



Türkiye
ÇOCUK NÖROLOJİSİ
derneği

INTERNATIONAL
LEAGUE
AGAINST
EPILEPSY **ILAE**
Established 1909

**JOINT MEETING OF THE INFANTILE SEIZURE SOCIETY (ISS)
AND THE TURKISH CHILD NEUROLOGY ASSOCIATION**

**THE 16TH ANNUAL MEETING OF
THE INFANTILE SEIZURE SOCIETY
(ISES 2014)**

&

**16. ULUSAL
ÇOCUK NÖROLOJİSİ KONGRESİ**

JUNE 22-27, 2014

HILTON AVANOS HOTEL - CAPPADOCIA, TURKEY

PROGRAM AND ABSTRACT BOOK
PROGRAM VE ÖZET KİTABI

CONTENTS / İÇİNDEKİLER

THE 16TH ANNUAL MEETING OF THE INFANTILE SEIZURE SOCIETY (ISES 2014)

WELCOME LETTER	4
COMMITTEE	5
SCIENTIFIC PROGRAM	6-8
ABSTRACTS OF INVITED SPEAKERS	10-22
ORAL AND POSTER PRESENTATIONS	
ORAL PRESENTATIONS	24-29
POSTER PRESENTATIONS	30-86

16. ULUSAL ÇOCUK NÖROLOJİSİ KONGRESİ

HOŞ GELDİNİZ MEKTUBU	88
KURULLAR	89
BİLİMSEL PROGRAM	90-91
KONUŞMA ÖZETLERİ	94-110
SÖZEL VE POSTER BİLDİRİLER	
SÖZEL BİLDİRİLER	112-136
POSTER BİLDİRİLER	137-222
OOH AREA/STAND PLANI	222
SPONSORS/SPONSORLAR	227
INDEX/ALFABETİK DİZİN	225-230



Türkiye
ÇOCUK NÖROLOJİSİ
derneği



**JOINT MEETING OF THE INFANTILE SEIZURE SOCIETY (ISS)
AND THE TURKISH CHILD NEUROLOGY ASSOCIATION**

THE 16TH ANNUAL MEETING OF THE INFANTILE SEIZURE SOCIETY (ISES 2014)

JUNE 22-25, 2014

HILTON AVANOS HOTEL - CAPPADOCIA, TURKEY



Dear Colleagues,

Welcome to the 16th Annual Meeting of the Infantile Seizure Society (ISS)! ISS has been created by Professor Y. Fukuyama in Japan in 1998, rapidly expanded abroad and within a decade has become the club of internationally renowned enthusiasts in infantile epilepsy research. Annual meetings have been traditional. With the spirit we have received from the past congresses of the Society, it is our aim to bring researchers together with interest in basic and clinical science. The topic of our congress has been chosen as "Epileptic syndromes of infancy and early childhood (ISES)". We hope you will enjoy our program. We have accomplished this with the aid of a group of local and international experts serving on our program committee.

Just a historical note: Turkey has organized the Asian and Oceanian Child Neurology Association (AOCNA) congress in the year 1996 in Istanbul. We are grateful to our pioneers.

We wish that your visit to Cappadocia will be rewarding in academic, educational and social aspects.

On behalf of the Local Organizing Committee

Prof. Haluk Topaloğlu, president of the ISES

Prof. Dilek Yalnızoğlu, secretary of the ISES



Dear Friends,

It is my great honor and pleasure to deliver this heartfelt welcome to all colleagues worldwide wishing to participate in the forthcoming International Symposium on Epileptic Syndromes of Infancy and Early Childhood (ISES). The scientific program is very attractive and exciting.

Lectures on the first day Developing Brain and Epilepsy by Moshé, Cortical malformations (the expanding spectrum of genetic malformations of cortical development by Guerrini, Genetics update by Scheffer, metabolic disorders by Pearl, Autoimmune update by Anlar, 2nd day Epileptic syndromes and encephalopathies according to their age group by great authorities including Dravet, and 3rd day neuroimaging, and new antiepileptic drugs, dietary and surgical treatment for challenging intractable epilepsies!

I am sure everybody will find plenty fruits from this meeting.

The Nihonncoden award which is established by Honorary Chairperson will be given for a few young investigators with excellent PRESENTATIONS!

