 hasta da jeneralize tonik klonik nöbet ile izleniyordu. Hastaların 3 ünün ilk nöbeti 6 ay-1 yıl arası, 2 tanesinin ilk 6 ayda başladığı görüldü. Tüm hastaların tanı sırasında BOS glukoz düzeyleri 50 mg/dl altındaydı. Tüm hastalar ketojenik diyet tedavisi altındaydı. Hastaların hepsinde diyetle %50 den fazla nöbet azalması görüldü. Ek klinik bulgu olarak 3 hastada mikrosefali, 1 hastada yürüyüş bozukluğu izlendi.

**Tartışma:** Hasta grubumuzda da hastaların çoğunluğu literatür ile uyumlu olarak erken başlangıçlı absans nöbetler kliniğiyle izlenmekteydi. Yine hastalarımızın çoğunluğu kız cinsiyette olup bu bulgu da literatürle uyumluydu. Pong ve arkadaşları ilk nöbet yaşı olarak 8 ay saptamış olup bizim hasta grubumuzda da nöbetler en sık ilk 1 yılda başlamış olarak bulundu. Litaretürde GLUT-1 tanısı almış olup BOS glukozu  $> 50$  mg/dl olan hasta bildirilmemiş olup hastalarımızın hepsinde BOS glukozu 50 mg/dl altında saptandı.

**Sonuç:** GLUT-1 eksikliği farklı klinik bulgularla karşımıza gelmesi nedeniyle tanınması güç bir hastalıktır. Tedavi edilebilir bir hastalık olması nedeniyle hastalığın diyetle cevabı yüz güldürücüdür. Bu nedenle klinik bulgularını iyi tanıyıp erken tanı konması, tedaviye erken başlanması gerekmektedir.

**Keywords:** GLUT-1, ketojenik diyet, epilepsi

### S-12

#### ***Otizmli Çocuklarda Doğum Öyküsü, Anne Sütü Alma Süresi, Televizyon İle Tanışma Yaşı, Televizyon, Cep Telefonu Ve Tablet Kullanım Alışkanlıklarının İncelenmesi***

Tülay Kamaşak<sup>1</sup>Meltem Direk<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Sbü Van Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

**Amaç:** Otizm, belirtilerin erken çocukluk döneminde ortaya çıktığı, sosyal-iletişim alanında yetersizlikler, sınırlayıcı-tekrarlayıcı davranışlar ve ilgi alanları ile seyreden nöro-gelişimsel bir bozukluktur. Tanımlandığı zamanlardan beri kalıtsal, gelişimsel ve çevresel birçok risk faktöründen bahsedilmiş, değişen çevresel şartlar ile bu faktörler de değişiklik göstermiştir. Bizim bu çalışmadaki amacımız tanımlanan ve tartışılan bazı risk faktörlerinin otizm tanılı hastalarımız üzerindeki etkilerini incelemektir.

**Yöntem:** Çocuk Nöroloji Polikliniğimizde otizm tanısı ile takip edilmekte olan yaşları 3-17 arası değişen çocukların iletişim bilgilerine ulaşılarak aile görüşmeleri yapıldı. Bu görüşmeler sonucu 66 hasta çalışma için seçildi. Bu hastaların doğum öyküleri, anne sütü alma durum ve süreleri, televizyon ile tanışma yaşları, şikayetlerin ortaya çıktığı dönemde televizyon, tablet ve cep telefonu ile geçirdikleri ortalama zamanlar geriye dönük olarak öğrenilerek kaydedildi. Benzer yaş grubundan sağlıklı 60 çocuk ile karşılaştırıldı.

**Bulgular:** Otizm grubunun yaş ortalaması 5.92(±2.38), kontrol grubunun 5.38(±1.43)'di. Otizm grubunda erkek cinsiyet kızlara göre daha fazlaydı(sırası ile 49,36). Prematürite öyküsü ve hipoksik etkilenim açısından gruplar arasında fark izlenmedi. Anne sütü hiç almayan çocuklar otizm grubunda daha yüksek sayıdaydı(p=0.018), Otizm tanısı alan hastaların daha kısa süre anne sütü almış oldukları görüldü(p=0.001). Televizyon ile tanışma yaşları arasında belirgin bir farklılık gözlenmedi. Ancak otizm tanılı grupta 4 saat ve üzeri televizyon izleme oranı belirgin derecede yüksekti(p=0.020), Benzer şekilde tablet ve cep telefonu ile vakit geçirme süreleri otizm tanılı hastalarda anlamlı şekilde yüksekti(p=0.001).

**Tartışma:** Çevresel etmenler otizm gelişimi için özellikle de genetik yatkınlığın olduğu durumlarda oldukça önemli olabilmektedir. Değişen koşullar içerisinde teknolojik aletlerin doğal çevresel koşulları oluşturduğu gerçeği bu ve benzeri çalışmalara ilham vermekte ve artık kabul edilen çevresel risk faktörlerini oluşturmaktadırlar.

**Sonuç:** Biz çalışmamızda özellikle anne sütü alım süresinin kısalığı, televizyon, tablet ve cep telefonu gibi cihazlarla geçirilen vaktin uzunluğu ile otizm arasında anlamlı bir ilişki olabileceğini düşündüren sonuçlar elde ettik. Elbette ki bu konuda daha net ifadeler kullanabilmek için daha fazla sayıda çalışmaya ihtiyaç vardır.

**Keywords:** Otizm, anne sütü, prematürite, hipoksi

### S-13

#### ***Duchenne Muskuler Distrofi’De Allojenik Mezenkimal Kök Hücre Tedavisinin Kardiovasküler Etkinliği: Pilot Çalışma***

Alper İ Dai<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Gaziantep Üniversitesi

**AMAÇ:** Duchenne Muskuler Distrofi (DMD); X’e bağlı genetik geçiş gösteren, Dystrophin proteini kodlayan gende mutasyon sonucu ortaya çıkan, yürüyüş bozukluğu, proksimal kas güçsüzlüğü, skolyoz, kardiyomyopati ve solunum yetmezliği gibi klinik özelliklere sahip kalıtsal kas hastalığıdır. Kesin sağaltımı olmayan ve mortalitesi yüksek olan bu kas hastalığının yönetiminde önemli bir yer kazanacağı düşünülmekte olan mezenkimal kök hücre naklinin (MKH) hastalık progresyonu üzerine etkileri araştırılmıştır.

**YÖNTEM:** Çalışmaya 7’si nonambaluar, 3 ambaluar toplam 10 DMD tanısı almış hasta katılmış olup 1 hasta kendi rızası ile çalışma dışı kalmıştır. Haziran-Kasım 2015 tarihleri arasında sekiz siklus MKH nakli uygulanmıştır. Tedavi öncesi ve sonrasında etkinlik-güvenirlilik değerlendirmek üzere; klinik skorlama testleri, elektromyografi, ekokardiografi, polisomnografi, myometrik ölçümler, MR spektroskopisi , gen dizi analizleri-real time PCR ve MLPA testi yapılmıştır. Elde edilen veriler SPSS 20 istatistik programı kullanılarak analiz edilmiştir.

**BULGULAR:** Polisomnografik testlerin sonunda MSC tedavisi ile 1 hasta dışında hastaların oksijen saturasyonunda artış gözlenmiştir. Real time PCR yöntemi ile MSC tedavi sonrası kastaki Dystrophin düzeyinde artış olmuştur. Bir hastada skolyoz açısından tedavi sonrasında belirgin düzelme görülmüştür. Real time PCR yöntem ile bazı hastalarda ise %50’ye varan bir gen ekspresyonunda artış olduğu görülmüştür. Hastaların hiçbirinde ciddi yan etki gözlenmemiştir. 2 hastada MSC tedavisine bağlı düşük titrelerde antikor tesbit edilmiştir.

**SONUÇ:** Olgu sayısı yeterli olmadığı için çalışmamızda bazı parametreler istatistiksel olarak anlamlı olmamasına rağmen, yüz güldürücü sonuçlar elde edildiğini düşünmekteyiz. Dünyada ilk kez, MKH tedavisi ile tüm hastalarda PCR-Dystrophin düzeyi kas biopsilerinde istatistiksel olarak anlamlı artış göstermiştir. Kardio-respiratuar etkileri olumlu bulunmuştur. MSC tedavisinde: etkinlik süresi, tedavi dozları ve tedavi siklusları hakkında belirlenmiş standart bir protokol bulunmamakla birlikte tüm hastalarda DMD progresyonu durdurulmuştur.

**Keywords:** DMD, Kök hücre, Muskuler distrofi, tedavi

### S-14

#### ***Serebral Palsili Çocuklarda Epilepsi Varlığının Anne Hastalık Yüküne Etkisi***

Senem Ayça<sup>1</sup>Muzaffer Polat<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı; Manisa

**Amaç:** Serebral Palsi (SP) anormal kas tonusu, anormal postür, anormal hareket gibi motor ve koordinasyon bozukluğu ile kendini gösteren, kronik, ilerleyici olmayan santral sinir sistemi işlev bozukluğuna işaret eden semptomlar birlikteliğini kapsayan bir tanımlamadır. Serebral palsi tanılı çocuklarda epilepsi sık olarak gözlenmektedir(%41-89) bu durum ailelerde kaygıya yol açabilmektedir. Bu çalışmada serebral palsili çocuklardaki epilepsi varlığının anne hastalık yükü üzerine etkisinin araştırılması planlanmıştır.

**Yöntem:** Celal Bayar Üniversitesi çocuk nöroloji polikliniğinde takipli, kaba motor fonksiyon seviye skalası 4-5 olan 89 serebral palsi tanılı çocuk epilepsi varlığına göre iki gruba ayrıldı. 59 çocuk epilepsi mevcut olan gruba dahil edilirken, 30 çocuk epilepsi tanısı mevcut olmayan gruptaydı. Her iki grup çocukların annelerine hastalık yükü değerlendirme ölçeği uygulandı ve dirençli epilepsi varlığının anne hastalık yükü üzerine etkisi sorgulandı. Bulgular: Her iki grup arasında yaş ve cinsiyet açısından anlamlı fark saptanmadı (p:0.08). Epilepsi mevcut olan gruptaki annelerin hastalık yükü değerlendirme ölçek puan ortalaması 55.37+14.8; epilepsi olmayan gruptaki annelerin hastalık yükü değerlendirme ölçek puan ortalaması 55.23+14.9 idi. Her iki grubun annelerinin hastalık yükü değerlendirme ölçek puanları arasında anlamlı fark görülmedi (p: 0.96).

**Tartışma:** Hastalık yükü değerlendirme ölçeği kronik hastalara bakım verenlerin hastalık yükünü araştırmak için Reinherd ve arkadaşları tarafından geliştirilmiş 19 maddeli ve dörtlülük likert tipi değerlendirme sağlayan bir ölçektir. Ölçeğin Türkçe geçerlilik ve güvenilirliği Aydemir ve arkadaşları tarafından yapılmıştır ve Türkçe sürümünde kesme puanı hesaplanmamıştır.. Bu ölçek ile bakım verenlerin gündelik yaşamlarının hastalık nedeniyle ne ölçüde değiştiğini, hasta olan yakınları için ne ölçüde kaygı taşıdıklarını sorgulamaktadır.

**Sonuç:** Serebral palsi epilepsinin sık olarak gözleendiği statik bir hastalıktır. Serebral palsili çocuklarda epilepsinin varlığının hastalık yükü skorlarında anlamlı bir farka yol açmadığı görüldü. Serebral palside epilepsinin hastalık yükü üzerine etkisinin araştırılması için ileriye dönük izlem çalışmaları önerilir.

**Keywords:** Serebral palsi, epilepsi, hastalık yükü

S-15

### **Çocukluk Çağı Migren Hastalarında Serum Zonulin Düzeyi**

Gökçen Öz Tunçer<sup>1</sup>, Yılmaz Akbaş<sup>1</sup>, Alper Köker<sup>2</sup>, Sultan Aydın Köker<sup>2</sup>, Tuğçe Tural Kara<sup>2</sup>, Yasemin Çoban<sup>2</sup>, Ahmet Ufuk Kömüroğlu<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Çocuk Nörolojisi Bölümü, Hatay Devlet Hastanesi, Hatay, <sup>2</sup>Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Bölümü, Hatay Devlet Hastanesi, Hatay, <sup>3</sup>Biyokimya Ad, Van Yüzüncü Yıl Üniversitesi, Van

**Amaç:** Migren; patofizyolojisi halen tam aydınlatılamamış kompleks, nörojenik, inflamatuvar bir bozukluktur. Beyin ve gastrointestinal sistem arasında nöronal, endokrin ve immünolojik olarak güçlü bir bağlantı vardır. Zonulin insan ince barsak epitelinde üretilen bir protein olup hücrelerarası sıkı bağlantılar üzerinden intestinal permeabiliteyi regüle eder, potansiyel bir inflamatuvar belirteçtir. Permeabilite ile pozitif korele olarak artar. Çalışmamızda çocukluk çağı migren hastalarında serum zonulin düzeyinin sağlıklı akranlarına göre artıp artmadığı, hastalığın süre - şiddeti ve eşlik eden gastrointestinal semptomlar ile ilişkisinin irdelenmesi amaçlandı.

**Yöntem:** Mustafa Kemal Üniversitesi Tayfur Ata Sökmen Tıp Fakültesi etik kurulundan onay alınarak yapılan bu vaka kontrollü kesitsel çalışmaya Hatay Devlet Hastanesi Çocuk Nörolojisi Polikliniğine başvuran 6-18 yaş arası ICHD-III kullanılarak tanı alan migren hastaları ve sağlıklı kontroller dahil edildi(2019/77). Tüm katılımcıların vücut ağırlığı, boyları ölçüldü. ELİSA yöntemiyle serum zonulin düzeyleri ölçüldü. Ayrıca migren hastalarının ne kadar zamandır baş ağrısının olduğu, baş ağrısının süresi, vizüel analog skalaya göre şiddeti, sıklığı, bulantı kusma dışı eşlik eden gastrointestinal semptomlar, auralar kaydedildi. Veri analizi SPSS 22.0 istatistik programıyla yapıldı. Bulgular Çalışmaya cinsiyet ve yaş uyumlu 30 migren hastası ve 24 sağlıklı kontrol katıldı. Serum zonulin düzeyi ortalaması migrende 5,68(±1,21) kontrol grubundaysa 5,72(±2,1) ng/mL olup arada anlamlı bir fark bulunmadı(p=0,084). Migren grubunun serum zonulin düzeyi ile yaş, BMİ, ağrı sıklığı, ağrı süresi, başlangıç zamanı, vizüel analog skala skoru ve bulantı kusma dışı eşlik eden gastrointestinal semptomların varlığı arasında korelasyon saptanmadı.

**Tartışma ve Sonuç:** Migren hastaları ve kontrol grubu serum zonulin düzeyi arasında anlamlı fark bulunmamıştır. İntestinal geçirgenliği etkileyen zonulin dışında elliden fazla protein tanımlanmıştır. Ayrıca feçes zonulini, bağırsak geçirgenliğiyle daha fazla ilişkili olabilir; zira zonulin intestinal bariyerden salınarak lümene sızabilir, oysa serum zonulin birkaç farklı dokudan kaynaklanır. Serum ve feçes zonulin düzeylerinin korele olmadığını bildiren yayınlar mevcuttur. Daha kapsamlı çalışmalara ihtiyaç duyulmakla beraber çocukluk çağı migreninde zonulin düzeyi üzerine yapılmış ilk çalışma olması nedeniyle çalışmamız önem arz etmektedir.

**Keywords:** Migren, Zonulin

### S-16

#### ***Febril Nöbet Tanısıyla Başvuran Hastaların Klinik Özellikleri Ve Profilaksi Yönünden Değerlendirilmesi.***

Gül Yücel<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Konya Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Konya,

**AMAÇ:** Genellikle benign karakterde olan febril konvülzyon ( FK) 'ların, nadir de olsa nöbetin tekrarlama özelliği göstermesi ve epileptik nöbete dönüşme riskleri taşıması nedeniyle, takip edilmesi önemlidir. Çalışmanın amacı; FK nedeniyle başvuran hastaların klinik özellikleri, aldıkları tedavi ve izlem sonuçlarını araştırmak ve risk faktörlerini belirlemektir.

**YÖNTEM:** Hastanemizde Ekim 2018 - Eylül 2019 tarihleri arasında febril nöbet tanısıyla takip edilen yaşları 3-60 ay arasında olan 164(%45,4) kız, 197 (%54,5) erkek, K/E: 0.83 olan 361 hasta retrospektif olarak değerlendirildi.

