

**POSTER: 44*****Ciddi Hipermağnezemi ile Gelen Bir Olgu*****Ebru Kutsal\*, Eyüp Külâh\*\*, Varımnumanoğlu\*\*\*, Nilüfer Eldeş\*, Cumhuriyet Aydemir\*, Recep Polat\*, Ozan Taşpınar\***Zonguldak Karaelmas Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı\*,  
Nefroloji Bilim Dalı\*\*, Çocuk Cerrahisi Ana Bilim Dalı\*\*\*, Zonguldak.

14 yaşında kız hasta pediatri acil polikliniğine bilinç kaybı nedeniyle başvurdu. Öyküsünden hastanın bir haftadır gaita çıkışı olmadığı ve bu nedenle sık sık magnezyum içeren katartik kullandığı öğrenildi. Başvurduğu gün kusmaları başlayan hastanın bir anda bilincinin kapandığı öğrenildi. Özgeçmişinde hastanın mental retardasyonunun olduğu, reflü nedeniyle böbrek ameliyatı geçirdiği öğrenildi Fizik muayenesinde VA:16 kg(<3p) Boy:121cm(<3p) A: 36.2°C N: 70/dk SS:20/dk komatöz durumda olan hastanın Glaskow koma skalası 3 puan olup, pupillerde ışık refleksi zayıf, solunum paterni yüzeysel, batin distandü, barsak ansları belirgin, derin tendon refleksleri alınamamakta ve plantar yanıt fleksör idi. Hastaya koma ayırıcı tanısı amacıyla çekilen kraniyal tomografisi normal olarak değerlendirildi. Çekilen EKG'de 1. dereceden AV bloğu olduğu fark edilen hastaya herhangi bir olası intoksikasyona yönelik olarak mide lavajı yapılarak aktif kömür tek doz verildi. Aldığı katartik ilaca bağlı hipermağnezemisi olacağı düşünülen hastanın bakılan magnezyum değerinin 15.9mg/dl gelmesi üzerine hasta acil hemodiyalize alındı. Diyalizin 2. saatinde bilinci açılan hastaya diyaliz çıkışında bakılan Mg değeri 5.9mg/dl olarak geldi. Hastaya profilaktik olarak magnezyumun kardiyak etkilerini önlemek amacıyla 0,5cc/kg/doz kalsiyum glukonat iv olarak başlandı. Mg yüklenmesi olduğu düşünülen hastaya 6 saatlik aralarla bakılan Mg değerinin diyaliz sonrası 24. saatinde 7mg/dl gelmesi üzerine hasta bir kez daha hemodiyalize alındı. Takiplerinde diyaliz sonrası Mg değeri 3.9mg/dl gelen hastanın Mg değeri tedrici olarak düştü. Bu sunumda bilinci kapalı olarak gelen hastada hipermağnezeminin de bu tabloya yol açabileceği ve 10mg/dl'yi geçen değerlerde acil hemodiyalizin tedavi edici ve yüz güldürücü olduğu vurgulanmak istenmektedir. Olgumuz pediatrik yaş grubunda 15mg/dl'in üzerinde Mg değeri ile yaşayan literatürdeki ilk olgu olarak bildirilmektedir.

**POSTER: 45*****Ritscher-Schinzel Sendromu: Olgu Sunumu*****Bülent Altun, Özgür Pirgon, Emre Atabek**

Selçuk Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları BD, Konya.