Let's enjoy the meeting together at Cappadocia!

Makiko Osawa

Chair person of the Infantile Seizure Society

Previous president of the Japan Society of Child Neurology

President of the Japan Epilepsy Society

Emeritus Professor of Tokyo Women's Medical University

ISES COMMITTEE

Honorary President of Infantile Seizure Society

Yukio Fukuyama, MD (Japan)

President of Infantile Seizure Society

Makiko Osawa, MD (Japan)

President of ISES

Haluk Topaloğlu, MD (Turkey)

Secretary of ISES

Dilek Yalnızoğlu, MD (Turkey)

The ISES Program Committee

Kai-Ping Chang, MD (Taiwan)

Heung Dong Kim, MD (Korea)

Hirokazu Oguni, MD (Japan)

Perrine Plouin, MD (France)

Ingrid Scheffer, MD (Australia)

Shlomo Shinnar, MD (USA)

Hasan Tekgül, MD (Turkey)

Haluk Topaloğlu, MD (Turkey)

Dilek Yalnızoğlu, MD (Turkey)

22 JUNE 2014

18:30 - 19:30 Cappadocia Touristic Session (Grand Ballroom)

19:30 - 21:00 **OPENING COCKTAIL** 

23 JUNE 2014

08:30 - 09:00 Opening Ceremony
Güzide Turanlı, Haluk Topaloğlu, Makiko Osawa

ETIOPATHOGENESIS

09:00 - 10:00 **DEVELOPING BRAIN AND EPILEPSY**Moderator: **Makiko Osawa, Haluk Topaloğlu**09:00 - 09:30 West Syndrome: The Future Is Now
Solomon Moshé09:30 - 10:00 Maternal Taurine Modulates Immature Aspect of GABA Actions Involved in Epileptogenesis
Atsuo Fukuda10:00 - 10:30 **Coffee Break** 10:30 - 11:30 Moderator: **Pratibha Singhi, Adnan Yüksel**10:30 - 11:00 Seizure Semiology
Eli Mizrahi11:00 - 11:30 New Technologies for Neonatal and Infantile Seizure Detection
Hasan Tekgül11:30 - 12:30 Moderator: **Biserka Rešić, Şakir Altunbaşak**11:30 - 12:00 The Expanding Spectrum of Genetic Malformations Of Cortical Development
Renzo Guerrini12:00 - 12:30 Neurocutaneous Syndromes-TS complex
Phillip Pearl12:30 - 13:30 **Luncheon Symposium (Lunchbox will be serviced)** Moderator: **Kıvılcım Gücüyener**12:30 - 12:50 Principles And Application of Therapeutic Hypothermia
Kıvılcım Gücüyener12:50 - 13:10 Neonatal Seizure During Therapeutic Hypothermia for Perinatal Hypoxic-Ischemic Encephalopathy
Ming-Chou Chiang13:10 - 13:30 Therapeutic Hypothermia for Epilepsy
Kuang-Lin Lin13:30 - 14:00 **Coffee Break** 14:00 - 15:30 Moderator: **Meral Topçu, Hitoshi Yamamoto**14:00 - 14:30 Genetics Update: Epilepsy Genetics Frames New Approaches to Epilepsy
Ingrid Eileen Scheffer14:30 - 15:00 Metabolic Disorders
Phillip Pearl15:00 - 15:30 Autoimmune Update: Update in Childhood Neuro-Immune Disorders
Banu Anlar15:30 - 16:00 **Coffee Break** 