**BULGULAR:** Ortalama yaş  $28,7 \pm 14,3$  ay, ilk nöbet geçirme yaşı ortalama  $20,2 \pm 12,7$  aydı. Basit febril nöbet 254 (%70,3), komplike febril nöbet 96 (%26,5), febril status epileptikus 11 (%3,04) hastada saptandı. Hastaların %64'de tekrarlayan febril nöbet öyküsü vardı. 42 (%12,7) hastanın birinci derece akrabalarında epilepsi, 167 (%46,2) 'sinin ailesinde ise febril nöbet öyküsü vardı. En sık neden üst solunum yolu enfeksiyonu (%54,7) olmak üzere 257 (%71,1) hastada muayene sırasında da ateşe neden olabilecek enfeksiyon hastalığı tespit edildi. Olguların 246 (%68,1) 'sı çocuğunun ateşi yükseldiğinde ateş düşürücü olarak asetaminofen kullanıyorken, 78 (%21,6) 'sı ibuprofen ve 37 (%10,2) 'sı diğer tedavi seçeneklerini kullanmaktaydı. Hastaların %47' sinde ateş düşürücü tedavi aldığı halde FK geliştiği görüldü. Takipte; 197 (%54,5) hasta tedavisiz izlenirken, tedavi verilen hastaların %45,4' üne rektal diazepam, %3,6 'sına oral diazepam, %23,3' üne sodyum valproat, %21,7' sine levetirasetam, %5,7'sine fenobarbital başlandı. 1 yıllık izlem sonunda sadece 4 (%1,10) hasta epilepsi tanısı aldı. Febril nöbetin tekrarı açısından; nöbetin başlangıç yaşı, ailede febril nöbet öyküsü, nöbet öncesi ateşli dönemin kısa olması ve ailede epilepsi varlığı, anlamlı risk faktörleri olarak bulundu. Aralıklı olarak antipiretik verilmesi nöbet tekrarını önlemedi. **SONUÇ:** Febril nöbetlerde risk faktörlerini belirlemek, hastanın tedavi ve takip planı için önemlidir.

**Keywords:** Anahtar kelimeler : Febril nöbet, risk faktörleri, profilaksi

S-17

### ***Son Bir Yıl İçerisinde Kliniğimizde Takip Edilen Ensefalit Vakalarının Retrospektif Değerlendirilmesi***

Serdar Pekuz<sup>1</sup>, Yiğithan Güzin<sup>1</sup>, Ünsal Yılmaz<sup>1</sup>, Aycan Ünalp<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama Ve Araştırma Merkezi Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Adana

Ensefalit, akut veya subakut başlangıçlı beyin parankim inflamasyonu ile birlikte 24 saatten uzun süren bilinç değişikliği, bellek, bilişsel fonksiyon ve davranış bozukluklarıyla kendini gösteren nörolojik durumdur. Ensefalit etiyolojisinden sıklıkla enfeksiyöz ajanlar sorumlu olsa da, son dönemde klinik şüphe ve farkındalığın artmasıyla birlikte otoimmün ensefalit vakalarının sıklığında artış tespit edilmiştir. Ensefalit vakalarında klinik değerlendirme ve laboratuvar tetkikleri ile saptanan etiyolojiye yönelik tedavinin erken başlanması prognozu olumlu etkileyebileceği gösterilmiştir. Çalışmamıza Ekim 2018 – Ekim 2019 tarihleri arasında Dr. Behçet Uz Çocuk Hastanesi Çocuk Nöroloji servisine ensefalit tanısı ile yatırışı yapılan 19 hasta dahil edildi. On dokuz vakanın 7'si (%37) kız, 12'si (%63) erkekti. Vakaların yaş ortalaması 9'du (min:1ay maks:17yaş). Hastaneye başvuru sırasında 19 vakanın 15'ünde (%79) bilinç bulanıklığı, 13'ünde (%68) ateş, 7'sinde (%37) bellek bozukluğu, 7'sinde (%37) davranış değişikliği, 7'sinde (%37) epileptik nöbet, 4'ünde (%21) baş ağrısı, 3'ünde (%16) hareket bozukluğu tespit edildi. Şikayetlerin ortalama süresi 10,4 gündü (min:1gün maks:30gün). Antibiyotik ve antiviral tedavi başladıktan sonra klinik bulguları hızla düzelen hastalar, BOS kültüründe üreme yoksa, BOS PCR negatif olsa bile viral ensefalit olarak değerlendirildi. Vakaların 10'u viral ensefalit, 9'u otoimmün ensefalit tanısı aldı. Otoimmün ensefalit tanılı vakaların 3'ü hashimoto ensefaliti, 2'si anti-NMDA reseptör ensefaliti, 2'si antikor negatif otoimmün ensefalit, 1'i MOG ensefalomiyeliti, 1'i paraneoplastik ensefalit olarak sınıflandırıldı. Tüm vakalar BOS kültür ve viral seroloji sonuçları çıkana kadar enfeksiyöz etkelenlere karşı antibiyotik ve antiviral tedavi aldı. Otoimmün ensefalit tanısı alan 9 vakanın 7'si steroid ve/veya IVIG tedavisi aldı. Ayrıca anti-NMDA reseptör tanısı alan 2 hastaya steroid ve IVIG tedavisinden klinik fayda görmemesi sebebiyle plazmaferез uygulandı. Kliniğimizde son bir yıl içerisinde ensefalit tanısıyla takip edilen vakaların başvuru semptomları, klinik ve laboratuvar bulgularına göre etiyolojik sınıflandırma yapılarak klinik izlem ve tedavileri değerlendirilmiştir. Bu vaka serisi ile morbiditesi oldukça yüksek olan ensefalit vakalarında klinik şüphe ile erken tanı ve etiyolojiye uygun tedavinin önemini belirtmek istedik.

**Keywords:** ensefalit, otoimmün ensefalit

S-18

### ***Febril Konvülsiyonda Solunum Yolu Viral Etkenlerinin İncelenmesi***

Necmi Can Yüksel<sup>1</sup>, Pınar Arıcan<sup>2</sup>, Pınar Gençpınar<sup>3</sup>, Nisel Özkalay Yılmaz<sup>4</sup>, Atilla Ersen<sup>5</sup> Sema Bozkaya Yılmaz<sup>5</sup>, Nargiz Aleyova<sup>5</sup>, Nihal Olgaç Dünder<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Sbü Tepecik Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kliniği, İzmir, <sup>2</sup>Sb Necip Fazıl Şehir Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Kahramanmaraş, <sup>3</sup>Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, İzmir, <sup>4</sup>Sbü Tepecik Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Mikrobiyoloji Laboratuvarı, <sup>5</sup>Sbü Tepecik Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İzmir

**Amaç:** Febril konvülsiyon (FK) çocukluk çağıının en sık görülen nörolojik bozukluğudur. Multifaktöriyel olarak genetik ve çevresel faktörlerin etkisinde kalılmaktadır. Özellikle komplike FK'lar, uzun ve kısa dönem komplikasyonları, ateş ve nöbet gelişim riski ve olası epilepsi ile ilişkisi nedeniyle önemli bir sağlık sorunudur. Olası mikrobiyal etkenlerin etiyolojik nedene yönelik araştırması rutin olarak önerilmemektedir. Burada, belirli yaş grubundaki FK'lı hastaların solunum yolu viral etkenlerinin etiyolojik açıdan değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

**Yöntem:** Çalışmamıza yaşları 6 ay–6 yaş arasındaki FK tanılı 41 olgu alındı. Onaltısı basit FK ve 25'i komplike FK olarak değerlendirilen olguların [a)fokal nöbetler, b)uzamış nöbet süresi(15 dakikadan fazla) veya c)aynı ateşli hastalıkta çoklu nöbet olması] solunum yolu viral patojenleri tek merkezli olarak Ocak 2018–Şubat 2019 tarihleri arasında prospektif olarak incelendi. Nazofaringeal sürüntü örnekleri aynı gün alınarak Tıbbi Mikrobiyoloji Laboratuvarına gönderildi. Örneklerde multipleks polimeraz zincir reaksiyon yöntemiyle 16 solunum virüsü (solunum sinsityal virüs A ve B, insan rinovirüs, parainfluenza virüs 1, 2, 3 ve 4, adenovirus, koronavirus OC43, 229E ve NL63, influenza virüs A ve B, insan bokavirüs, insan metapnömovirüs ve enterovirus, Anyplex II RV 16 Detection; Seegene, South Korea) araştırıldı.

**Bulgular:** Çalışmaya toplam 41 FK tanılı hasta alındı. Hastaların 34/41'inde (%83) en az bir viral patojen izole edildi. En sık olarak tanımlananlar; Rinovirüs (14/41, %34,1), İnfluenza (12/41,%29,2), Adenovirüs (9/41,%21,9), Bokavirüs (7/41,%17), Parainfluenza (6/41, %14,6) ve Solunum sinsityal virüs B (4/41, %9,7) idi. Solunum viral panelinde birden fazla virüsün izole edilme oranı 29/41 (%70,7) idi. Tekli viral etken olarak en sık İnfluenza, Adenovirüs ve Rinovirüs saptandı (Tablo 1).

**Tartışma ve sonuç:** Febril konvülsiyonla başvuran çocuklarda solunum yolu virüsleri etiyolojide önemli rol oynamaktadır. Çalışmamızda, FK etiyolojisinde solunum yolu viral patojenlerin ve çoklu infeksiyonlarının etkin olduğu görülmüştür ve viral aşılamanın önem, FK'larda antibiyoterapinin klinisyen tarafından gözden geçirilmesi gerektiği vurgulanmıştır.

**Keywords:** Febril konvülsiyon, solunum yolu viral patojenler

### S-19

#### *Pediyatrik Nörolojik Aciller: Tek Merkez Deneyimi*

Fatih Mehmet Akif Özdemir<sup>1</sup>, Ayşegül Daniş<sup>1</sup>, Ayla Akça Çağlar<sup>2</sup>, Ülkühan Öztoprak<sup>1</sup>, Erhan Aksoy<sup>1</sup>, Nesrin Ceylan<sup>1</sup>, Seçil Ekşioğlu<sup>3</sup>, Deniz Yüksel<sup>1</sup>, Can Demir Karacan<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Çocuk Nöroloji Kliniği, Sbü, Dr Sami Ulus Kadın Doğum Ve Çocuk Sağlığı Hastalıkları Suam, Ankara, <sup>2</sup>Çocuk Acil Kliniği, Sbü, Dr Sami Ulus Kadın Doğum Ve Çocuk Sağlığı Hastalıkları Suam, Ankara, <sup>3</sup>Çocuk Radyoloji Kliniği, Sbü, Dr Sami Ulus Kadın Doğum Ve Çocuk Sağlığı Hastalıkları Suam, Ankara

**Amaç:** Acil servise başvuran pediyatrik nörolojik acil durumların spektrumu ve sıklığı hakkındaki verilerin belirlenmesi amaçlanmıştır. Yöntem: Bir üçüncü basamak çocuk acil kliniğinden bir yılda çocuk nöroloji bölümüne konsülte edilen hastaların dosya bilgilerinin değerlendirildiği tanımlayıcı kesitsel bir çalışmadır.

**Bulgular:** Yaş ortalaması 5,85±5,03 yıl (3 ay-18 yaş) olan, 157'si (%54) erkek toplamda 291 hasta çalışmaya alındı. En sık konsültasyon nedeni nöbet geçirme (n=230, %79), bilinç bozukluğu (n=11, %3) ve hareket bozuklukları (n=8, %2) idi. Nöbet ile danışılan (45 tanesi, %19'u status epileptikus nedeni ile) olgulara en sık konulan tanı epilepsi/epileptik nöbet (n=151, %51) olup, bunu takiben febril konvülsiyon (n=61, %20) ve nonepileptik paroksizmal olaylar (n=28, %9) olduğu saptandı. Epileptik nöbet tanısı alan hastaların 10 tanesinde akut semptomatik etyoloji saptanmıştı (4 metabolik hastalık, 2 akut hipoksi, 2 meningoensefalit, 1 karbonmonoksit intoksikasyonu, 1 hipomagnezemi). Tüm hastaların sadece 64'ü (%21)'i hastaneye yatırılarak takip gerektirmişti. Olguların 15'ine (%5) transfontanel ultrasonografi (TFUS), 34'üne (%11) bilgisayarlı beyin tomografisi (BBT), 141'ine (%48) kraniyal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ile görüntüleme ihtiyacı olduğu saptandı. Nörogörüntülemelerde; TFUS çekilen olguların 3'ünde (%20), BBT çekilen olguların 11'inde (%32), MRG çekilen olguların 59'ünde (%41) anormallik saptandı. Olguların 253'ü (%86) elektroensefalografi (EEG) ile değerlendirildi, bunların 156'sının (%61) EEG'si normaldi. Anormallik saptanan EEG'lerde sırasıyla; fokal (n=61, %24,1), multifokal (n=23, %9), jeneralize (n=7, %2,7), yavaş uykuda elektriksel status epileptikus (n=3, %1,1) ve hipsaritmi (n=2, %0,7) olduğu saptandı. Status epileptikus nedeni ile konsülte edilen 45 hastanın 21 tanesi febril (%46), 24 tanesi nonfebril (%54) status epileptikus olup febril status nedeni çekilen EEG'lerin (19 hasta) hepsi normaldi.

**Tartışma-Sonuç:** Çocuk acil serviste en sık rastlanan nörolojik aciller nöbet geçirme, bilinç bozukluğu ve hareket bozuklukları olup; nörolojik acil durumların erken ve etkin yönetimi için planlanan pediatri eğitimlerinin ve geliştirilen acil rehberlerinin en sık karşılaşılan bu problemler üzerine yoğunlaştırılması hedeflemelidir.

**Keywords:** Pediyatrik nörolojik aciller

S-20

### **Acil Servise İlk Basit Febril Nöbet İle Başvuran Çocuklarda Klinik Ve Laboratuvar Özelliklerinin Değerlendirilmesi**

Habibe Koç Uçar<sup>1</sup>Sinem Sarı Gökay<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Adana Şehir Eğitim Ve Araştırma Hastanesi

**Amaç:** Febril konvulsiyonlar(FK) çocuklarda sık görülen konvülsif olaylardan biridir. Nörolojik olarak sağlıklı çocukların %2-5'i, yaşamları boyunca en az bir FK atağı geçirir. Çalışmamızın amacı, ilk basit FK(BFK) ile acile başvuran hastalarda klinik-demografik ve laboratuvar özelliklerini değerlendirerek FK için belirlenebilecek risk faktörlerini araştırmaktır. Yöntem: Adana Şehir Eğitim ve Araştırma Hastanesi çocuk acil servisine Mayıs-Ekim 2019 tarihleri arasında ilk BFK ile başvuran toplam 96 hasta çalışmaya alındı. Hastaların klinik-demografik verileri ile laboratuvar analizleri retrospektif olarak incelendi.

**Bulgular:** Çalışmaya dahil edilen hastalar yaşlarına göre 3 gruba ayrıldı, %58,3'ü 0-2 yaş, %34,4'ü 2-4 yaş ve %7,3'ü >4 yaş idi. Ateş odağı olarak ilk 2 yaş grubunda üst solunum yolu enfeksiyonu, 2-4 yaş grubunda ise akut gastroenterit daha yüksek oranda saptanırken gruplar ile enfeksiyon odağı arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık mevcuttu ( $p<0.05$ ). 0-2 yaş grubunda anemisi olanlarda ortalama Hb( $10,6\pm0,8$  vs  $12,5\pm0,8$ ;  $p<0,001$ ), hct(hematokrit) ( $31,6\pm2,1$  vs  $36,5\pm3,1$ ;  $p<0,001$ ), RBC( $4,5\pm0,4$  vs  $4,8\pm0,3$ ;  $p=0,008$ ), MCV( $70,2\pm6,3$  vs  $75,8\pm4,7$ ;  $p=0,003$ ) düzeyleri düşük, ortalama RDW( $16\pm1,7$  vs  $14,9\pm1,4$ ;  $p=0,023$ ) düzeyi yüksek saptandı, 2-4 yaş grubunda anemisi olanlarda ortalama Hb( $11,4\pm0,7$  vs  $13,1\pm0,3$ ;  $p<0,001$ ), hct( $33,4\pm1,6$  vs  $38\pm0,3$ ;  $p<0,001$ ), ortalama RBC( $4,5\pm0,3$  vs  $4,9\pm0,2$ ;  $p=0,023$ ), ortalama MPV( $7,4\pm0,8$  vs  $8,3\pm0,4$ ;  $p=0,032$ ) düzeyi düşük saptandı. Tüm yaş gruplarında istatistiksel olarak MPV değeri arasında istatistiksel anlamda farklılık mevcutken( $p<0.05$ ); nötrofil, lenfosit, trombosit, glukoz ve crp değerleri arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık yoktu( $p>0.05$ ).

