

**POSTER: 62****İnfantil Vitamin B12 Eksikliği****Sadi Türkay, Halil Değirmencioğlu, Ahmet Karadağ, Zekai Avcı**

Fatih Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Başkent Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İstanbul.

Çocuklarda nadir görülen vitamin B12 eksikliği; hematolojik problemlerin yanı sıra geriye dönüşümsüz nörolojik komplikasyonlara yol açabilen önemli bir hastalıktır. Biz de burada infantil vitamin B12 eksikliği olan bir vaka sunduk. 8 aylık kız hasta, hastanemize solukluk, halsizlik, iştahsızlık, yutma zorluğu ile getirildi. Sadece anne sütü alan hastamız otuz bir yaşındaki annenin ikinci gebeliğinden yaşayan ikinci çocuk olarak sezaryenle miadında 3360 gr doğmuş. Altı aylıkken ek gıdaya geçişte bebek verilenleri yutmuyarak reddediyormuş. Fizik muayenesinde, genel durumu orta, halsiz, huzursuz, apatik olan hastamızın özellikle ellerde ve ayaklarında eldiven tarzı hiperpigmentasyonu mevcuttu. Nörolojik olarak başını dik tutamayan hasta, henüz destekli oturamıyordu. Gözle obje takibi yapmıyordu. Laboratuvar değerlendirilmesinde; RBC: 1,53 x10 /L, Hb: 5 g/dl, Hct: %14.2, MCV: 93 fl, MCH: 32,7 pg, RDW: %34, WBC: 4500 /µl, PLT: 142,000 /µl olarak bulundu. Periferik yaymasında eritrositlerde makrositoz ve nötrofillerde hipersegmentasyonu olması üzerine alınan serum folik asit düzeyi: 16,5 ng/ml (4,2-19,9), serum vitamin B12 düzeyi: 58 pg/ml (160-900), serum homocistein düzeyi 143 µmol/L (3,3-11,3) ölçüldü. Annenin serum vitamin B12 düzeyi normaldi. Total demir bağlama kapasitesi: 251 ug/dl, Ferritin: 222 ng/ml bulundu. Bu sonuçlarla hastada B12 vitamin eksikliği düşünülerek 100 µg vitamin B12 intramuskuler olarak on gün uygulandı. Üçüncü günde retikülosit sayısı %1.6'dan %3.9 (>%2)'a yükseldi. Yatışının 12. gününde haftalık vitamin B12 enjeksiyonunu 3 ay boyunca almak üzere taburcu edildi. Tedavinin 21.gününde yapılan muayenesinde başını tutabildiği, destekli oturmaya başladığı, yutma refleksinin normale dönerek kaşıkla beslenebildiği görüldü. Laboratuvar incelemesinde Hb düzeyi 8.5 g/dl, vitamin B12 düzeyi 182 pg/ml (160-900), PLT: 449.000 /µl olarak ölçüldü. Hasta halen tabibimizdedir. Bu vaka dolayısıyla derin anemisi ve nörolojik bulguları olan infantlarda vitamin B12 eksikliği olabileceği vurgulamak istendi.

**POSTER: 63****Hiperimmünglobulin D Sendromu: 5 Yaşında Bir Olgu****Fatma İnci Arıkan, Hakan Balta, Fahrettin Doğan, Yıldız Dallar**

SB Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Kliniği, Ankara.

