

POSTER: 24**Wilson Hastalarının Klinik ve Laboratuvar Özellikleri**

Murat Çakır, Gökhan Tümgör, Hasan Ali Yüksekaya, Maşallah Baran, Çiğdem Arıkan, Funda Özgeç, Raşit Vural Yağcı, Sema Aydoğdu
Ege Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Pediatrik Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı, İzmir.

Giriş ve Amaç: Çocukluk çağı kronik karaciğer hastalıklarının önemli bir grubunu oluşturan Wilson hastalığı karaciğer ve beyin gibi önemli organlarda aşırı bakır birikimi ile karakterize bir hastalıktır. Otozomal resesif geçen Wilson hastalığının, akraba evliliklerinin yer yer %40'lara ulaştığı ülkelerde sık görülmesi olasıdır. Bu çalışmada bilim dalımızda takip edilen Wilson hastalarının klinik prezantasyonları, laboratuvar bulguları ve tedavi seçenekleri değerlendirilmiştir.

Materyal ve Metod: Ege Üniversitesi Çocuk Gastroenteroloji Hepatoloji ve Beslenme bilim dalında 1997 yılından itibaren düzenli olarak takip edilen Wilson hastalarının dosya kayıtları incelendi. Hastaların demografik özellikleri, klinik prezantasyonları, laboratuvar bulguları ve tedaviye yanıtları değerlendirildi.

Sonuçlar: Toplam 46 hasta çalışmaya alındı. Ortalama yaşları 9.2 ± 3.4 yaş olup en küçük hasta 3 yaşında idi. Erkek/kız oranı 1.4'dü. Hastaların %58'inde anne-baba arasında akrabalık, %50'sinde de birinci derece akrabasında benzer hastalık hikâyesi vardı. Hastaların klinik olarak %56.5' i kronik hepatit ve/veya siroz tablosunda başvururken, 12 hasta (%26) aile taraması, 3 hasta (%6.5) fulminan hepatit, 3 hasta (%6.5) izole aminotransferaz yüksekliği ve bir hastada akut hepatit tablosunda başvurdu. En sık saptanan fizik muayene bulguları sırasıyla sarılık (%50), hepatosplenomegali (%39.1) ve asit (%19.5) idi. Yirmi hastanın (%43.4) göz bakısında Kayser-Fleischer halkası mevcuttu. Beş hastada akut hemoliz mevcuttu. Dokuz hastada (%19.5) seruloplazmin seviyesi normal (<20 mg/dl) bulundu. Yirmi dört saatlik idrar bakır 4 hastada sınır değerlerinin altında saptanınca D-penisillamin testi ile tanı desteklendi. Karaciğer kuru bakır ağırlığı 355 ± 9 g/gr (209-1292) idi. Karaciğer tutulumuna ek olarak yedi (%15.2) hastada nörolojik tutulum, üç (%6.5) hastada renal tutulum, iki hastada psikiyatrik semptomlar ve bir hastada da kas tutulumu mevcuttu. Fulminan hepatit tablosu ile gelen üç hasta ile beraber toplam sekiz hastaya KC nakli yapıldı. Diğer hastalara da D-penisillamin (20-30 mg/kg) ve çinko (1-2 mg/kg) tedavisi başlandı.

Tartışma: Wilson hastalığı tedavi edilebilir kronik karaciğer hastalıklarındandır. Çocukluk çağında daha çok karaciğer tutulumu ön plandadır. Nörolojik tutulum yapılan radyolojik incelemeler sonucunda hastaların %15.2'sinde saptandı. Tanı için kullanılan kan seruloplazmin seviyesi hastaların %20'sinde normal sınırlarda olabilir. Hastaların büyük kısmı siroz tablosunda başvurumaktadırlar. Akraba evliliğinin sık olduğu toplumumuzda, bu hastalarda belirgin doku hasarının önlenmesi için, hekimin hastalığı düşünmesine, riskli tüm aile bireylerini taranması ile erken tanı koyması ve uygun şelasyon tedavisinin başlanmasına bağlıdır.

POSTER: 25**Hepatopulmoner Sendromlu Çocuklarda MCP-1, eNOS, tPA ve PAI-1 Gen Polimorfizmi**

Gökhan Tümgör, Afif Berdeli, Çiğdem Arıkan, Sema Aydoğdu

Ege Üniversitesi, Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı, Organ Nakil Merkezi Moleküler Biyoloji, İzmir.

Giriş: Hepatopulmoner sendrom sirozun ciddi komplikasyonlarından birisidir. Patogenezi tam olarak aydınlatılamamıştır. Çoğunlukla dekompanse sirozlu hastalarda görülse de kompanse sirozu olan çocuklarda da sıklıkla saptanmaktadır.

Amaç : Hepatopulmoner sendromlu (HPS) çocuklarda; monosit kemoatraktan protein -1 (MCP-1), endotelial nitric oksit sentaz (eNOS), doku tipi plazminojen aktivatör (tPA) ve plazminojen aktivatör inhibitörü-1 (PAI-1) gen polimorfizminin sıklığı ve genotip-fenotip korelasyonunun tespiti.

Metod: Ege Üniversitesi Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme BD'da Eylül 1997- Ocak 2005 tarihleri arasında takip edilen 20 HPS'li çocuk (ortalama yaş 5.4yaş (1-16yaş), E/K: 10/10) çalışmaya alındı. Siroz ve komplikasyonlarının tanısı biyokimyasal, serolojik, histopatolojik, radyolojik ve endoskopik araştırmalarla konuldu. Tüm hastalar akciğer grafisi, arteryel kan gazı analizi (hipoksemi, hipokapni, otururken ve yatarken), %0.9 NaCl ile yapılan kontrast ekokardiyografi ile değerlendirildi. HPS'li 20 hasta (grup 1); HPS'si olmayan 19 sirotik çocuk hasta (grup 2) ve herhangi bir ciddi hastalığı bulunmayan 59 kontrol grubu çocuk (grup 3), MCP-1, eNOS, tPA ve PAI-1 gen polimorfizm sıklığı dağılımı açısından karşılaştırıldı. MCP1-2518A/G, PAI1-4G/5G, eNOS Glu298Asp gen polimorfizmi PCR-RFLP metodu ile, tPA (I/D) gen polimorfizmi AS-PCR metodu ile analiz edildi.

Sonuçlar: Gruplar arasında tPA ve PAI-1 gen polimorfizmi açısından istatistiksel fark saptanmadı ($p>0.05$). eNOS Asp 298 alleli sıklığı HPS'li hastalar ve sağlıklı kontrol grubuna göre önemli derecede yüksekti (sırasıyla %74, %40 ve %37, $p<0.05$). MCP1-2518G allel sıklığı HPS'li hastalarda kontrol grubuna göre daha yüksekti ($p<0.05$).

Yorum: MCP1 gen polimorfizmi HPS gelişme riski için predispozan olabilir ancak hasta popülasyonu daha fazla olan çalışmalara ihtiyaç vardır.