**Tartışma ve Sonuç:** Literatürde anemi ve basit FK arasındaki ilişki bilinmektedir. Demir eksikliği nöronların işlevini uyarır ve sonuç olarak konvülsiyon riskini artırır. Biz burada acil serviste bakılabilecek sadece tam kan sayımı ile ön görülebilen demir eksikliği anemisi arasında anlamlı bir ilişki saptadık. Bununla birlikte literatürde demir eksikliği anemisi-kompleks FK ve düşük MPV arasındaki ilişki bildirilmiştir. Çalışmamızda ilk defa basit FK' lı hastalarda özellikle 2-4 yaş için MPV değerinin düşük olduğunun saptanması anlamlıdır. Basit febril konvülzyonlarda risk faktörlerini belirlemek için daha büyük popülasyonlarda yapılacak çalışmalara ihtiyaç vardır.

**Keywords:** Basit febril konvülzyon, anemi

### S-21

#### ***Yenidoğan Yoğun Bakım Nöbetlerinin Ne Kadarı Epileptik Nöbet***

Gül Demet Kaya Özçora<sup>1</sup>Türkan Uygur Şahin<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Şanlıurfa Eğitim Ve Araştırma Hastanesi,çocuk Nöroloji Kliniği

**Giriş:** Yeni doğan nöbetleri, çocukluk ve yetişkin dönemindekilerden farklı klinik görünümlere ve elektroensefalografi (EEG) bulgularına sahiptir. Bu dönemde oldukça sık karşılaşılan pek çok paroksizmal olay epileptik nöbet olmayacağı gibi, EEG bulgularının oldukça atipik olması ya da normal olması mevcut tablonun epileptik olmadığı anlamına gelmez. Yeni doğan nöbetlerinin görülme sıklığı miadında doğanlar için %2-3, prematüre bebekler için %10-15 civarındadır.

**Materyal-Metod:** Çalışmamızda yenidoğan yoğunbakımdan taburcu olduktan sonra çocuk nöroloji polikliniğine nöbet nedeni ile antiepileptik tedavinin düzenlenmesi için yönlendirilen 643 olgu alındı.

**Bulgular:** Hastaların 251 inde (%39 ) prematür doğum öyküsü vardı. Ortalama yoğun bakım da kalış süreleri 18±16 gündü.591 (%92 ) olgu tekli antiepileptik tedavi alırken, 50 olgu ikili ve 2 olgu üçlü antiepileptik tedavi almakta idi. Nöbet tipi ve semiyolojisi hiçbir aile tarafından bilinmezken, epikrizlerde bu açıdan bilgiye yer verilmemişti. Epikrizlerden elde edilen bilgiler doğrultusunda nöbet geçirmesi nedeni ile tüm olgulara transfontanel ultrason (USG) yapılmışken, olguların %23 üne bilgisayarlı beyin tomografisi (BT) yapılmıştı. Transfontanel USG lerin %78 i beyin BT lerin %92 si normal saptanmış. Elektroensefalogram olguların % 37 si ne yapılmıştı ve 1 olgu dışında normal saptanmıştı. Olguların tamamına kliniğimizde EEG yapıldı ve %89 u normal saptandı. Normal saptanan ve nörolojik muayeneleri , kraniyal görüntülemeleri normal olguların antiepileptik tedavileri kademeli olarak azaltılarak kesildi, bu olgulardan 1 i nöbet tekrarı ile başvurdu. Elektroensefalogram anomalisi olanlardan 2 olgunun tedavisi değiştirildi. Elektroensefalogramları anormal olan olguların aileler nöbet açısından sorgulandığında ,hiç birinde nöbet anamnezi bulunmamakta idi. İlk kontrol sonrası ailelere verilen bilgiler sonrasında 2 olgu nöbet şikayeti ile başvurdu ve yatırılarak izleminde 1 olguda gözlerde deviasyonun eşlik ettiği tonik nöbet, 1 olgu da selam nöbeti izlendi.

**Sonuç:** Sonuç olarak 3. düzey yoğun bakımlarda izlemi yapılan merkezlerde epileptik/ non epileptik fenomen ayırımının yapılabilmesi açısından çocuk nöroloji konsültasyonunun yapılması, olan olayın video kaydının oluşturulması, taburculuk sırasında ailelerin nöbet açısından bilgilendirilmesi gerektiğini düşünmekteyiz.

**Keywords:** yenidoğan yoğun bakım, nöbet, yenidoğan

S-22

### ***Pontoserebellar Hipoplazi : Yeni Mutasyon Ve Klinik Bulgular Tanımlanan Hastalarımız***

F. Müjgan Sönmez<sup>1</sup>Figen Celep Eyüboğlu<sup>2</sup>, Joseph G. Gleeson<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Güven Hastanesi,<sup>2</sup>Ktü Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji A.b.d,<sup>3</sup>Laboratory For Pediatric Brain Disease, Howard Hughes Medical, Department Of Neurosciences, University Of California

**Giriş:** Pontoserebellar hipoplaziler (PCH) oldukça heterojen klinik bulguları olan bir grup hastalıktır. İlk kez 1993'te tip 1 ve 2 olarak sınıflandırma yapılmış, ancak klinik, radyolojik veya biokimyasal özelliklerine ve WES analizleri ile tesbit edilen gen defektlerine bağlı olarak 13 alt tip tanımlanmıştır. Bu çalışmada bizim de PCH9 hastamızın olarak yer aldığı olgularımız ışığında geniş bir yelpazeye sahip PCH kliniği ve alt gruplarının özelliklerinin tartışılması amaçlanmıştır.

**Materyal ve Metod :** 2002 yılından itibaren PCH tanısı ile izlediğimiz hastalarımızın Gleeson laboratuvarı ile ortak çalışma kapsamında WES analizi ile değerlendirmeleri yapılmış ve iki kardeş ve başka aileden diğer bir diğer hastamızda VLDL ilişkili PCH, bir hastamızda Joubert sendromu fenotipinde olup, normal siliar biyoloji için gereken ve siliopati fenotipine neden olan FAM149B1 mutasyonu ilk kez, bir hastada GTP ilişkili protein translasyonunda bozukluk oluşturan, adenozin monofosfat deaminaz 2 gen mutasyonu (AMPD2) saptanan ve purin kürsörlerinin eklenmesi ile tedavi edilebilir özelliği olan yeni bir hastalık ilk kez tanımlandı ve son olgumuz literatürde PCH9 olarak yer aldı. Dirençli epilepsi, ileri derecede gelişme geriliği , ağır mental ve motor retardasyon mikrosefali, mikroftalmi , düşük yerleşimli kulak ve pes ekinovarus deformiteleri olan iki kardeşte yeni bir mutasyonla giden yeni bir hastalık (yayın aşamasında), bilateral pitozis, dirençli nöbetler, gelişme geriliği , ağır mental ve motor gerilik ve bazal ganglia atrofi ile seyreden bir hastamızda da yeni bir hastalık ve gen mutasyonu saptandı (yayın aşamasında)

**Tartışma ve Sonuç:** PCH değişik hastalık gruplarında bir bulgu olarak eşlik edebileceği gibi PCH sendromları olarak çok değişik klinik bulgular ve genetik mutasyonlarla karşımıza çıkabilir. Son dönemlerde tüm gen analiz çalışmaları sonrası farklı alt tipler tanımlanmaya devam etmektedir.

**Keywords:** Pontoserebellar hipoplazi, WES analizi

S-23

### ***Aldh7A1 Gen Mutasyonuna Bağlı Pridoksin Bağımlı Epilepsi: Altı Olguluk Tek Merkez Deneyimi***

İlknur Erol<sup>1</sup>, Leman Tekin Orgun<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama Ve Araştırma Merkezi Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Adana

**Amaç:** Pridoksin bağımlı epilepsi(PBE) hayatın ilk aylarında başlayan, an-tiepileptiklere cevapsız ancak pridoksin tedavisine dramatik yanıt veren nöbetlerle karakterize oldukça nadir görülen bir metabolik epilepsi tablosudur. Otozomal resesif geçişli PBE ALDH7A1 genindeki mutasyonlar sonucunda oluşur. Hastalığın erken tanınması ve pridoksin tedavisinin erkenden başlanması nöbet kontrolünü yanında gelişimsel geriliğin önlenmesi açısından da çok önemlidir. Merkezimizde izlediğimiz, neonatal dönem başlangıçlı dirençli nöbetleri olup PBE tanısı klinik ve genetik olarak doğruladığımız 6 olgumuz, erken başlangıçlı dirençli epilepsisi olgularında PBE'nin hatırlanması amacıyla sunulmak istenmiştir.

**Yöntem:** Kasım 2010- Ekim 2019 tarihleri arasında Başkent Üniversitesi Adana Hastanesi Çocuk Nörolojisi Kliniği'nde epilepsi tanısıyla izlenerek PBE tanısı konulan ve ALDH7A1 gen mutasyonu saptanan olguların demografik, klinik ve laboratuvar özellikleri retrospektif olarak incelendi.

**Bulgular:** Mevcut tarihler içinde ortalama yaşı 4,5 yaş ( 18 ay-11 yıl) olan 2'si kardeş olmak üzere 4 kız, 2 erkek toplam 6 olguda PBE tanısı konularak olguların hepsinde ALDH7A1 geninde homozigot mutasyon varlığı gösterildi. Hastaların hepsi yenidoğan döneminde nöbet geçirmiş olup nöbet başlangıç yaşı 1-5 günler arasında idi. Hastalarımızdan biri 34 günlük iken neonatal diabet tanısı almıştı Bir hasta dışında tüm hastalarda akraba evliliği öyküsü olup, 1 hasta dışında tüm hastalarımızın ailesinde epilepsi öyküsü, 3 hastamızda ise infantil dönemde dirençli epilepsi tanısı alarak kaybedilen kardeş ölümü öyküsü vardı. Klinik takip sürecinde 4 hastada aralıklı olarak piridoksin ve PRP tedavisini kestikleri dönemde nöbetlerinin tekrarladığı görüldü.

**Tartışma ve Sonuç:** Pridoksin bağımlı epilepsi serebral lizin katabolizmasında rolü olan ve bir aldehid dehidrogenaz olan antiquitin proteinini kodlayan ALDH7A1 geni mutasyonları sonucu oluşan ve oldukça nadir görülen (1/30000-1/600000) bir metabolik epilepsidir. Hastalarımız gibi erken başlangıçlı ve antiepileptik tedavilere dirençli nöbetleri olan hastalarda PBE mutlaka akla gelmelidir. Erken tanı ile uygun tedavinin erkenden başlanması hem nöbet kontrolünün sağlanması hem de hastaların nörolojik gelişimlerinin olumlu etkilenmesi açısından önemi.

**Keywords:** Pridoksin bağımlı epilepsi, ALDH7A1, yenidoğan, metabolik hastalık

S-24

### ***Kcna1 Gen Mutasyonu İçin Yeni Fenotip: Epileptik Ensefalopati***

Pınar Özbudak<sup>1</sup> Adnan Yüksel<sup>2</sup>, Kıvılcım Gücüyener<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, <sup>2</sup>Biruni Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı

**Giriş:** Erken infantil epileptik ensefalopati inatçı nöbetler ve kötü nörogelişimsel sonuçla karakterize bir grup hastalıktır. Etiyoloji heterojen olmakla birlikte vakaların büyük bir kısmı halen açıklanamamıştır. Son çalışmalarda voltaj kapılı potasyum kanalı mutasyonlarının, epileptik ensefalopatilerin bir nedeni olduğu bulunmuştur. Epizodik ataksi tip 1, voltaj kapılı potasyum kanalını kodlayan KCNA1 genindeki fonksiyon kaybına neden olan, merkezi ve periferik sinir sistemlerini etkileyen bir hastalıktır. Miyokimi ve ataksi ile karakterizedir. Bu yazıda kollarda sertlik atakları ve epileptik ensefalopati ile başvuran bir hasta sunulmuştur.

**Olgu sunumu:** Önceden sağlıklı 6 aylık kız hastanın ilk olarak 4 aylıkken, uyanıklıkta, her iki kolunda, 25 saniye süren, kendiliğinden düzelen sertleşmesi olmuş. Bu ataklar uyku ve uyanıklık sırasında, günde birkaç kez, 0.5- 2 dakika arasında devam etmişti. Ataklar arasında normal olan hastanın 5 aylıktan sonra kazanılmış nörogelişimsel becerilerinde gerileme ve spazm tarzında nöbetleri başlamıştı. Ailede akrabalık, migren, nöbet ya da epizodik kas sertliği öyküsü yoktu. Nörolojik muayenede ensefalopatik, aksiyel hipotonikti. Göz teması ve destekli oturma yoktu. Muayene sırasında myokimi ve spazm nöbetleri görüldü. Atak esnasındaki kan sayımı, biyokimya ve metabolik tetkikler normaldi. EEG’de hipsaritmi paterni saptandı. Beyin manyetik rezonans görüntüleme normaldi. Genetik konsültasyonu sonucunda EA1’e neden olan KCNA1 geninde heterozigot mutasyonu saptandı. Hastada saptanan bu potasyum kanalopatisi için hastaya asetazolamid, nöbet ve hipsaritmi tedavisi için steroid ve topiramat başlandı. Hastanın myokimik semptomları ve nöbetleri dramatik bir şekilde azaldı.

**Sonuç:** EA1 paroksizmal ataksi, dizartri, tremor ve miyokimi ile serebellar disfonksiyon ataklarına neden olan K kanalopatisi. İktal semptomlar spastik kasılmalar, görme bozuklukları, nöbetleri içerebilir. Semptomlar ilk dekada başlar. Atakların sıklığı değişebilir. Tanı klinik ve genetik olarak konulur. EA1 hastalarında nöbetler sıktır. Ancak daha önce yapılan çalışmalarda KCNA1 mutasyonu epileptik ensefalopati ile ilişkilendirilmemiştir. Tartışma: Bu yazı, potasyum kanalı varyantlarının paroksizmal nörolojik hastalıklarda rol oynadığını ve ayrıca epileptik ensefalopati içerecek şekilde KCNA1 varyantlarının fenotipini genişlettiğini göstermektedir. Bu olgu literatürde 7., ülkemizden bildirilen ilk olgu olmasıyla da önem taşımaktadır.

**Keywords:** episodik ataksi tip 1, epileptik ensefalopati

S-25

### ***Febril Konvülziyon Çocuklarda Nöromotor Gelişimi Etkiler Mi?***

Rojan İpek<sup>1</sup>Khatuna Makharoblidze<sup>1</sup>,Burçin Gönüllü Polat<sup>1</sup>,Mustafa Kömür<sup>1</sup>,Didem Derici<sup>2</sup>,Çetin Okuyaz<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı,<sup>2</sup>Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Biyoistatistik Ve Tıbbi Bilişim Anabilim Dalı

**Amaç:** Bu çalışmada febril konvülziyonun nöromotor gelişim üzerine etkisini göstermek amacıyla FK tanısı alan çocukların nöromotor gelişim düzeylerinin Denver II Gelişimsel Tarama Testi kullanılarak sağlıklı kontrol grubuyla karşılaştırılması amaçlanmıştır.

**Gereç ve yöntemler:** Ocak 2012-Aralık 2018 tarihleri arasında 325 hastanın dosyası retrospektif olarak incelendi. Çalışmaya dahil edilme kriterlerini karşılamayan 122 hasta çalışma dışı bırakıldı. FK tanısı almış ve DGTT II uygulanmış 203 hasta çalışmaya dahil edildi ve 100 hasta kontrol grubu oluşturuldu.

**Bulgular:** Çalışma grubu 84 K (%41,4), 119 E (58,6) olmak üzere 203 hastadan (E/K=1,4) oluşuyordu. Vaka grubumuzun 163'ü (%80,3) basit FK, 22'si (%10,8) komplike FK ve 18'i komplike FK + tanısı almış olduğu tespit edildi. Çalışmamızda FK alt tipleri ile cinsiyet, ailede FK öyküsü, ailede epilepsi öyküsü, Fe eksikliği ve anemisi arasında anlamlı ilişki tespit edilmedi. Hasta grubunda DGTT II alt test puanları tüm gelişim alanlarında kontrol grubuna göre daha düşük olarak tespit edildi, aynı sonuçlar alt test sonuçlarına göre değerlendirildiğinde hasta grubunda şüpheli ve anormal test sonuçlarının daha fazla olduğu tespit edildi. Ayrıca ilk nöbet yaşı arttıkça dil puanlarının daha düşük olduğu tespit edildi.

**Sonuç:** Çalışmamızda genel olarak iyi prognozlu olarak bilinen FK'lı hastalarda DGTT II test sonuçlarının düşük tespit edilmiş olması FK'nun gelişimsel bir risk oluşturabileceğini işaret etmektedir. FK'lu hastaların gelişimsel yönden de takibi gerekmektedir.