Hiperimmünglobulin D sendromu otozomal resesif geçiş gösteren periyodik ateş sendromlarından biridir. Bir hafta veya daha fazla süren ateş epizotları ile birlikte karın ağrısı, artrit/artralji, makülopapüler döküntü ile karakterizedir. Bu inflamatuvar epizotlar her 4-6 haftada bir tekrarlar ve hastalar ataklar arası asemptomatiktir. Hiperimmünglobulin D sendromu Mevalonat kinaz genindeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkar ve Ig D'nin patogenezdaki rolü henüz aydınlatılmamıştır. Tanı ise klinik bulgular ve serum Ig D düzeyinin (>100 IU/ml) olması ile doğrulanır. Biz yaklaşık 6 aydır ateş nedeni bulunamayan 5 yaşındaki erkek hastanın HIDS tanısı almasından dolayı sunmayı uygun bulduk. Ateş nedeni bulunamayan hastalarda periyodik ateş sendromlarının da akıldan tutulmasını vurgulamak istedik.5 yaşında , erkek hasta S.B Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Polikliniğine Mayıs 2005 'te karın ağrısı, ateş, eklemelerde ağrı, şişlik ve vücutta döküntü şikayetleri ile başvurdu. Hastanın şikayetleri ilk olarak 2 hafta önce başlamış ve kullandığı çeşitli ilaçlara rağmen şikayetleri düzelmemiş. Fizik muayenesinde kan basıncı 100/60 mm/Hg , kalp tepe atımı 84/dk, solunum sayısı 22/dk ve ateşi 38.5 C (aksiller) idi. Servikal bölgede yaklaşık 1x1 cm boyutlarında birkaç adet lenfadenopati, üst ekstremiteler ve gövdede makülopapüler döküntüler ve eklemelerde hassasiyet mevcuttu. Diğer fizik muayene bulguları normaldi. Laboratuvar analizinde hemoglobin 8.2 gr/dl, beyaz küre sayısı 23.5x10<sup>3</sup>/mm<sup>3</sup>, %80 nötrofil, hipokromi ve anizositoz; sedimentasyon 90 mm/h, CRP 19.3 mg/dl ve serum Ig D düzeyi 309 IU/ml idi ve diğer immünglobulin düzeyleri normaldi. Serum fibrinojen düzeyi 502 mg/dl, ferritin 237 Mg/dl ve serum Fe düzeyi 7 mg/dl olarak saptandı. Geri kalan tüm laboratuvar bulguları normal olarak saptandı. Periyodik ateş sendromları rekürren jeneralize inflamasyon atakları ile seyreden , infeksiyöz ve otoimmün nedenlerle açıklanamayan bir grup kalıtsal hastalıktır. Bu grubun en çok bilinen ve görülen hastalığı FMF olup OR kalıtım gösterir ve grubun diğer üyelerinden epidemiyolojik , klinik ve genetik olarak farklılıklar gösterir. HIDS ilk olarak 1984 yılında tanımlanmış olup rekürren ateş epizotları, artrit, artralji, deri lezyonları ve serum Ig D düzeyinin yüksek olması ile karakterizedir. Ataklar kendini sınırlayan bir tablodur ve ataklar arası hastalar tamamen asemptomatiktir. Ataklar 3-7 gün sürebilir ve değişen sıklıklarla ortaya çıkar. Yaş ile birlikte atakların şiddeti ve sıklığı azalır. Amiloidoz ve renal hastalık riski oldukça azdır.

Hiperimmünglobulin D sendromu Mevalonat kinaz geninde mutasyon sonucu oluşur (12q24 'de lokalize olmuştur). Mevalonat kinaz kolesterol metabolizmasında anahtar rol oynayan bir enzimdir ve mutasyonu mevalonik asitüri ile sonuçlanır. Bizim düşüncemize göre yaşadığımız bölgede FMF ne kadar sık görülse de rekürren ateş atakları ile seyreden ve nedeni açıklanamayan durumlarda HIDS'in da düşünülmesi gerekmektedir.

**POSTER: 64****Kronik Granümatöz Hastalıkta Pylor ve Mesane Granülomu; 3.5 Yaşında Bir Olgu****Filiz Kart\*, Nurullah Doğan\*\*, Sara Şebnem Kılıç\*\*\***

Uludağ Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD\*, Radyoloji AD\*\*, Çocuk İmmünoloji BD\*\*\*, Bursa.

Kronik granümatöz hastalık (KGH), nikotinamid adenin dinükleotid fosfat oksidaz kompleksinin bozukluğu ile karakterize nadir görülen kalıtsal bir hastalıktır. Bu hastalarda katalaz pozitif bakteri ve mantarlarla oluşan yineleyen enfeksiyonlar gözlenir. Özofagus, mide, barsak ve üriner sistemde malign olmayan granümlar gelişebilir ve lümen obstrüksiyonuna yol açabilir. Steroid ve antibiyotik tedavisiyle ortalama 15 gün içerisinde iyi yanıt alınır. Biz burada 3.5 yaşında bir erkek hastada pylorda 7 mm kalınlığında ve mesane posterior duvarında 16 mm kalınlığında granülom saptanan olguyu sunmayı amaçladık. Kusma ve idrar yapmada güçlük çeken hastaya 2 mg/kg dozunda steroid tedavisi başlandı. Tedavinin 2.haftasında pylordaki granülomun tamamen düzeldiği US inceleme ile saptandı. Cerrahi girişimin kontrendike olduğu bu hastalıkta nadir olarak görülen granümlar steroid ile tedavi edilebilir.