Ritscher-Schinzel yada 3C (cranio-cerebello-cardiac) Sendromu kardiak defektler, serebellar vermis hipoplazisi ve kraniyofasiyal defektler ile karakterizedir. Makrosefali, frontal ve oksipital belirginlik, geniş ön fontanel tüm vakalarda görülmektedir. Oküler hipertelorizm, burun kökü basıklığı, iris ve retina kolobomu, optik sinir atrofisi, bifid uvula, yarı damak, yüksek damak vs. de bildirilmiştir. Dandy Walker malformasyonu veya Dandy Walker variant 3C sendromundaki beyin defektini tanımlamak için kullanılır fakat tanımlanan defektler arasında farklılıklar vardır. Burada kraniyofasiyal, kardiak ve serebellar defekti olan bir infant sunulmuştur. 28 yaşındaki annenin 5. gebeliğinden normal vajinal yolla miadında kız çocuğu olarak doğdu. Gebelik takibinde problem olmadığı, annenin herhangi ilaç kullanımı veya zehirli maddeye maruziyeti olmadığı öğrenildi. Vaka annenin 3. yaşayan çocuğuydu. 2 tane 1. trimester düşük öyküsü vardı. Ebeveyn akrabalığı yoktu. Hastanın doğum kilosu 3600 gram (%75 p), boyu 50 cm (%75 p), baş çevresi 38 cm (>97 p) idi. Fizik muayenede makrosefali, frontal ve oksipital belirginlik, burun kökü basıklığı, geniş ön fontanel, düşük kulak, hipertelorizm gözlemlendi. Yumuşak damakta yarı vardı. Damak dar ve yüksek idi. Hastanın belirgin muskuler hipotonisi vardı. İki taraflı el 3. ve 4. parmaklarda kamptodaktili anomalisi gözlemlendi. Vakanın biyokimyasal ve kan tahlilleri normal sınırlarlar içindeydi. İskelet grafileri ve batin USG incelemesi normaldi. Beynin MR görüntülemesinde korpus kallosum agenezisi, kolposefali, serebellar vermis hipoplazisi ve mega sisterna magna anomalisi izlendi. Ekokardiyografik incelemede perimembranöz outlet VSD ve atrium sekundum tip ASD tespit edildi. Kromozom analizinde sayısal ve yapısal anomaliye rastlanmadı (46 XX) Hasta yenidoğan kliniğinde takibin 120. gününde pseudomonas sepsisi nedeniyle öldü. Literatürde Ritscher-Schinzel Sendromu tanısıyla takriben 20-25 vaka yayınlanmıştır. Nadir görülmesi nedeniyle bu vakayı sunmayı uygun gördük.

**POSTER: 46*****Ağır Dehidratasyon ve Psödo-Bartter Sendromu Tablosu ile Başvuran Bir Kistik Fibrozis Olgusu ( $\Delta F508$  ve  $W1282X$  Kompund Heterozigot Mutasyonu)*****Ayhan Çevik, Meltem Ege, Nihat Okuducu, Ahmet Denker, Fatih Erbağcı**

Sani Konukoğlu Tıp Merkezi, Pediatri ve Yoğun Bakım Ünitesi, Gaziantep.

Kistik fibrozis; otozomal resesif geçiş gösteren, farklı organ ve sistemleri tutan, çok defa ölümcül seyreden bir hastalıktır. Ülkemizdeki gerçek sıklığı bilinmemekle birlikte 1/2000- 1/4000 arasında olduğu tahmin edilmektedir. Kistik fibrozisli süt çocuklarında terle aşırı tuz kaybı sonucu hipovolemi ve hipokloremik metabolik alkalozun eşlik ettiği Psödo-Bartter Sendromu gelişebilmektedir. Hastanemiz acil servisine, tekrarlayan kusmalar ve iştahsızlık yakınmasıyla başvuran 10 aylık erkek olgu ağır dehidratasyon tablosu ile yoğun bakım ünitesinde izlendi. İzleminde tedaviye dirençli ağır hipoelektrolitemi, metabolik alkaloz saptandı. Sık enfeksiyon geçirme öyküsü ve büyüme gelişme geriliği bulguları olan olgunun yapılan kistik fibrozis mutasyon analizinde iki ayrı mutasyon ( $\Delta F508$  ve  $W1282X$  kompund heterozigot mutasyonu) saptandı. İzah edilemeyen büyüme ve gelişme geriliği, tekrarlayan kusmalar ve dehidratasyonun eşlik ettiği hipokloremik metabolik alkalozlu olguların kistik fibrozis açısından tetkik edilmeleri gerekmektedir.