**Keywords:** Febril, Konvülziyon, nöromotor gelişim

S-26

### ***Protocadherin 19 Mutasyonu Olan Epileptik Ensefalopati Olgularımız***

Mesut Güngör<sup>1</sup>Bülent Kara<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

PCDH19 (Protocadherin 19), temel olarak beyinde eksprese edilen, cadherin süperfamilyasından bir kalsiyum bağımlı bir hücre adhezyon proteinini kodlayan, Xq22.1'de lokalize olan 6 ekzonlu bir gendir. X'e bağlı herediter geçiş paternine sahip olup, kız çocuklarında görülen tip 9 erken infantil epileptik ensefalopatiye neden olmaktadır. PCDH19 mutasyonlarında epileptik ensefalopati, hafif veya orta düzeyde zihinsel yetersizlik ve otistik/psikiyatrik bozuklukların görülmesi beklenmektedir. Kliniğimizde erken infantil epileptik ensefalopati tanısı ile izlediğimiz ve PCDH19 mutasyonu saptadığımız 5 kız hastanın sunulması amaçlanmıştır.

**Keywords:** Epileptik ensefalopati, Protocadherin 19

S-27

### ***Otoimmün Ensefalit Tanılı Hastalarımızın Retrospektif Değerlendirilmesi***

Hatice Gülhan Sözen<sup>1</sup>Hülya Maraş Genç<sup>1</sup>,Büşra Kutlubay<sup>1</sup>,Seher Erdoğan<sup>2</sup>,Burcu Karakayalı<sup>3</sup>,Betül Sözeri<sup>4</sup>

<sup>1</sup>T.c. Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ümraniye Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji, İstanbul,<sup>2</sup>T.c. Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ümraniye Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Yoğunbakım, İstanbul,<sup>3</sup>T.c. Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, İstanbul,<sup>4</sup>T.c. Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Romatoloji, İstanbul

**AMAÇ:** Otoimmun ensefalit nadir görülmekle beraber ciddi morbidite ve mortalite nedenidir. Kliniğimizde son iki yılda izlenen otoimmun ensefalit tanılı çocukların başvuruındaki belirti ve bulguları, laboratuvar ve radyolojik özellikleri, tedavi ile prognozlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

**YÖNTEM:** Hastanemiz çocuk kliniğinde 2017-2019 yılları arasında otoimmun ensefalit tanısıyla izlenen 1-14 yaş arası 6 olgunun klinik elektrofizyolojik ve radyolojik verileri retrospektif olarak değerlendirildi.

**BULGULAR:** Altı olgunun dördü erkekti (%66,6). Tüm olgularımız bilinç değişikliği ve nöbet ile presente olurken üç tanesinde herpes ensefaliti öyküsü mevcuttu. Herpes ensefaliti öyküsü olan hastanın iki tanesinde EEG’de delta brush aktivitesi izlendi. Bir olguda NMDA pozitif. Dört olguda anti-GAD hafif derecede yüksekti (50-100 IU/ml arasında; normal<5 IU/ml). Tedavide hastaların tümüne steroid, İVİG ve plazma değişimi uygulandı. Herpes ensefaliti sonrasında otoimmun ensefalit gelişen iki olguda izlemde klinik kötüleşme olması nedeniyle siklofosfamid ve ritüksimab tedavileri verildi. Düzenli takibi olan beş olgudan ikisinde seyrek epileptik nöbetler, iki olguda da psikiyatrik semptomlar azalmakla birlikte devam etmekteydi.

**SONUÇ:** Çocuklarda ensefalit seyri sırasında veya sonrasında gelişen bilinç değişikliği, nöbet, kişilik, davranış ve hareket değişikliklerinde otoimmün ensefalit akılda tutulmalı, tanıya yönelik görüntüleme ve laboratuvar tetkikleri istenip erken dönemde tedavi başlanmalıdır. Klinik düzelmesi olmayan olgularda siklofosfamid ve/veya ritüksimab tedavisiyle prognoz daha iyi olacağı kanaatindeyiz.

**Keywords:** Otoimmün ensefalit, NMDA,Siklofosfamid, Ritüksimab, çocuk, prognoz

S-28

### ***Pontoserebellar Hipoplazi Nedeni Olarak Cask Gen Mutasyonu***

Gamze Sarıkaya Uzan<sup>1</sup>, Cem Paketçi<sup>1</sup>, Pınar Edem<sup>1</sup>, Didem Soydemir<sup>1</sup>, Uluç Yiş<sup>1</sup>, Yavuz Oktay<sup>2</sup>, Rita Horvath<sup>3</sup>, Semra Hız<sup>1</sup>, Semra Hız<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilimdalı, İzmir, <sup>2</sup>İbg - Dokuz Eylül Üniversitesi İzmir Uluslararası Biyotıp Ve Genom Enstitüsü, İzmir, <sup>3</sup>Department Of Clinical Neurosciences, University Of Cambridge, Cambridge, Uk

### **Bu çalışma TÜBİTAK 216S771 no'lu proje tarafından desteklenmiştir**

**GİRİŞ:** CASK gen mutasyonunun klinikte 3 fenotipe neden olduğu bilinmektedir. En sık görüleni mental retardasyon, mikrosefali, pontin ve serebellar hipoplazi ile giden X'e bağlı dominant(XLD) kalıtılan formdur(MICPH, OMIM:300749). Diğer iki fenotip, nistagmusun eşlik etmediği mental retardasyon(OMIM:300422) ve mental retardasyon, makrosefali, konstipasyon kliniği ile giden FG sendromudur (OMIM:300422). Burada kliniğimizde takip ettiğimiz MICPH sendromu olan CASK geni mutasyonu taşıyan farklı cinsiyet ve fenotipte iki olgu sunulmuştur.

**OLGU 1:** Bir aylık erkek hasta hipotoni ve tonik spazm şeklinde nöbet geçirme yakınmaları ile getirildi. Nörolojik bakısında baş çevresi < -4SDS, yenidoğan refleksleri alınmıyordu. Kas tonusu azalmış, DTR canlıydı. Dismorfik yüz görünümü, üstüste binen parmaklar, yumuşak ve şiş görünümlü cilt, sensorinöral işitme kaybı ve optik atrofi mevcuttu. Metabolik tetkiklerinde özellik yoktu. Beyin magnetik rezonans görüntüleme(MRG) serebellar hemisfer ve vermis hipoplazisi mevcuttu. Epileptik ensefalopati için gönderilen NGS panelinde CASK geninin 2. ekzonunda patojenik stop kodon oluşturan hemizigot (p.Arg28Ter) mutasyonu tespit edildi. Olgu halen dirençli epilepsi ve psikomotor retardasyon nedeniyle takip edilmekte olup vigabatrin, fenobarbital, klonazepam tedavisi almaktadır.

**OLGU 2:** Beş yaş kız hasta yaygın gelişim geriliği nedeniyle getirildi. Nörolojik bakısında mikrosefalisi(-2SDS), dismorfik yüz bulguları mevcuttu. DTR canlı olarak alınmaktaydı. Oftalmolojik değerlendirmesinde optik atrofi, beyin MRG'de mega sisterna magna ve minimal serebellar hipoplazi mevcuttu. Metabolik tetkikleri normaldi. Tüm ekzom dizi analizinde CASK geninde de novo mutasyon (p.Gly637Asp) saptandı. Olgu halen gelişim geriliği nedeniyle takip ve tedavi edilmektedir. **TARTIŞMA:** CASK gen mutasyonu sonucu ortaya çıkan en sık klinik görünüm MICPH'dir. Bu sendrom kızlarda daha sık görülür ve daha iyi klinik gidişlidir. Erkeklerde ise Ohtahara ve West sendromu şeklindeki daha ağır seyirli olan erken infantil epileptik ensefalopati kliniği ile ortaya çıkar. Mikrosefali ve pontoserebellar hipoplazi hastalığın diğer belirleyici klinik bulgularıdır.

**SONUÇ:** Literatürde değişken derecelerde pontoserebellar hipoplazi, gelişme geriliği, epilepsi ve mikrosefali olan olgularda CASK geni mutasyonu sonucu ortaya çıkan MICPH sendromu akılda bulundurulmalıdır.

**Keywords:** CASK, mental retardasyon, mikrosefali, epilepsi

S-29

### **Çocuk Nöroloji Bölümüne Baş Dönmesi Şikayeti İle Konsülte Edilen Hastaların Retrospektif Değerlendirmesi**

Miraç Yıldırım<sup>1</sup>Melih Timuçin Doğan<sup>2</sup>,Avni Merter Keçeli<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Konya Eğitim Ve Araştırma Hastanesi; Çocuk Nöroloji, Konya,<sup>2</sup>Konya Eğitim Ve Araştırma Hastanesi; Çocuk Kardiyoloji, Konya,<sup>3</sup>Konya Eğitim Ve Araştırma Hastanesi; Çocuk Radyolojisi, Konya

**Amaç:** Baş dönmesi çocukluk çağında sıklığı artış gösteren hastaneye başvuru nedenlerinden bir tanesidir ve geniş bir etyolojik spektruma sahiptir. Bu çalışmada üçüncü basamak eğitim araştırma hastanesi çocuk nöroloji polikliniğine baş dönmesi şikayetiyle konsülte edilen hastaların demografik, klinik, laboratuvar bulguları ve ayırıcı tanı açısından değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

**Gereç ve Yöntem:** Konya Eğitim ve Araştırma Hastanesi çocuk nöroloji polikliniğine Mart 2018 - Şubat 2019 tarihleri arasında baş dönmesi şikayeti ile konsülte edilen 18 yaşından küçük 132 hastanın verileri retrospektif olarak değerlendirildi.

**Bulgular:** Hastaların 83'ü kız 49'u erkek (kız/erkek oranı:1.7)'di. Ortanca yaş 14'tü. En sık etyolojik nedenler; ortostatik hipotansiyon (%55.3), psikojenik vertigo (%7.6), sinüzit/mastoidit/labirintit (%6.1), migren (%6.1), benign paroksizmal vertigo (%6.1) ve epileptik vertigo (%3) olarak saptandı. Baş dönmesine eşlik eden en sık şikayetler; baş ağrısı (%48.5), göz kararması (%40.9) ve senkop (%18.9)'tu. Hastaların %95'ine konsültasyon öncesi veya sonrası beyin manyetik rezonans görüntüleme yapılmıştı ve sadece %4.8'inde nörolojik hayatı tehdit edebilen durum saptandı. Bunlar arasında; hidrosefali, serebral arteriyel enfarkt ve kardiyojenik nedenler (aritmisi ve koroner arter hastalığı) ikişer hastada tespit edildi. Hayatı tehdit eden nörojenik baş dönmesine sahip tüm hastalar ek nörolojik belirti veya bulgulara sahipti.

**Sonuç:** Çocukluk çağında baş dönmesi şikayeti ile çocuk nöroloji polikliniğine konsülte edilen hastaların çoğunda etyoloji benign kökenliydi. Çocuklarda baş dönmesi ile ilişkili nörolojik ve kardiyolojik ek belirti ve bulguların detaylı öykü ve fizik muayene ile gecikmeden belirlenmesi, yaşamı tehdit eden durumların dışlanması ve gereksiz tetkikten kaçınmada kritik öneme sahiptir.

**Keywords:** Baş dönmesi, vertigo, migren, ortostatik hipotansiyon, epilepsi

### S-30

#### ***Huntington Hastalığı Westphal Varyantı: Nadir Bir Vaka***

Nevra Öksüz<sup>1</sup>, Mustafa Kömür<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Nöroloji AD , Mersin

<sup>2</sup>Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Çocuk Nöroloji BD, Mersin

Huntington hastalığı (HH) nöropsikiyatrik semptomlar, kognitif disfonksiyon ve istemsiz hareket bozuklukları ile seyreden progresif nörodejeneratif bir hastalıktır. Herediter korenin en sık nedenidir ve otozomal dominant geçiş gösterir. En yaygın formu erişkin çağda başlayan ve genellikle 30-55 yaş arasında ortaya çıkan formudur. Daha nadir görülen juvenil form ise çocukluk çağı veya adölesan çağda başlar. Juvenil form Huntington hastalarının yaklaşık %10'unu oluşturmakla birlikte bu hastaların yaklaşık %1'inde semptomlar 10 yaş altında başlamaktadır. Erişkin başlangıçlı HH'da kore en baskın hareket bozukluğu iken erken başlangıçlı olanlarda parkinsonizm, davranış bozuklukları ve kognitif etkilenme ön plandadır (Westphal varyantı). HH prevalansının 100.000 kişide 4 ila 10 arasında olduğu düşünülecek olursa Westphal varyantı için prevalans yaklaşık milyonda 4-5 civarındadır, yani oldukça nadirdir. Hem nadir görülmesi hem de parkinsonizm bulgularının ön planda olması nedeniyle Westphal varyantının çocukluk çağına tanınması oldukça güçtür, şüphe duyulması durumunda ise genetik tanısı oldukça kolaydır. HH bir trinükleotit tekrar hastalığıdır ve 4. kromozomda CAG trinükleotit tekrarlarının gösterilmesiyle tanı kesin olarak konulabilmektedir.

Biz yazıda 8 yaşından bu yana okul başarısında düşüklük ve davranış bozuklukları şikayetleri olan ve dış merkez çocuk psikiyatri takibinde iken kliniğimize başvuran, yakın zamanda tanı koyduğumuz 12 yaşında bir kız hastayı sunmayı amaçladık.

**Anahtar kelimeler:** Westphal, Huntington, çocukluk çağı

### S-31

#### ***Status Epileptikus Nedeniyle Başvuran Çocuk Hastada Uzun Qt Sendromu***

Mehmet ALAKAYA

Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi , Mersin

**Giriş:** Uzun QT sendromu, QT uzaması ve T dalga anormallikleri ile karakterize heterojen elektrofizyolojik bir durumdur. Tedavisinde beta blokörler ve yüksek riskli hastalarda ( QTc> 0.55 sn) implante edilebilir kardiyak defibrilatörler (ICD) kullanılmaktadır. Bu bildiride nöbet ve status epileptikus nedeniyle dış merkezden çocuk yoğun bakım ünitesine kabul edilen ve izleminde uzun QT sendromu tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

**Olgu:** Dört yaşında kız hasta bayılma sonrasında düşme ve tüm vücutta morarma, kasılma şikayeti ile ilçe devlet hastanesi acil servise başvurmuş. Acil servise başvuru esnasında konvülsiyonlarının devam ettiği saptanan hastaya 2 kez midazolam intravenöz puşe ardından intravenöz fenitoin yüklemesi yapılmış. Bu tedaviler sonrasında solunumunun yüzeyelleşmesi nedeniyle entübe edilen hastaya midazolam infüzyonu başlanarak çocuk yoğun bakım ünitemize sevk edilmiş. Çocuk yoğun bakım ünitesinde ilk başvuruda fizik bakışında genel durumu kötü, bilinci kapalı, entübe, pupilleri izokorik ışık refleksi bilateral alınıyordu. Dolaşım, kardiyak, abdominal muayeneleri normaldi. Serebral bilgisayarlı tomografisi normal olan hasta çocuk nöroloji bilim dalı ile konsulte edilerek levetirasetam tedavisi başlandı. Öyküsünde doğuştan işitme engelli olduğu, iki yıldır özel eğitime gittiği ve ara ara kısa süreli bayılmalarının olduğu öğrenilmesi çekilen EKG’de QTc: 0.52 sn (Normal:0.36-0.43sn) saptandı. Tüm aile bireylerinden EKG istendi ve işitme engelli olan 9 yaşındaki kız kardeşinin QTc değeri de uzun saptandı. Hastaya uzun QT sendromu tanısı konularak propranolol tedavisi başlandı. Midazolam infüzyonu kesilerek ekstübe edildi. EEG de trase zemin anormallikleri, ve her iki hemisferin ön orta kesimlerinden kaynaklanan diken yavaş dalga boşalmaları izlendi. Genetik aritmi paneli gönderildi. Yatışının üçüncü gününde oral beslenen genel durumu iyi olan aritmisi olmayan hasta servise devredildi.

**Tartışma ve Sonuç:** Uzun QT sendromu klinik şüphe sonrası EKG değişiklikleri ile tanısı konulabilen bir hastalıktır. Uzun QT sendromu için 17 mutasyon saptanmış olup homozigot KCNQ1 mutasyonu Jervell Lange-Nielsen sendromunda sensörinöral sağırılık olabilmektedir (1). Bu hastamızda öncelikle bu mutasyonu düşünmekteyiz. Bu bildiride, nöbet veya status epileptikus ile başvuran hastalarda fizik muayene ve öykünün çok önemli olduğu ayrıca bu hastaların EKG’si görülerek aritmiler açısından değerlendirilmesi gerektiği vurgulanmak istenmiştir.