ORAL PRESENTATIONS

16:00 - 17:00 Moderator: **Massoud Houshmand, Uğur Işık**

OP 1/OP 2/OP 3/OP 4

17:00 - 18:00 Moderator: **Nana Tatishvili, Sinan Çomu**

OP 5/OP 6 /OP 7/OP 8

24 JUNE 2014

EPILEPTIC SYNDROMES AND ENCEPHALOPATHIES

08:30 - 10:00	EARLY INFANCY
	Moderator: Yoichi Sakakihara, Güzide Turanlı
08:30 - 09:00	Ohtahara Syndrome Katsuhiko Kobayashi
09:00 - 09:30	The Pathomechanisms of Dravet Syndrome: Lessons From Patient-Derived Induced Pluripotent Stem Cells (iPSCs) Shinichi Hirose
09:30 - 10:00	Migrating Partial Epilepsy of Infancy Giulia Barcia
10:00 - 10:30	Coffee Break 
10:30 - 12:30	LATE INFANCY
10:30 - 11:30	Moderator: Shinichi Nijima, Gülhis Deda
10:30 - 11:00	West Syndrome Andrew Lux
11:00 - 11:30	How to Diagnose and Manage Patients With Dravet Syndrome? Charlotte Dravet
11:30 - 12:30	Moderator: Smail Zubcevic, Yüksel Yılmaz
11:30 - 12:00	Myoclonic Syndromes in Infancy and Early Childhood Athanasios Covanis
12:00 - 12:30	Genetic Epilepsy With Febrile Seizures Plus (GEFS+) Ingrid Eileen Scheffer
12:30 - 13:30	Lunch Break and Poster Viewing 
13:30 - 15:00	EARLY CHILDHOOD
	Moderator: Kai-ping Chang, Dilşad Türkdoğan
13:30 - 14:00	Epilepsy With Myoclinic-Atonic Seizures (EMA) - Special Consideration Based on an Electrophysiological Study Hirokazu Oguni
14:00 - 14:30	Rasmussen Encephalitis Tiziana Granata
14:30 - 15:00	Epileptic Encephalopathy With Frequent Sleep Potentiated Spikes: Landau-Kleffner Syndrome and Continuous Spike Wave of Sleep Masanori Takeoka
15:00 - 16:00	Neurology of Great Musicians: Beethoven's Deafness, Schumann's Madness, Porter's Pain, and Gershwin's Uncinate Seizures Phillip Pearl
16:00 - 18:00	POSTER PRESENTATIONS with Coffee Break 
16:00 - 17:00	Moderator: Tatsuharu Sato, Ercan Demir (PP1 - PP12) Moderator: Akihisa Okumura, Füsün Alehan (PP13 - PP22, PP92) Moderator: Masako Sakauchi, Hüseyin Caksen (PP23 - PP34) Moderator: Chao-huei Chen, Cihan Meral (PP35 - PP42) Moderator: Fe Delos Reyes, Hamit Özyürek (PP43 - PP50)
	Moderator: Dada Samija, Serap Teber (PP51 - PP62) Moderator: Nana Kapanadze, Tuğba Hirfanoğlu (PP63 - PP72, PP93) Moderator: Feriha Catibusic, Hüseyin Per (PP73 - PP81) Moderator: Natalija Angelkova, Burak Tatlı (PP82 - PP91)
20:30	GALA DINNER 

25 JUNE 2014

TREATMENT

09:00 - 10:30	Moderator: Hideo Yamanouchi, Ayşe Serdaroğlu
09:00 - 09:30	Neuroimaging in Epilepsy During Infancy and Early Childhood Kader Karlı Oğuz
09:30 - 10:00	Anti-Seizure Medications for Children 2014: Disappointments and Promises Raman Sankar
10:00 - 10:30	Diet Therapy in Refractory Pediatric Epilepsy: Increased Efficacy and Tolerability Hoon-Chul Kang
10:30 - 11:00	Coffee Break 
11:00 - 12:30	Moderator: Kenji Sugai, Dilek Yalnızoğlu
11:00 - 11:30	Presurgical Evaluation of Epilepsy Helen Cross
11:30 - 12:00	Surgical Treatment of Epilepsy in Infancy and Early Childhood Oğuz Çataltepe
12:00 - 12:30	Validation of Innovative Diagnosis and Treatment Procedures Eishi Asano
12:30 - 13:00	Highlights of the Congress