#### **Kaynaklar**

1. Schwartz PJ, Spazzolini C, Crotti L, et al. The Jervell and Lange-Nielsen syndrome: natural history, molecular basis, and clinical outcome. Circulation. 2006 Feb 14;113(6):783-90. Epub 2006 Feb 6.

## II. MERSİN ÇOCUK NÖROLOJİSİ KIŞ SEMPOZYUMU

*Yenidoğandan Ergenliğe, Genetikten Nörobiyolojiye Nöbet ve Epilepsi*

---

### POSTER SUNUMLAR

### P-1

#### ***Landau-Kleffner Sendromu Tanısında Uyku Elektroensefalografisinin Önemi***

Ayşe Aysima Özçelik<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Gaziantep Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

**GİRİŞ:** İlk olarak 1957 yılında Landau ve Kleffner tarafından tarif edilen Landau-Kleffner (LK) sendromu, dil ve konuşma bozukluğu ile başlayan, seyrek görülen edinsel epileptik afazidir (1) Özellikle 3-9 yaş arasında nadir görülen nörolojik bir hastalıktır.. Prevelansı tam olarak bilinmemekle birlikte erkeklerde daha sık görülür. Erkek/kız oranı 2:1'dir (1,2).

**OLGU:** 8 yaşında erkek hasta konuşmama şikayeti ile dış merkez erişkin nöroloji bölümü tarafından değerlendirilmiş ve uyanık olarak çekilen EEG( elektroensefalogram) zemin ritmi 7-8 hz alfa aktivitesi ve epileptik anormallik izlenmedi olarak raporlanmış. Hastaya risperidon tedavisi başlanmış .yaklaşık 10 gündür risperidon tedavisi alan hasta şikayetlerinde düzelme olmaması nedeniyle bölümümüze başvurdu. Özgeçmişinde dalmalarının olması nedeniyle 1 yıldır valproat tedavisi ile takip edildiği son 1 aydır konuşmasında azalma ve giderek kaybolma şikayetinin olduğu öğrenildi. olgunun soygeçmişinde özellik saptanmadı. Sistemik , otoskopik ve nörolojik muayenesi, iletişim kurulamaması, konuşamaması dışında normaldi. Laboratuvar bulguları ve beyin sapı işitsel uyarılmış potansiyelleri normal bulundu. çekilen beyin manyetik rezonans görüntülemeye patoloji saptanmadı. Yapılan uyku EEG'de uykuda elektriksel status epileptikus (electrical status epilepticus of sleep, ESES) ile uyumlu olduğu görüldü (RESİM 1). Valproate tedavi dozu düzenlenerek 30mg/kg dan yüksek doz pulse steroid tedavisi 3 gün verilerek 2 mg/kg idame olarak devam edildi ve 1 ay sonra azaltılarak kesildi.Hastanın pulse steroid tedavi sonrasındaki 1.ayında işitsel agnozi tama yakın kaybolmuş ve konuşma anlamlı yanıtlar verecek ve düzgün cümle kuracak şekilde düzelmişti.

**TARTIŞMA:** LK sendromlu hastalarda işitsel agnozi ile birlikte konuşma yeteneğinde bozulma olur. Hastalar otizm, yaygın gelişimsel bozukluk, işitme problemi, öğrenme bozukluğu, dikkat eksikliği veya zeka geriliği gibi yanlış tanımlar alabilirler.

**SONUÇ:** Epilepsi tanısı ve ek klinik bulgu varlığında uyku EEG çekilmesi önerilir.

1-Pearl PL, Carrazana EJ, Holmes GL. The LandauKleffner Syndrome. Epilepsy Curr 2001;1:39-45

**Keywords:** Landau-Kleffner sendromu, UYKU EEG

### P-2

#### ***Nadir Bir Epilepsi Ve Davranış Bozukluğu Nedeni Tetrazomi X***

Serap Bilge<sup>1</sup>,Gülen Gül<sup>1</sup>,Duygu Özcanyüz<sup>1</sup>,Neslihan Özcan<sup>1</sup>,Özlem Hergüner<sup>1</sup>,Fark İncecik<sup>1</sup>,Şakır Altunbaşak<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Çukurova Üniversitesi, Balcalı Hastanesi, Çocuk Nöroloji Ad

**Abstract:** Tetrazomi X, sadece kadınları etkileyen son derece nadir bir durumdur. İlk olarak 1961 yılında tanımlanan bu sendrom yaklaşık 50 vakada bildirilmiştir.

**Amaç :**Biz bu yazıda, nöbet ve kendine zarar verme nedeniyle başvuran ve tetrazomi X tanısı alan 15 yaşında kız hastayı sunmak istedik.

**Olgu:** Perinatal dönemde sorunu olmayan 15 yaş kız hasta nöbet ve kendine zarar verme yakınması ile kliniğimize getirildi. Akrabalık olmayan ebeveynlerden sorunsuz bir gebelik ardından doğmuştu. 3 aylıkken afebril nöbet öyküsü vardı. Mental motor gelişme geriliği mevcuttu. 7 aylıkken epilepsi tanısı konarak tedavi başlanmıştı. Halen kendine zarar verme davranışları nedeniyle çocuk psikiyatrisi tarafından takip edilmekteydi. Fizik muayenede bilinci açık, mental retarde görünümde idi. Yüzde dismorfik bulguları mevcuttu. Kraniyal sinir, motor , serebellar ve duyu muayenesi normaldi. İşitmesi normal olan hasta yeni cümle kurmaya başlamıştı. Hiperaktif hareket paterni, ellerde amaçsız hareketleri mevcuttu. Yapılan metabolik taramalar, serebral MRG normaldi. EEG’de jeneralize epileptiform bozukluk saptandı. Standford-Binet testinde ağır MR olduğu görüldü.

**Sonuç:** Tetrazomi X, mayoz bölünme sırasında kromozomların sağlıklı bir biçimde ayrılmamasından kaynaklanmaktadır. Klinik bulguları, hafif ile ağır arası geniş bir yelpazede olabilir. Konuşmada gecikme, öğrenme güçlüğü, gelişme geriliği ve dismorfik yüz görünümü sıklıkla gözlenir. Davranış bozukluğu hafif olduğu kadar, ağır da olabilir. Panik atak, manik depresyon, bipolar bozukluk görülebilir ancak bu problemler ilaç tedavisi ile kontrol altına alınabilmektedir. Diş anomalileri, kalp defektleri, eklem laksitesi, radio-ulnar sinusitoz, kalça eklem displazisi, böbrek anomalileri ve ovaryan disfonksiyon gibi diğer anomaliler de görülebilir. Ayrıca çocukluk çağında artmış enfeksiyon duyarlılığı bildirilmektedir. Dolayısıyla uzun boylu bir kız hastada ,davranış bozukluğu ve epilepsy mevcut ise, tetrazomi X akla gelmelidir.

**Keywords:** Dismorfik bulgular, Mental retardasyon, Epilepsi, tetrazomi X

### P-3

#### ***Erken Infantil Epileptik Ensefalopati İçin Yeni Bir Aday Gen: Sptbn5***

Büşra Ölçülü<sup>1</sup>,İpek Çetin<sup>1</sup>,Sanem Yılmaz<sup>1</sup>,Tahir Atik<sup>2</sup>,Gül Aktan<sup>1</sup>,Hasan Tekgül<sup>1</sup>,Ferda Özknay<sup>2</sup>,Sarenur Gökben<sup>1</sup>,Hepsen Mine Serin<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İzmir,<sup>2</sup>Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Genetik Bilim Dalı, İzmir

**GİRİŞ:** Erken infantil epileptik ensefalopati (EIEE), yaşamın ilk aylarında başlayan dirençli epileptik nöbetler ve gelişim geriliğinin eşlik ettiği katastrofik bir epilepsi grubudur. Genetik nedenler etiyolojide önemli bir grubu oluşturur. Moleküler/genetik çalışmaların sayısı çoğaldıkça EIEE ile ilişkili gen sayısı artmakta ve yeni genler saptanmaktadır. Burada, tüm ekzom sekanslama analizinde, bilinen EIEE genlerinde hastalık yapıcı değişiklik saptanmayan, ancak SPTAN1 (spectrin alfa, nonerythrocytic 1) geni ile fiziksel interaksyonu bulunan SPTBN5 (spectrin beta, nonerythrocytic 5) geninde heterozigot mutasyon belirlenen bir EIEE olgusu sunulmaktadır.

**OLGU SUNUMU:** Dört aylık kız hasta gözlerde boş bakma, sol fokal tonik-klonik nöbetler ile başvurdu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenesinde baş kontrolü, izlemesi, sosyal gülümsemesi olan hastanın sistemik ve nörolojik muayenesi normaldi. Laboratuvar tetkiklerinde kan sayımı, biyokimyasal değerleri, ayrıntılı kan ve beyin-omurilik sıvısı metabolik tetkikleri normal saptandı. Kranial magnetik rezonans görüntülemesinde özellik yoktu. EEG’de supresyon-burst paterni saptandı. Hastada, izleminin yaklaşık üçüncü haftasında infantil spazm tipi nöbetler gelişti, kazanılmış fonksiyonlarda kayıp gözlemlendi. EIEE genetik nedenlerinin ayırıcı tanısı için gönderilen tüm ekzom sekanslama analizinde SPTBN5 geninde c.5859dup (p.Asp1954fs\*) heterozigot mutasyonu tespit edildi. SPTBN5 geni bugüne dek insanda herhangi bir hastalık ile ilişkilendirilmemiştir. Ancak, EIEE ile ilişkili genlerden SPTAN1 geni ile fiziksel ilişkisi olduğu bilinen SPTBN5 geninde saptanan çerçeve kaymasına neden olan bu mutasyonun hastamızdaki EIEE’nin nedeni olabileceği düşünülmüştür. Yeni bir EIEE geni olarak SPTBN5 geninin tespiti için yapılacak fonksiyonel analizler öncesinde doğrulama ve segregasyon analizi çalışması devam etmektedir. Olgunun çoklu antiepileptik ilaç tedavisi ile kısmi nöbet kontrolü sağlanmıştır.

**SONUÇ:** EIEE’den sorumlu gen sayısı gün geçtikçe artmaktadır. Yapılan moleküler/genetik çalışmalarla genlerin birbirleri ile olan ilişkileri daha iyi anlaşılmakta ve bu çalışmalar genetik etiyolojinin aydınlatılmasına fayda sağlamaktadır. SPTBN5 geni EIEE nedeni olabilecek aday bir genidir.

**Keywords:** SPTBN5 gen mutasyonu, Erken infantil epileptik ensefalopati

### P-4

#### ***Nörofibromatozis Tip 1’Li Çocuklarda Migren Tipi Baş Ağrısı Sıklığı Ve Kraniyal Görüntüleme Bulguları***

Berkay Alpay<sup>1</sup>, Hira Altunbüker<sup>1</sup>, Gökçe Gürler<sup>1</sup>, Ali Varan<sup>1</sup>, Banu Anlar<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hacettepe Üniversitesi

Nörofibromatozis tip 1 (NF1), neurofibromin proteinini kodlayan NF1 geninde mutasyon sonucu ortaya çıkar. Deride sütlü kahve rengine (cafe-au-lait) lekeler, dermal nörofibromlar, Lisch nodülleri, santral ve periferik sinir tümörleri, öğrenme güçlüğü, dikkat eksikliği, görme bozuklukları ve iskelet anomalileri görülür. NF1’de baş ağrısı sıklığı normal çocuklardan 8 kat fazladır. Migren tipi baş ağrısı da kontrol gruplarına göre 3 kat fazla bulunmuştur. Baş ağrısı çocuklarda primer ya da sekonder olarak ortaya çıkabilen, yaşam kalitesini, etkinliği, katılımı azaltabilen bir belirtidir. Primer baş ağrıları (migren gibi) belirli bir anatomik neden gösterilmeyen, sekonder baş ağrıları ise intra- ya da ekstrakraniyal bir hastalığa bağlı ortaya çıkan ağrılardır. NF1’de her ikisi de genel popülasyondan daha sıktır. Bu iki tipi birbirinden ayırmak hastayı gereksiz tetkik ve tedavilerden koruyacaktır. Üniversitemizin çocuk nöroloji kliniğinde takipli hastalardan ve Nörofibromatozis Derneği’ne kayıtlı bulunan 18 yaş altı hastalara baş ağrıları olup olmadığı soruldu, eğer varsa IHS kriterlerine göre değerlendirildi ve baş ağrısı olup olmadığına bakılmaksızın çalışmadaki tüm hastalardan MRG tetkiki yapılmış olanlarının sonuçları incelendi, baş ağrısı varlığıyla karşılaştırıldı ve tanımlayıcı istatistik analizleri yapıldı. Nörofibromatozis tip 1’de baş ağrısı ve migren tipi baş ağrısı yaşlılarına göre daha sık olduğu, NF1’de baş ağrısına yol açabilecek nedenler olarak akla gelen kitle lezyonları ya da damar darlıkları görülmeden de, henüz bilinmeyen bir mekanizma ile baş ağrısı ortaya çıkabildiği, bu bilgi ışığında MRG dışında tetkiklere başvurma gerekliliğinin olmadığı çalışmamızda gösterildi.

**Keywords:** NF tip 1, baş ağrısı, MRG, migren, lezyon

### P-5

#### ***Epilepsi Ile İlişkili Nadir Bir Sendrom Olan Pitt Hopkins Sendromunda Yeni Mutasyon***

Esma Şengenc<sup>1</sup>, Gözde Yeşil<sup>2</sup>, Ayça Dilruba Aslanger<sup>2</sup>, Dilara Füsün İçağasıoğlu<sup>1</sup>, Akın İşcan<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Bezmialem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, <sup>2</sup>Bezmialem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı

**Giriş:** Pitt-Hopkins sendromu, mental retardasyon ve gelişimsel gecikme, solunum problemleri, otistik özellikler, tekrarlayan nöbetler (epilepsi) ve dismorfik yüz özellikleri ile karakterize bir durumdur. TCF4 genindeki mutasyonlar bu sendroma neden olmaktadır. Epilepsi, hastaların çoğuna eşlik eder. Kahkaha ve el çırpma hareketleriyle mutlu ve heyecan verici bir tavır sergilerler. Mikrosefali, miyopi, küçük el ayaklar, kriptorşidizm, pes planus, ince kaşları, göz çukurları çöküklüğü, yüksek burun köprüsü, dolgun dudaklar, geniş ağız, aralıklı dişler hastalarda görülen dismorfik özelliklerdir. Pitt Hopkins sendromu ile ilişkilendirilmiş mutasyon saptanan hasta tartışılmıştır.

**Olgu:** Mental retardasyon ve otizm tanısı ile çocuk psikiyatrisi tarafından takip edilen 8 yaşındaki erkek hasta çılgık atma, davranış bozukluğu yakınması ile çocuk nöroloji polikliniğine başvurdu. Prenatal, natal ve postnatal öyküde özellik yoktu. Fizik muayenesinde yardımcı yürümesi vardı. Konuşma yoktu. Dişler dışa doğru ve aralıklı, alın dar, üçgen yüz, dudak yayvan, filtrum kısa, bilateral pitozis, kulaklar kepçe, ayak el parmakları kısa idi. MRG ve EEG normal bulundu. Exom analizinde TCF4 geninde heterozigot c.1459C>T (p.R487X) değişimi saptanmıştır. Pitt hopkins sendromu ile ilişkilendirilmiş patolojik bir değişimdir. Hastamızın otistik bulguları ve muayene bulguları ile uyumludur. Anne ve babadan doğrulama için çalışma başlatıldı. Tartışma: Pitt hopkins mental retardasyon, otizm ve epilepsi birlikteliği olan nadir bir genetik sendromdur. Bizim hastamızda pitt hopkins sendromu ile uyumlu yeni mutasyon saptanmış ve anne babadan doğrulama gönderilmiştir. Epilepsi açısından takibe alınmış ve nöbet olasılığı açısından aile bilgilendirilmiştir. İlerleyen genetik çalışmalar, dismorfik bulgular, otizm ve mental retardasyon olan hastalarda saptanan yeni mutasyonlarla epilepsi ve otizmin etiyopatogenezi aydınlatmaya yardımcı olacaktır.