**THE 16TH ANNUAL MEETING OF
THE INFANTILE SEIZURE SOCIETY
(ISES 2014)**

ABSTRACTS OF INVITED SPEAKERS

West Syndrome: The Future Is Now

Solomon Leon Moshe
Albert Einstein College of Medicine



Epileptic encephalopathies in infancy include syndromes with onset in the neonatal period and during the first year of age. The most common is infantile spasms (West syndrome). West syndrome is an age-specific seizure disorder characterized by the presence of intractable seizures, characteristic EEG patterns (hypsarrhythmia and electrodecremental responses) and often progressive mental deterioration with features of autism. To date, there are several clinical controversies that need to be addressed: are infantile spasms and hypsarrhythmia a form of status epilepticus?; what is the common substrate that may underlie the emergence of infantile spasms?; what are the factors that influence the transition to other epileptic syndromes?; finally, what factors determine the outcome?. Available symptomatic treatments include the use of hormonal based regimens, antiepileptic drugs, administration of vitamins, immunotherapy, the ketogenic diet, and surgery. While these treatment may modify the severity of the spasms, they do not lead to cures. The recent description of several new models of infantile spasms is a positive step towards the development of novel treatments that can stop the progression of spasms and prevent mental retardation. One of these models, the multiple hit model, has many similarities to the human condition. In this model, we have identified disease-modifying approaches that can be translated to therapeutic applications and possible cures in infants with West syndrome. It is anticipated that, by forming effective multi-institutional collaborations among clinicians and scientists we will be able eradicate this disease in the near future.

Keywords: infantile spasms, animal models, west syndrome, epilepsy

Maternal Taurine Modulates Immature Aspect of GABA Actions Involved in Epileptogenesis

Atsuo Fukuda
Department of Neurophysiology, Hamamatsu University School of Medicine, Hamamatsu, Japan



The major inhibitory neurotransmitter GABA evokes depolarization in immature brain via activation of GABAA receptors, in contrast to hyperpolarization in the adult. This developmental switch of GABA actions from depolarization (Cl⁻ efflux) to hyperpolarization (Cl⁻ influx) is induced by changes in the Cl⁻ gradient, which is regulated by Cl⁻ transporters (NKCC1, uptake; KCC2, extrusion). Intracellular taurine activated the WNK1 and downstream SPAK/OSR1. Phosphorylation of SPAK was consistently higher in embryonic brains and down-regulated by maternal administration of taurine transporter inhibitor. Because WNK-SPAK/OSR1 signaling reciprocally regulates NKCC1 and KCC2 functions, taurine may contribute to keeping high intracellular Cl⁻ of immature brains, which is required for brain development. Endogenous agonists for GABAA receptors other than GABA have not yet been addressed. Taurine that neither a fetus nor a neonate can synthesize is transferred from maternal blood via either placenta or breast milk ingestion. Ambient taurine in fetal cerebral cortex was more than 1000 times of ambient GABA. In taurine-deficient model fetal cortex, GABAA receptor-mediated tonic currents were not observed, indicating taurine could be an endogenous agonist for embryonic tonic GABAA receptor in the neocortex. Our data suggest that ambient taurine serve as a stop signal for radial migration. The activity-dependent non-synaptic release of endogenous taurine facilitates GABAergic excitatory neurotransmission through activation of glycine receptors in the marginal zone, suggesting an influence on the developmental processes of cerebral cortex. In conclusion, maternal taurine may be essential to maintain proper GABAA receptor actions during development, suggesting that an improper taurinergic modulation may lead to etiopathogenesis of the infantile seizures.

Keywords: chloride, NKCC1, KCC2, WNK, SPAK-OSR1, taurine transporter

Seizure Semiology

Eli M. Mizrahi, MD

Chair, Department of Neurology Professor of Neurology and Pediatrics Baylor College of Medicine / Houston, Texas, USA



Seizure semiology is the cornerstone of diagnosis and management of infants and children with epilepsy. Taken with other signs, symptoms, and the constellation of other clinical and laboratory findings, seizure semiology forms the basis of the identification of epileptic syndromes. Seizure semiology has recently been reviewed and some aspects have been revised. The methodology of determining semiology has also changed over time and may differ in various clinical settings based upon available health professional training and available technology. Seizure semiology as it related to epileptic syndromes can be dynamic. There may be multiple seizure types which define a syndrome at a given time. However, as the infant matures, there may be age-dependent manifestations which evolve with different clinical characteristics. Antiepileptic drug therapy may also have an impact on seizure semiology. It is also critical to identify the full range of age-dependent manifestations of seizures of epileptic origin as well as age-dependent paroxysmal non-epileptic events which may be thought to be epileptic events. Accurate characterization and classification, also forms the basis of continued evaluation of the genetic basis of epileptic syndromes as common clinical features are recognized between groups of subjects. Finally, while not a specific aspect of seizure semiology, clinical co-morbidity has become an important feature in determining the full expression of epileptic syndromes in infancy and early childhood. Accurate identification of these features may provide insight into novel treatments and may also further the understanding of common mechanisms which may form the basis of both the epilepsy and its co-morbid states.