**Keywords:** Genetik, otizm, sendrom, epilepsi

### P-6

#### ***Epilepsi ile Prezente Olan Fahr Sendromunda Yeni Mutasyon***

Esma Şengenc<sup>1</sup>, Ayça Dilruba Aslanger<sup>2</sup>, Gözde Yeşil<sup>2</sup>, Dilara Füsün İçağasıoğlu<sup>1</sup>, Akın İşcan<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Bezmialem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, <sup>2</sup>Bezmialem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı

**Giriş:** Fahr hastalığı intrakranial kalsifikasyonlarla giden nörolojik ve psikiyatrik anomalilerle birlikte seyreden bir sendromdur. Serebral kalsifikasyon Fahr sendromunda olduğu gibi idiyopatik olarak veya hipoparatiroidizm gibi sekonder metabolik bozukluklarla birlikte ortaya çıkabilir. Bu tip hastalarda nöbetler kalsiyum metabolizması anormalliklerine ve/veya kortiko-bazal bağlantıların disfonksiyonuna ve bunların interhemisferik ilişkilerine bağlı olabilir. Hastalarda hareket bozukluğu, demans, epileptik nöbet, çeşitli derecelerde nöropsikolojik bozukluk ve davranışsal bozukluklar ortaya çıkabilir. Tanı, karakteristik görüntüleme bulgularına ve sekonder bazal ganglion kalsifikasyonunun sistemik nedenlerinin dışlanması dayanır. Vakaların büyük çoğunluğunda SLC20A2, yaklaşık %10'unda ise PDGFRB geninde mutasyon saptanmıştır. Etkilenen bireylerin küçük bir yüzdesinde diğer genlerde değişiklik gösterir. Burada epilepsi ile başvuran fahr sendromlu hastamızdaki yeni mutasyonu sunacağız. Olgu: 15 yaş erkek hasta jeneralize tonik klonik nöbet geçirme yakınması ile çocuk nöroloji polikliniğine başvurdu. Anamnezinden panik bozukluğu tanısı ile çocuk psikiyatrisinden takip edilmekte olduğu, 1 yıl önce düşme sonrası çekilen BT'de kafa içi kalsifikasyon saptandığı babasının epilepsisi olduğu ve Fahr Hastalığı tanısı aldığı öğrenildi. Fizik muayenede özellik yoktu. Nörogörüntülemelerde bazal ganglionlarda simetrik kalsifikasyon saptanan interiktal EEG incelemesi normal bulunan hastaya antiepileptik tedavi başlandı. Genetik tetkikler sonucu SLC20A2 geninde c.1853 T>C p.(Leu618Pro) değişim saptanmıştır. Babasında da aynı klinik ile aynı yeni mutasyon doğrulandı. Hastalık yapıcı mutasyon olarak değerlendirildi.

**Tartışma:** Fahr sendromu veya yeni adıyla idiyopatik bazal ganglion kalsifikasyonu epilepsi, hareket bozuklukları ve davranışsal bozukluklarla giden bir sendromdur. Hastamız, Fahr hastalığının klasik bulguları ile uyumlu olan psikiyatrik semptomlar ve nöbet şikayeti ile başvurdu. Hastamızda ve babasında bulunan mutasyon bu hastalıkla ilişkilendirilmiş yeni bir mutasyon özelliğini taşımaktadır. Nadir de olsa, nöbet ya da bilinç kaybı olan hastaların her iki bazal ganglionunda anormal kalsifikasyonları varsa, Fahr sendromundan şüphelenilmelidir. Fahr sendromu gibi epilepsi ile birlikte giden sendromlarda yeni mutasyon çalışmaları ailevi epilepsi olgularının öngörülmesi ve takibini sağlayacaktır.

**Keywords:** Kalsifikasyon, mutasyon, epilepsi

### P-7

#### **6 Yaşında Bir Erkek Akut Fulminant Sspe Tablosu**

Serap Serap Bilge<sup>1</sup>, Özlem Özlem Hergüner<sup>1</sup>, Gülen Gülen Gül<sup>1</sup>, Neslihan Neslihan Özcan<sup>1</sup>, Duygu Duygu Özcanyüz<sup>1</sup>, Faruk Faruk Inceecik<sup>1</sup>, Şakir Şakir Altunbaşak<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Çukurova Üniversitesi, Balcalı Hastanesi

Subakut Sklerozan Panensefalit (SSPE), kızamığın neden olduğu nadir, yavaş ve sinsi ilerleyen bir nörodejeneratif hastalıktır. Ancak bu hastalık bazen atipik bulgularla veya fulminant seyredebilir. Hastalık genellikle çocukları ve ergenleri etkiler. Aşılama sonrası bu hastalığın insidansında ciddi düşme olmuştur. Biz bu sunumda atipik SSPE bulguları gösteren 6 yaşında bir erkek hastayı sunmak istedik. Vaka : 6 yaş erkek hasta nöbet geçirme ve dengesiz yürüme yakınmaları ile servise yatırıldı. Anne- baba arası 2. dereceden akrabalık mevcuttu. Sorunsuz bir gebelik ardından doğduğu öğrenildi. Ailede epilepsi veya nörolojik hastalık öyküsü yoktu. 4 aylıkken hastaya bir hekim tarafından kızamık tanısı konulmuş, 1,5 yaşında miyoklonik nöbetleri nedeniyle başka bir merkeze başvurmuş ve levetirasetam ile nöbetler kontrol altına alınmıştı. Hasta 1 yaşında yürümüş, 2 yaşında konuşmuştu. O dönemde yapılan metabolik tetkikler ve serebral MRG normal idi. Ancak 5,5 yaşına kadar levetirasetam ile izlenen hasta nöbetlerinin sıklaşması ve dengesiz yürüme nedeniyle kliniğimize başvurdu. Fizik muayenede, bilinci açık, ancak apatikti. Kraniyal sinir ve motor muayenesi doğal, ancak gövde ve alt ekstremitelerde ataksi saptandı. EEG de kortikal-subkortikal multifokal miyoklonik özellikle epileptiform anomali saptandı. Antiepileptik tedavisi düzenlendi. Tekrarlanan metabolik taramalar , viral panel, otoimmüne ensefalit paneli normaldi. Sadece kan kızamık IgG (+) saptandı. Yatışının ilk gününde serebral MRG normaldi, ancak 7. günde tekrarlanan MRG’de talamik, periventriküler, kaudat nucleus düzeyine kadar uzanan beyin sapına kadar inen T2A ‘da hiperintens lezyonlar görüldü. Yatışının 3. gününde tekrarlanan EEG’de periyodik epileptiform deşarjlar saptandı. Kızamık geçirme öyküsü olan hastaya LP yapılarak BOS kızamık IgG 230 U/ml( Normal Ref 0-25) saptandı. Yatışının 35. gününde nöbetleri kontrol altına alındı, ancak vejetatif bilinç düzeyi ile evde bakım şartları sağlanarak taburcu edildi. Sonuç: SSPE çoğunlukla klasik bulgularla prezente olduğu gibi bazen atipik veya fulminan bir tablo ile de önümüze çıkabilir. Bu nedenle kızamık görülme sıklığının yüksek olduğu ülkelerde nörodejeneratif bir süreçle karşılaştığımızda SSPE tanısının mutlaka akılda tutulması gerekir.

**Keywords:** Subakut sklerozan panensefalit, miyoklonik nöbet, akut fulminan gidiş

### P-8

#### ***Sodyum Valproat İlişkili Psoriasiform Döküntü***

Leman Tekin Orgun<sup>1</sup> İlknur Erol<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama Ve Araştırma Merkezi Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Adana

**Giriş:** Antiepileptik ilaçlarla ilişkili kutanöz ilaç erupsiyonları makülopapüler döküntülerden Stevens-Johnson sendromu gibi ağır klinik tablolara neden olabilir. Psöriazis oldukça sık görülen bir cilt hastalığı olup, psöriazis etyolojisinde bazı ilaçların tetikleyici olabileceği bilinmektedir. Ancak sodyum valproat(VPA) ile beraber psoriasiform döküntü çok nadir görülmektedir. Epilepsi tanısı ile hastanemizde takipli olup VPA ilişkili psoriasiform döküntü gelişen iki olgu nadir görülmesi sebebiyle sunulmak istenmiştir.

**Olgu 1:** Generalize epilepsi tanısıyla 9 aydır VPA kullanan 13 yaşındaki erkek hastanın kontrol muayenesinde saçlı deri, gövde ve ekstremitelerinde eritemli- skuamlı plakları görüldü. Dermatoskopik incelemede psoriasise özgü globüler damar yapıları izlenen hasta psöriazis vulgaris tanısı aldı. Hasta VPA ilişkili psoriasiform döküntü olarak değerlendirilerek VPA tedavisi levetiracetam ile değiştirildi. İlaç kesiminden hemen sonra hastanın lezyonlarının tedricen gerilediği görülmüş olup takip süresince döküntüsü tekrarlamadı. Hasta 1,5 yıldır nöbetsiz olarak izlenmektedir.

**Olgu 2:** Epilepsi tanılı 5 yaş erkek olgu 1 yıldır VPA kullanmakta iken vücudunda kaşıntılı eritemli- skuamlı plakları olduğu görüldü. Yapılan dermatolojik değerlendirme ile psöriazis vulgaris tanısı alan hasta VPA ilişkili psoriasiform döküntü olarak değerlendirilerek VPA kesildi. İlaç kesiminden sonra hastanın lezyonlarının tedricen gerilediği görülmüş olup takip süresince döküntüsü tekrarlamadı. Hasta levetiracetam ile 1 yıldır nöbetsiz olarak izlenmektedir. **Tartışma:** Sodyum valproat epilepsi tedavisinde sık kullanılan, yıllardır kullanıldığı için yan etkileri oldukça iyi bilinen bir antiepileptiktir. Psöriazis etyolojisinde özellikle stres ve bazı enfeksiyonların tetikleyici olduğu bilinmekle beraber birçok ilacın da hastalık için tetikleyici olabileceği bilinmektedir. Ancak VPA ilişkili psoriasiform döküntü çocukluk çağında oldukça nadir olup literatürde sadece birkaç hastada bildirilmiştir. Antiepileptik ilaçlarla ilişkili cilt lezyonları tedavinin herhangi bir aşamasında görülebilmekte ve çoğu zaman tedavinin değiştirilmesine sebep olmaktadır. Bizim de her iki hastamızda sodyum valproat lezyonların görülmesi ile kesilmiş olup cilt lezyonlarının hızla gerilediği ve tekrarlamadığı görülmüştür.

**Sonuç:** Sodyum valproat ilişkili psoriasiform döküntü nadir de olsa görülmekte ve tedavinin herhangi bir aşamasında karşımıza çıkabileceği için hastalarımızı kontrol muayenelerinde cilt lezyonları açısından da dikkatle değerlendirmeliyiz.

**Keywords:** Sodyum valproat ,psoriasiform döküntü, epilepsi

### P-9

#### ***Tekrarlayan Katılma Nöbetleri Olan Olguda Scn1A Mutasyonu***

Kezban Öztürk<sup>1</sup>, Ahmet Sami Güven<sup>1</sup>, Hüseyin Çaksen<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Meram Tıp Fakültesi Hastanesi, Konya

**Giriş:** Katılma nöbeti, infantlarda yaygın görülen nonepileptik paroksizmal bir durumdur. Emosyonel stres, minör travma vb. uyaranlar sonrası oluşur, çoğunlukla tedavisiz, yaşla beraber spontan düzelir, refleks anoksik nöbetlerle seyreden bir tablo olmasına rağmen bazı olgularda senkop, bradikardi, asistoli gibi ciddi komplikasyonlar da bildirilmiştir.

**Olgu:** On altı aylık erkek olgu, son 6 aydır olan sık siyanotik tip katılma nöbeti ile başvurdu. Demir eksikliği için verilen demir tedavisi sonrasında ataklarının sıklığında azalma olmaması üzerine pirasetam tedavisine geçildi. Takiplerinde provakasyon olmadan febril jeneralize tonik klonik status epileptikus olduğundan dolayı levetirasetam tedavisine geçildi, ancak olgumuzun sonrasında afebril nöbetleri de gelişti ve mevcut tedavisine fenobarbital eklendi. Otuz altı haftalık prematürite doğan ve gelişim basamakları yaşıtları ile uyumlu olan olgunun anne-baba arasında akrabalık yoktu ve 1 kardeşinde febril konvülsiyon geçirme hikayesi vardı. EEG ve beyin MRG normal idi. Mevcut klinik durumu için gönderilen epilepsi panelinde SCN1A'da c.2185G>T heterozigot stop kodon mutasyonu tespit edildi. Tartışma: Katılma nöbetleri nonepileptik olup iki tipi (siyanotik ve pallid tip) vardır ve otonom disfonksiyona bağlı senkop atakları görülebilir. Voltaj kapılı sodyum kanallarını kodlayan SCN1A genindeki mutasyonlar erken infantil epileptik ensefalopati, Dravet sendromu, GEFS+ gibi çeşitli epilepsi sendromlarına neden olmakla birlikte geniş klinik bir fenotipe sahiptir, ve tüm spektrumu hala tam bilinmemektedir. Olgunun başlangıçtaki ağlama ile tetkilenen nöbetlerin; izole katılma nöbetinden ziyade iktal bir fenomen veya ağlamaya bağlı hiperventilasyon sonucu olarak ortaya çıkmış olabileceği düşünüldü. Daha önce SCN8A ilişkili epilepsisi olan hastada katılma nöbeti bildirilmiş olup, bilgimize göre başlangıçta katılma şeklinde nöbetleri olan SCN1A ilişkili epilepsisi olan olguyu ilk kez bildiriyoruz.

**Sonuç:** Katılma nöbeti ile başvuran olgular, izole olmayıp genetik epilepsilerin başlangıç nöbet şekilleri içinde de yer alabileceğinden yakın klinik takibi gereklidir.

**Keywords:** Katılma nöbeti, SCN1A

### P-10

#### **Akondroplazili İkiz İnfant Olguda Tekrarlayan Apneik Nöbetler**

Kezban Öztürk<sup>1</sup>, Meltem Kıymaz<sup>2</sup>, Sevgi Pekcan<sup>3</sup>, Ahmet Sami Güven<sup>1</sup>, Hüseyin Çaksen<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Meram Tıp Fakültesi Hastanesi, Konya, <sup>2</sup>Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Meram Tıp Fakültesi Hastanesi, Konya, <sup>3</sup>Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Meram Tıp Fakültesi Hastanesi, Konya

**Giriş:** Akondroplazi, orantısız boy kısalığının en sık nedenidir ve otozomal dominant kalıtım gösterir. FGFR3 geninde mutasyon sonucu oluşur. Olguların %80'inde denovo mutasyon sonucu meydana gelir ve paternal yaş ile ilişkilidir.

**Olgu:** Prenatal dönemde FGFR 3 gen mutasyonu tespiti ile akondroplazi tanısı alan 9 aylık ikiz infant, son üç aydır horlama, uykuda morarma, solunumun yavaşlayıp durması şikayetiyle başvurdular. İkinci derecede akrabalığı bulunan anne-babanın ilk gebeliğinden 31 haftalık olarak ikiz doğan olgularımızın muayenesinde; makrosefali, midface hipoplazisi, basık burun kökü, belirgin alın, parmak ve ekstremitelerde belirgin kısalık mevcuttu. EEG'leri normaldi ve beyin MRG'de her ikisinde de foramen magnumda hafif daralma izlenmiş olup, beyin sapında minimal bası bulguları vardı. Polisomnografileri santral obstrüktif uyku apnesi ile uyumlu olan olgularımıza, iki seviyeli pozitif hava yolu basıncı desteği başlandı.

**Tartışma:** Akondroplazi en yaygın, letal olmayan iskelet displazisidir. Bu hastalar için en riskli dönem ilk bir yıldır. Bu dönemde, üst hava yolu obstrüksiyonuna ve servikal spinal kord basısına bağlı mortalite çok yüksektir. Uyku sırasında görülen horlama, parsiyel obstrüksiyon, santral apne ve tam obstrüktif apne gibi respiratuar anormallikler görülebilir. Apne problemi olan hastalarda serviko-medüller bası beyin görüntüleme yöntemleriyle görülebilir. Santral apne rutin uyku çalışmaları ile daha iyi tespit edilebilir.

**Sonuç:** İskelet displazilerinden akondroplazisi olan ve nöbet şikayetiyle başvuran olgularda primer hastalığın seyrine bağlı anatomik problemler göz önünde tutulmalı, beyin MRG'yi takiben multidisipliner yaklaşım yapılmalıdır.

**Keywords:** Apne, Akondroplazi, serviko-medüller bası

### P-11

#### *İzole Sülfat Oksidaz Eksikliği Tanısı Alan İki Olgu*

Leman Tekin Orgun<sup>1</sup>, Özgür Kütük<sup>2</sup>, İlknur Erol<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama Ve Araştırma Merkezi Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Adana, <sup>2</sup>Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama Ve Araştırma Merkezi Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, Adana

**Giriş:** İzole sülfat oksidaz eksikliği (İSOE) otozomal resesif geçiş gösteren, SUOX geni mutasyonuna bağlı ortaya çıkan sülfür içeren amino asit metabolizması bozukluğudur. Klinik olarak Molibden kofaktör eksikliğine benzetmekle birlikte İSOE çok daha nadir görülür ve serum ürik asidi normal olabilir. Hastalar sıklıkla infantil dönemde dirençli nöbetler, ensefalopati ve hipotoni başvurur, klinik hipoksik-iskemik ensefalopatiji taklit edebilir. Dirençli nöbetler ve hemipleji ile başvuran ve izole sülfat oksidaz eksikliği tanısı alan iki kardeş nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur.

**Olgular:** Akraba evliliği dışında doğumunda özellik olmayan erkek olgu 4,5 aylık iken ateş yüksekliği ve hırıltılı solunumu gelişmesi nedeniyle hastanede yatarken sol kolda fokal klonik nöbeti gelişmesi üzerine hastanemize kabul edildi. Muayenesinde baş kontrolü zayıf, derin tendon refleksleri canlı olan hastanın sol vücut yarısını sağa göre daha az kullandığı fark edildi. Beyin MR'ında serebral hemisferlerde yaygın kortikal sinyal artışları ve gri-kontrastlanma, bazal ganglionlarda ve serebellar beyaz cevherde sinyal artışı gözlenen hasta menenjit-ensefalit olarak değerlendirildi. BOS sonuçları normaldi, ensefalit etyolojisi açısından Herpes simplex dahil olmak üzere bir etken saptanmadı. BOS kültüründe üremesi olmadı. Metabolik taramalarında ılımlı laktat yüksekliği dışında özellik saptanmadı. Kontrol beyin MR'ında serebral-serebellar atrofi izlendi. Takibinde epileptik ensefalopatiji gelişen hastanın eksom analizinde SUOX geninde homozigot mutasyon saptanarak İSOE tanısı kondu. Hastamızın tanılmasından 1 ay sonra miadında doğan kız kardeşi 2 günlük iken huzursuzluk, kusma ve sol kol ve ayakta fokal klonik nöbeti olması üzerine görüldü. Işık ve sese yönelimi olmayan, belirgin hipotonisi, DTR'leri canlı ve solda hemiparazisi olan hastanın beyin MR'ında sağ serebral hemisferde bazal ganglionları da içerisine alan akut iskemi saptandı. Metabolik taramaları ve ürik asit seviyesi normaldi. Kliniği ve kardeş öyküsü nedeniyle İSOE düşünülen hastada SUOX geninde homozigot mutasyon saptandı.

**Tartışma ve Sonuç:** Infantil dönem başlayan dirençli nöbetler, ensefalopati, hemipleji kliniği olan hastalarda özellikle görüntüleme bulgularında atrofik-kistik değişiklikler varsa nadir görülen bir hastalık olan İSOE de akla gelmelidir.

**Keywords:** Epilepsi, ensefalopati, sülfat oksidaz eksikliği, SUOX geni, yenidoğan

### P-12

#### ***İzole Tek Taraflı Geri Dönüşümlü Hipoglossal Sinir Felci***

İsmail Hakkı Akbeyaz<sup>1</sup>Gülcan Akyüz Yücel<sup>1</sup>,Gülten Öztürk Thomas<sup>1</sup>,Safiye Güneş Sağer<sup>1</sup>,Olca Ünver<sup>1</sup>,Dilşad Türkdoğan<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Marmara Üniversitesi, İstanbul

İzole tek taraflı hipoglossal sinir felci nadir görülen bir patolojidir. Anatomik olarak beyin sapı, kafa kaidesi, birinci vertebra, jugular kanal, hipoglossal kanal, boyunda karotid boşluğu ve komşu kranial sinirler dikkatle incelenmesi gereken lokalizasyonlardır. Bu yazıda izole idyopatik geri dönüşümlü hipoglossal sinir felçli bir vakamızı tanımlamaktayız.

**Olgu:** Dört yaşında erkek hasta başvurudan beş gün önce ortaya çıkan konuşmada peltekleşme, dili çıkarınca sola kayma, dili sağa çekememe yakınmaları ile başvurdu. Ek yakınması olmayan hastanın özgeçmişinde özellik yoktu, yakın zamanda enfeksiyon veya aşılama tariflemiyordu. Fizik bakışında, dili dışarda iken sola deviye idi. Dilini sağa çeviremiyor ve konuşması peltekti. Çiğneme ve yutma gücüğü izlenmedi. Diğer kranial sinirlerde ve nörolojik muayenesinde patoloji saptanmadı. Kan tetkiklerinde tam kan sayımı, biyokimyasal parametreler normal, viral serolojiler negatif saptandı. B12 düzeyinin 188 olması dışında patoloji izlenmedi. Hastanın kranial ve beyin sapına yönelik çekilen manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) patoloji izlenmedi. Hipoglossal sinir trasesinin ve sinire komşu yapıların incelenmesi açısından çekilen constructive interference in steady state (CISS) MRG, ince kesitli kafa kaidesine yönelik MRG ve karotis anjiyo MRG'de kitle veya vasküler anomali saptanmadı. Hasta izole sol hipoglossal sinir felci ön tanısı ile servise yatırıldı, tedavisiz olarak izlendi. Yatışının 2. gününde konuşmasının düzeldiği, muayenesinde dilinin orta hatta daha yakın olduğu görüldü. Taburculuk sonrası haftalık kontrollerde kademeli olarak yakınma ve muayenesinde düzelme gözlemlendi. Konuşması tamamen normaleşti. İzleminin 6. haftasında hiçbir yakınmasının kalmadığı, muayenesinde de dilin orta hatta olduğu ve her yöne hareketinin serbest ve eşit olduğu görüldü.

**Sonuç:** İzole tek taraflı XII. kranial sinir felci etiyolojisinde, karotid ve vertebral arter anevrizması, travma, tümörler, vertebral patolojiler, özellikle Epstein-Barr Virus (EBV) gibi enfeksiyöz nedenler ve aşılama tanımlanmıştır. Altta yatan kitlesel nedenler dışlandıktan vakamızda olduğu gibi idyopatik olgular tedavisiz izlenebilmektedir. Literatürde 11 yaşındaki bir vakada steroid tedavisi ile 15 günde tam iyileşme tanımlanmıştır. Hastamızda da 6 haftada tedavisiz tam iyileşme görüldü.

**Keywords:** hipoglossal sinir, izole, sinir felci

P-13

### ***Nöromotor Gerilik, Beyaz Cevher Tutulumu Ve Intrakranyal Basınç Artışı Olan Olgumuzun Brca-1 Mutasyonu Ile Fanconi Anemisi Complementation Group-S Tanısı Alması***

İsmail Hakkı Akbeyaz<sup>1</sup>, Gülcan Akyüz Yücel<sup>1</sup>, Safiye Güneş Sağer<sup>1</sup>, Gülten Öztürk Thomas<sup>1</sup>, Olcay Ünver<sup>1</sup>, Gazanfer Ekinci<sup>2</sup>, Adnan Dağcınar<sup>3</sup>, Dilşad Türkdöğen<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Marmara Üniversitesi, İstanbul, <sup>2</sup>Radyoloji Anabilim Dalı, Marmara Üniversitesi, İstanbul, <sup>3</sup>Beyin Ve Sinir Cerrahisi Anabilim Dalı, Marmara Üniversitesi, İstanbul

Fanconi anemisi complementation group-S (FANCS); gelişme geriliği, boy kısalığı, mikrosefali ve dismorfizmle nitelenen otozomal resesif bir hastalıktır. Bu yazıda nöromotor gerilik, mikrosefali, beyaz cevher tutulumu ve intrakraniyal basınç artışı tanıları ile izlenen, genetik tanısını aldıktan kısa süre sonra yaygın, agresif ve inoperatif beyin tümörü nedeniyle kaybedilen vakamız incelendi.

**OLGU:** Zihinsel yetersizlik, mikrosefali, ambigu genitalya nedeni ile çeşitli merkezlerden takipli on yaşında erkek hasta; son üç aydır başlayan şiddetli baş ağrısı ve kusma nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Muayenesinde baş çevresi 45 cm (-2SD altında), sol elde simian çizgisi, ambiguous genitalia, tüm vücutta çok sayıda hiper ve hipopigmente lekeler ve ayaklarda parmak deformiteleleri izlendi. Soygeçmişinde akraba evliliği öyküsü yoktu. Annede migren ve babaannede endometrium kanseri öyküsü mevcuttu. Beyin manyetik rezonans görüntülemesi (MRG) yaygın beyaz cevher tutulumu ve kortikal atrofi, metabolik hastalık şüphesi şeklinde yorumlandı. Hastandan Whole Exome Sequencing (WES) gönderildi. Fundoskopide grade 1 papilödemi olan hastaya lomber ponksiyon (LP) yapıldı. BOS basıncı 86 cm su ölçüldü. Asetazolamid başlandı. Tedaviden fayda görmeyen hastamıza ventriküloperitoneal şant takıldı, basınçları normalleşti. WES sonucunda BRCA-1 birleşik heterozigot mutasyonu-FANCS saptandı. Baş ağrısı ve kusması devam eden hastanın iki hafta sonraki beyin MRG'sinde yeni gelişen pineal kitle saptandı. Kitlenin çıkarılmasının ardından postoperatif izlemde yeni gelişen beyin ve spinal metastatik lezyonlarıyla inoperatif kabul edildi. Destek tedavisi esnasında başvurunun 3. ayında yoğun bakım ünitesinde kaybedildi.

**SONUÇ:** FANCS' te BRCA-1 geninde homozigot veya birleşik heterozigot mutasyon izlenmektedir. Heterozigot mutasyonlarda da genellikle ailede kanser öyküsü bulunmaktadır. Hastalıkta laboratuvar ortamında stres anında kromozom kırıkları gösterilmiştir. Fanconi anemisinin klasik tiplerinde olduğu gibi hematolojik tablo başlangıçta görülmeyebilir. Literatürdeki dört yayında tanımlanan yedi vakadaki dismorfik özellikler ve ailevi kanser öyküleri olgumuzla benzerdir. Bir yayındaki iki vakada vakamıza benzer gliosis gözlenmiştir. Vakayı tanımlanma nedenimiz çok nadir görülen bu mutasyonun nörolojik şikayetler ile başvurusu ve eşzamanlı agresif tümör nedeni kısa sürede kaybedilmesidir. Mutasyon için aile taraması yapılmış olup, sonuçları beklenmektedir.

**Keywords:** Fanconi Anemisi Complementation S, FANCS, BRCA-1 mutasyonu

P-14

### ***Yenidoğan Döneminde Dirençli Nöbet: Elektroensefalografi Ve Nörogörüntüleme Bulguları İle Molibden Kofaktör Eksikliği***

Mehmet Baştemur<sup>1</sup>, Hatice Bektaş<sup>1</sup>, Ceren Günbey<sup>1</sup>, Rahşan Göçmen<sup>2</sup>, Turgay Coşkun<sup>3</sup>, Murat Yurdakök<sup>4</sup>, Göknur Haliloğlu<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, <sup>2</sup>Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Ana Bilim Dalı, <sup>3</sup>Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Pediatrik Metabolizma Ve Beslenme Bilim Dalı, <sup>4</sup>Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Yenidoğan Bilim Dalı

**GİRİŞ:** Molibden kofaktör eksikliği, molibdenum kofaktör biyosentezinden sorumlu dört farklı gende (MOCS1, MOCS2, MOCS3 ve GEPH) mutasyonlar sonucu oluşan, otozomal resesif, yenidoğan döneminde dirençli nöbetler, mikrosefali ve ensefalopati ile karakterize bir metabolik hastalıktır. Erken yenidoğan dönemi formunda nörogörüntüleme bulguları hipoksik-iskemik ensefalopati ile karışabilir.

**OLGU:** 31 yaşındaki sağlıklı annenin G4P4Y3 olarak, C/S ile 3600 gram doğan kız bebek, postnatal 72. saatinde tiz sesli ağlama ve sağ ekstremitede fokal miyoklonik nöbetler nedeniyle Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitesine kabul edildi. Muayenesinde baş çevresi 34 cm, fasiyal dismorfik bulgular, ensefalopati, aksiyal hipotoni ve periferik hipertoniye olduğu görüldü. Elektroensefalografi (EEG) incelemesinde klinik olarak izlenen sol fokal motor (miyoklonik) nöbetle eşlik eden, sağ hemisfer fronto-temporal bölgeden köken alıp hemisferin tümüne yayılan, 1 dakika süren ritmik keskin dalga aktivitesi kaydedildi. Fenobarbital ve levetirasetam tedavileri ile nöbetleri kısmen kontrol altına alınan bebeğin aile öyküsünde akrabalık ve nöbet nedeniyle kaybedilen kardeş öyküsü olduğu öğrenildi. Kraniyal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) incelemesinde kistik ensefalomalazik değişiklikler ve pontoserebellar hipoplazi saptandı. Serum ürik asit düşüklüğü (0.04 mg/dl), idrarda sülfat ve tiyosülfat atılımı ile molibden kofaktör eksikliği açısından moleküler genetik çalışma planlandı.

**TARTIŞMA:** Molibden kofaktör eksikliğinde, idrarda ksantin ve hipoksantin atılımı artar, idrar ve kanda ürik asit seviyesi azalır. Sonuç olarak biriken sülfat, taurin, s-sülfosistein ve tiyosülfat nörolojik toksisiteye neden olur ve sıklıkla beslenme güçlüğü, dirençli nöbet, periferik tonus artışı gibi bulgular görülür. Hastalığın tipik kraniyal MRG bulguları, multikistik beyaz cevher lezyonları, pontoserebellar hipoplazi ile birlikte retroserebellar kistlerdir. Hastamızda dirençli yenidoğan nöbetleri, serum ürik asit düşüklüğü, idrarda sülfat testinin pozitif olması ve tipik beyin MRG bulguları molibden kofaktör eksikliği için tanısal olup, moleküler genetik incelemeler devam etmektedir.

**SONUÇ:** Klinik ve elektrografik nöbet kayıtları ile birlikte, dirençli yenidoğan nöbetleri, akrabalık ve aile öyküsü, nörogörüntüleme bulguları, hasta başında molibden kofaktör eksikliği tanısının serum ürik asit düzeyi ve idrar 'dipstick' testi ile hızla gözden geçirilmesini gerektirir.

**Keywords:** Yenidoğan, Nöbet, Molibden kofaktör eksikliği

### P-16

#### **Süt Çocukluğunun Malign Migratuvar Parsiyel Epilepsisi Etiyolojisinde Tbc1D24 Gen Mutasyonu: Olgu Sunumu**

Tuğçe Aksu Uzunhan<sup>1</sup>Bülent Uyanık<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi Okmeydanı Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Kliniği,<sup>2</sup>Sağlık Bilimleri Üniversitesi Bağcılar Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Tıbbi Genetik Kliniği

Erken infantil epileptik ensefalopati-16 yaşının ilk haftalarında veya aylarında başlayan ilaçlara dirençli nöbetler ile karakterize 16p13'de lokalize TBC1D24 geninde homozigot mutasyonların neden olduğu otozomal resesif geçişli bir epileptik ensefalopati çeşididir. Nöbetlerin migratuvar karakteri nedeniyle bazı hastalar klinik olarak süt çocukluğunun malign migratuvar parsiyel nöbetleri olarak değerlendirilir. Etkilenen çocuklarda psikomotor duraklama veya regresyon, ekstrapiramidal bulgular ve hipotoni gözlenir. TBC1D24 gen mutasyonlarına dikkat çekmek amacıyla bir kız olgu sunulmuştur. 11 aylık kız hasta ilaç tedavisine dirençli epileptik nöbetler nedeniyle başvurdu. Antenatal öyküsünde özellik olmayan anne baba arasında 1.derece kuzen evliliği olan hasta zamanında 3200 gram ağırlığında normal spontan yol ile doğmuştu. İlk olarak on beş günlükken göz kırpmaya ve kasılma şikayetleri olan hastaya fenobarbital başlanmış, ancak nöbetlerinin devam etmesi üzerine tedavisine levitirasetam eklenmişti. Hastanın ikili antiepileptik tedavisine rağmen yaklaşık 10 günde bir olan 15 dk ile 1 saat arasında değişen sürelerde migratuvar karakterde miyoklonik nöbetleri olmaktaydı. Fizik muayenesinde tartısı 9000 g (25-50P) boy 73 cm (25-50P) baş çevresi 44 cm (10-25P) desteksiz oturuyordu, sıralama ve kelime yoktu, hipotondur. Tedavisine klobazam da eklenmiş hastanın uyku EEG incelemesinde her iki hemisferin parasajital bölgeleri ile sol ön-orta temporal bölgede epileptik aktiviteler ve yaygın, düşük-orta amplitüdlü hızlı ritimler saptanmıştı. Epilepsi etiyojisine yönelik yapılan tetkiklerinde metabolik taramaları ve kraniyal MRG normaldi. SCN1A gen mutasyonu negatifti. Hastaya gelişinde ayırıcı tanıda yer alan B6 bağımlı epilepsi açısından piridoksin 10 mg/kg/gün başlandı. Ancak nöbetlerinin devam etmesi üzerine B6 kesilerek topiramat tedaviye eklendi. Epileptik ensefalopati genetik paneli planlandı. Hastada TBC1D24 geninde c.1499C>T p.(Ala500Val) mutasyonu homozigot olarak saptandı. Anne babadan genetik analiz ve genetik danışmanlık planlandı. TBC1D24 gen mutasyonları non sendromik işitme kaybı, Doors sendromu, erken infantil epileptik ensefalopati gibi çeşitli klinik tablolar ile karşımıza çıkabilir. Erken infantil dönemde migratuvar karakterde nöbetleri olan hastalarda TBC1D24 gen mutasyonları akla getirilmelidir.

**Keywords:** epileptik ensefalopati, süt çocuğu, TBC1D24 geni

## II. MERSİN ÇOCUK NÖROLOJİSİ KIŞ SEMPOZYUMU

*Yenidoğandan Ergenliğe, Genetikten Nörobiyolojiye Nöbet ve Epilepsi*

---

P-18

### ***Epilepsi Ve Dikkat Eksikliği Birlikteliği:aarskog-Scott Sendromu***

Yasemin Topçu<sup>1</sup>Betül Aydın<sup>1</sup>,Kürşad Aydın<sup>1</sup>,Akif Ayaz<sup>2</sup>

<sup>1</sup>İstanbul Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü,<sup>2</sup>İstanbul Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi, Genetik Tanı Merkezi

Aarskog- Scott sendromu tipik yüz bulguları, dikkat eksikliği ve hiperaktivite , öğrenme güçlüğü ile seyreden nadir ve kalıtsal bir hastalıktır. Burada epilepsi tanısı ile 9 yıldır takip edilen , dikkat eksikliği+hiperaktivite ve öğrenme güçlüğü de bulunan fakat atipik fenotipik özellikleri belirgin olmayan ve Aarskog-Scott sendromu tanısı alan 12 yaşında erkek olgu sunulmuştur.

**Keywords:** Epilepsi, dikkat eksikliği, AARSKOG-SCOTT SENDROMU

### P-19

#### ***Hiponatremi Febril Nöbeti Öngörebilir Mi?***

Beril Dilber<sup>1</sup>, Ali Cansu<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Karadeniz Teknik Üniversitesi Çocuk Nöroloji B.d

**Giriş-Amaç:** Febril nöbet altı yaşından küçük çocuklarda görülebilen pediatri pratiğinde oldukça sık karşılaştığımız bir durumdur. Etiyolojisinde bir çok risk faktörü olabilir. Etiyopatogenezi hala tam olarak aydınlatılamamıştır. Febril nöbeti öngörebilen risk faktörlerini bilmek febril nöbete yaklaşım kolaylığı sağlayacaktır. Vücudun ana elektrolit dengesi sodyum potasyum dengesidir. Klinik pratiğimizde de sık olarak karşılaştığımız sodyum dengesi bozuklukları ile febril nöbet ve epilepsi (NMDA ve glutamate gibi) birlikteliği kaçınılmazdır. Hiponatremi santral sinir sistemi (hipokampal) hasarlanması yapmaktadır ama sodyum düşüklüğünün febril nöbeti nasıl öngörebileceği hiç tartışılmamıştır. Biz bu çalışmamızda febril nöbetli çocuklarda sodyumun febril nöbeti öngörüp göremeyeceğini ve febril nöbete katkısını araştırmayı ve febril nöbete yaklaşım algoritmasına girmesini amaçladık.

**Keywords:** Febril nöbet, sodyum, eşik değer

### P-21

#### ***Küçük Lif Nöropatili Bir Olgu***

Figen Baydan<sup>1</sup>, Burcu Hışımı<sup>2</sup>, Filiz Yıd Sertpoyraz<sup>2</sup>, Murat Yıldırım Kale<sup>2</sup>, Nergiz Aliyeva<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Tepecik Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Anabilim Dalı İzmir, <sup>2</sup>Tepecik Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Kas Merkezi

Küçük lif nöropatisi (İnce lif nöropatisi) küçük çaplı duysal veya otonomik aksonların hasarlanması ile oluşur. Nav1.7 ve Nav 1.8 sodyum kanallarının SCN9A ve SCN10A genlerinde kodlanan mutasyonları ile oluştuğu bildirilmiştir. SCN9A mutasyonu saptanan 17 yaşında erkek hasta sunulmuştur. Hasta son birbuçuk aydır ara ara sabah göz kapaklarını tam açamama yakınması ile başvurdu. Öz geçmişinde İki yıldır kollarında ve bacaklarında ağrı, halsizlik, idrarda kahverengi renk değişikliği yakınmaları tanımlandı. Soygeçmişinde Babasında ve halasında kas krampları ve ara ara idrar renginde koyulma, dayısında ara ara olan kas krampları tarif edildi. Annesinin babası askere giderken zor yürümeye başlamış. Anne ve baba arasında akrabalık tanımlanmadı. Hasta 3 yıldır aktif spor yapıyor, paten kayıyor ve kick box yapıyor. Grip sırasında bir kez idrarda kanama bulunmuş. Fizik incelemede nörolojik inceleme normal bulundu. Kreatinin kinaz 499- 1092 u/l, b12 142 pg/ml. Elektromyografi Normal, repetitif stimülasyon normal. Kranial ve spinal manyetik rezonans görüntülemeleri normal bulundu. . Kas Biopsisi Nninflamatuvar myopati veya musküler distrofi. Disrofin ekspresyonunda fokal kayıp. MLPA ile delesyon ve duplikasyona rastlanılmadı. İNherited panel COL4A3 geninde C.1847C>T.P.6161 (otozomal dominant) ve SCN9A geninde .3608 T>C heterozigot (otozomal dominant) mutasyon bulundu. Aynı gen mutasyonu annesinde de tesbit edildi. İnkomplet penetrans ve değişken ekspresivite göstermesi nedeni ile hastalık sebebi olabileceği şeklinde yorumlandı.

**Keywords:** Nöropati, SCN9A, SCN10A

### P-22

#### ***Nadir Görülen Miyastenik Sendrom Vakası: SCN4A Sodyum Kanal Mutasyonu***

Yiğithan Güzin<sup>1</sup>, Serdar Pekuz<sup>1</sup>, Ünsal Yılmaz<sup>1</sup>

<sup>1</sup>S.b.ü Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Ve Cerrahisi Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji B.d. İzmir

Konjenital miyastenik sendromlar sıklıkla yenidoğan ve infantil dönemde bulgu veren nadir görülen çok sayıda farklı gen mutasyonuna bağlı oluşabilen nöromüsküler bileşkenin disfonksiyonu ile karakterize klinik ve genetik açıdan heterojen bir hastalık grubudur. Genellikle yaşamın ilk yılları içinde görülen jeneralize hipotoni, apne, beslenme güçlüğü ve neonatal miyastenia gravisinin aksine sıklıkla ptozis ile kendini gösterir. Bu bulgulara ek olarak bazı konjenital miyastenik sendromların alt tiplerinde tipik olarak oftalmopleji görülebilir. (örn. primer asetilkolin reseptörü eksikliği, asetilkolinesteraz eksikliği) Bu hastaların tanısı yaşın ilerlemesiyle zorlaşır. On beş aylık kız olgu oturamama şikayeti ile hastanemiz çocuk nöroloji polikliniğine başvurdu. Otuz altıncı gestasyon haftasında geç preterm doğum öyküsü mevcut olan hastanın yenidoğan döneminde solunum sıkıntısı sebebiyle 2 kez yatış öyküsü mevcuttu. Anne ve baba arasında birinci derece kuzen evliliği mevcuttu. Nöromotor gelişimi değerlendirildiğinde, baş kontrolünü 7 aylıkken sağladığı ve halen destekle oturabildiği, desteksiz oturamadığı öğrenildi. Nörolojik muayenede baş çevresi 44 cm (3-10p), hipotonik, derin tendon refleksleri normoaktif, burun kökü basık, göz takibi var, sağ göz kapağında ptozis, sağ gözde içe kayma mevcuttu ve dilde fasikülasyon saptanmadı. Bakılan rutin tetkiklerinde kreatinin kinaz, vitamin B12, tiroid fonksiyon testleri ve bazal metabolik testlerinde anormallik saptanmadı. Kranial MR görüntülemesi yaşına uygun olarak değerlendirildi. SMA gen analizi normal olarak saptanan olgunun jeneralize hipotoni, ptozis ve oftalmoplejisi olması sebebiyle konjenital miyastenik sendrom gen analizi istendi ve SCN4A c.1478G>A(p.G493D) heterozigot mutasyon saptandı. Hipotoni ile başvuran vakalarda literatürde az sayıda bildirilmiş SCNA4A pozitif konjenital miyastenik sendromlar da göz önünde bulundurulmalıdır.

**Keywords:** SCN4A mutasyonu, konjenital miyastenik sendrom

P-23

### ***Hhv-6 Enfeksiyonunda Nadir Nörolojik Komplikasyonlar***

Gülcan Akyüz Yücel<sup>1</sup>, Gülten Thomas<sup>1</sup>, Olcay Ünver<sup>1</sup>, İsmail Hakkı Akbeyaz<sup>1</sup>, Dilşad Türkdogan<sup>1</sup>, Güneş Hakkı Sağer<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim Araştırma Hastanesi

Human Herpes Virus Tip 6 ( HHV- 6 ) sıklıkla 2 yaş altı çocuklarda görülen benign seyirli ateşi ve döküntülü bir hastalık olan eksanтем subitum (ES) etkenidir. Ani başlangıçlı yüksek ateş ve ateşin düşmesi ile ortaya çıkan makülopapüler döküntü tipiktir. ES'lu hastalarda febril konvülzyon ve ensefalit en sık görülen komplikasyonlardır. Ensefalit beyin parankiminin iltihabı olup hastalar ateş, baş ağrısı, kusma, bilinç bulanıklığı, kişilik ve davranış değişikliği, nöbetler ve nadiren fokal nörolojik bulgular ile başvurabilirler. HHV-6 enfeksiyonu benign seyirli bir enfeksiyon olmakla birlikte, genel durum bozukluğu ve bilinç bulanıklığı olan hastalarda akılda tutulmalıdır.

**Keywords:** Human Herpes Virus (HHV-6), ensefalit, bilinç değişikliği

P-24

### ***Guillain Barre Sendromunda Nadir Bir Komplikasyon : Pseudotümör Serebri***

Gülcan Akyüz Yücel<sup>1</sup>, İsmail Hakkı Akbeyaz<sup>1</sup>, Gülten Öztürk Thomas<sup>1</sup>, Güneş Sağır<sup>1</sup>, Olcay Ünver<sup>1</sup>, Dilşad Türkdogan<sup>1s</sup>

<sup>1</sup>Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim Araştırma Hastanesi

Guillain Barre Sendromu (GBS) hızlı ilerleyen çoğunlukla simetrik kas güçsüzlüğü ve derin tendon reflekslerinin kaybı ile karakterize inflamatuvar demiyelinizan polinöropatidir. Çocuklarda akut flask paralizinin en yaygın nedenidir. Duyu kaybı, otonom bulgular, kranial nöropati ve nöropatik ağrı yanısıra solunum sıkıntısı, sodyum bozuklukları (Uygunsuz ADH ) ,immobilizasyona bağlı yatak yaraları ve venöz tromboz , hipertansiyon, baş ağrısı, papil ödem eşlik edebilecek diğer komplikasyonlardır. Kafa içi basınç artışı (KİBAS) nedeni tam bilinmemekle birlikte, BOS'ta artmış protein düzeyi ve araknoid granülasyonlardan protein reabsorbsiyonunda bozulma ve artmış intrinsek serebral ödem suçlanmaktadır. GBS hastalığı olan bireylerde geçmeyen şiddetli baş ağrıları olduğunda KİBAS düşünülmeli, lomber ponksiyon yapılarak doğrulanmalı ve gerekirse asetazolamid tedavisi verilmelidir. GBS sendromunda nadir görülen pseudotümör serebri şiddetli baş ağrısı olan hastalarda akılda tutulmalıdır.

**Keywords:** Guillain Barre Sendromu, hidrosefali, komplikasyon

P-25

### ***Ağrı Şikayeti ile Başvuran ve Metabolik Hastalık Tanısı Alan Bir Olgu***

Esra Serdaroğlu<sup>1</sup>, Yılmaz Yıldız<sup>2</sup>, Erkan Gökçe<sup>3</sup>, Semiha Kurt<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Tokat Devlet Hastanesi Çocuk Nöroloji Bölümü, <sup>2</sup>Sbü Ankara Dr.sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Metabolizma Bölümü, <sup>3</sup>Tokat Gaziosmanpaşa Üniversitesi Radyoloji Bölümü, <sup>4</sup>Tokat Gaziosmanpaşa Üniversitesi Nöroloji Bölümü

**Giriş:** Metabolik hastalıklar, özellikle hafif formlarında beklenmedik klinik şikayetler ve hafif laboratuvar bulgularıyla karşımıza çıkabilir.

**Olgu:** İki yıldır kollarında ağrı şikayeti olan on yaşındaki erkek hasta ortopedi bölümünden yönlendirildi. Ağrısı geceleri uykudan uyandıran tarzda, önkoldan ele kadar yaygın ve bilateral. Özgeçmişinden 41 haftalık 3150 gram sezaryen ile doğduğu, yenidoğan döneminde pnömoni nedeniyle yatırıldığı, adenoidektomi yapılmasına rağmen horlama şikayetinin devam ettiği, üç ay önce üfürüm saptanarak akut romatizmal ateş profilaksisi başlandığı öğrenildi. Gelişim basamakları zamanında ve okul başarısı iyiydi. Ebeveynlerinin kuzen çocukları olduğu ve bir kardeşinin epilepsi ile takipli olduğu bilgisi alındı. Muayenesinde rölatif makrosefali, omuz, dirsek ve el parmak eklemlerinde hareket kısıtlılığı ve pençe el görünümü mevcuttu. Organomegali yoktu. Bulgular: Kranial MR görüntülemesinde yaygın genişlemiş perivasküler boşluklar görüldü. Düz grafilerinde uzun kemiklerin diyafizlerinde genişleme ve trabekülasyonda kabalaşma vardı. EMG’de solda daha belirgin olan bilateral ağır karpal tünel sendromu bulguları görüldü. İdrar glikozaminoglikan (GAG) değerlerinde minimal bir yükseklik vardı. Enzim incelemesi ile iduronat-2-sülfataz aktivitesinin düşüklüğü gösterildi (0.7 nmol/mg/sa [N&gt;7.5]). Hasta mukopolisakkaridoz tip II (Hunter sendromu), hafif/attenüe form tanısı aldı ve enzim replasman tedavisi (ERT) (elaprase) başlandı. Tartışma: Mukopolisakkaridoz tip II (MPS II), iduronat-2-sülfataz isimli lizozomal enzimin eksikliğine bağlı olarak, dermatan sülfat ve heparan sülfatın yıkımının bozulması ve hücrelerde progresif lizozomal GAG birikmesi sonucunda görülür. Birikim; hava yolu obstrüksiyonu, organomegali, kalp kapak displazileri, kardiyomiyopati, eklemlerde hareket kısıtlılığı ve iskelet deformiteleri şeklinde kliniğe yansır. MPS II’nin ağır formunda ayrıca zihinsel etkilenme, anormal yüz görünümü, kısa boy ve kısa yaşam süresi görülür. Hafif formunda, hastalar erişkin yaşa ulaşabilir ve zihinsel etkilenme daha azdır. ERT ile GAG birikimine bağlı doku ve organ hasarının önlenmesi amaçlanmaktadır. Son çalışmalarla ERT’nin yaşam süresi ve solunum sıkıntılarında belirgin yarar sağladığı gösterilmiştir; işitme, kalp kapak hastalığı ve karpal tünel sendromuna etkisi araştırılmaktadır. Olgumuz, karpal tünel sendromuna bağlı şikayetlerle başvurarak tedavi imkanı olan bir metabolik hastalık tanısı alması açısından ilginçtir.

**Keywords:** Karpal Tünel Sendromu, Metabolik hastalık, Hunter sendromu



## **ORGANİZASYON SEKRETARYASI**

### **SOLO EVENT**

Akat Mahallesi Bilge Sokak Park Maya Sitesi

Barclay 19A Blok Kat: 5 Daire 15

Etiler – Beşiktaş / İstanbul

Tel: 0212 279 00 20 Faks: 0212 279 00 35

E-Mail: [mersinpednoro2019@soloevent.net](mailto:mersinpednoro2019@soloevent.net)