New Digital Technologies for Neonatal and Infantile Seizure Detection

Hasan Tekgöl

Department of Pediatric Neurology, Ege University Medical School, İzmir, Turkey



The value of EEG in the management of neonatal seizures enormously increased in neonatal intensive care unit over the last twenty years. Seizure detection is more frequent with the use of continuous EEG and video EEG monitoring. Video EEG monitoring with a full EEG is the "gold standard" for clinical monitoring of neonatal seizures. However, not many hospitals have this service with on-line interpretation 24 hours per day, 7 days per week. Recent years new digital EEG modalities (amplitude-integrated EEG-aEEG, spectral edge frequency-SEF, density spectral array-DSA, envelope trends-ET) have been developed for the detection of seizures in neonatal intensive care unit. EEG-monitors with various trend measures have been used by neonatal staff to initiate the recordings and to interpret the EEG trends around the clock. The trend measure of EEG that has been most widely used is the amplitude-integrated EEG. The newly developed digital EEG monitors have also been introduced increased flexibility, including various trend measures (DSA, SEF, ET). The optimal method for EEG-monitoring is currently under debate. A full standard EEG should be recorded in all newborn and infants early during monitoring period and repeated as required. Provide new digital EEG modalities (aEEG, SEF, DSA, ET) in NICU. Some of them can be used for both recording of EEG (during the day) and for trend-monitoring (e.g. during the night). Close collaboration with neurologists / clinical neurophysiologists increases the likelihood for detection of neonatal seizures in NICU.

Keywords: neonatal seizures, EEG, aEEG, NICU

The Expanding Spectrum of Genetic Malformations of Cortical Development

Renzo Guerrini

Pediatric Neurology Unit and Laboratories Children's Hospital A. Meyer viale Pieraccini 24 50136 Firenze - Italy



Malformations of cortical development (MCDs) are an important cause of epilepsy and an extremely interesting group of disorders from the perspective of brain development and its perturbations. Many new MCDs have been described in recent years as a result of improvements in imaging, genetic testing, and understanding of the effects of mutations upon the ability of their protein products to correctly function within the molecular pathways by which the brain functions. Genetic studies have identified several of the genes that might disrupt each of the main stages of cell proliferation and specification, neuronal migration and late cortical organisation. Many of these malformations are caused by de novo dominant or X-linked mutations occurring in sporadic cases. Genetic testing requires accurate assessment of imaging features and familial distribution. Exome sequencing and high field magnetic resonance imaging are rapidly modifying our perception of these disorders. Some patients have early severe neurological impairment, but others only have epilepsy or show unexpected deficits that are detectable only by screening. Most of the major MCDs are reviewed from a clinical, embryological, and genetic perspective. The most recent literature regarding clinical diagnosis, mechanisms of development and future paths of research are discussed.

Principles and Applications of Therapeutic Hypothermia

Kıvılcım Gücüyener MD,

Gazi University Medical Faculty, Department of Pediatric Neurology



The dynamic nature of hypoxic-ischemic injury, the identification of primary, latent, and secondary phases provide the ideal opportunity for intervention. Therapies should be commenced as early as possible during the latent phase, before secondary deterioration occurs. Broadly, it is known that cooling suppresses many of the pathways leading to delayed cell death, as well as reducing cellular metabolic demands, excessive accumulation of cytotoxins as glutamate, free radicals, suppresses post-ischemic inflammatory reaction and inhibits programmed cell death. Moderate cooling by 3-4 °C if started within 6 hours and be continued for 72 hours is the first successful neural rescue therapy for neonatal encephalopathy. All meta-analyses evaluating the large randomized trials of both head cooling combined with systemic hypothermia and whole body cooling concluded that the use of hypothermia in neonatal encephalopathy is both safe and effective in reducing mortality and neurodevelopmental disability in later life. Apart from its use in neonatal encephalopathy, novel uses of hypothermic neural rescue therapies in neonates such as; hypothermia during cardiorespiratory failure, hypothermia as adjunct treatment in hyperammonemia and encephalopathy, hypothermia for advanced necrotizing enterocolitis are being discussed based on case series with good results. Additionally, one randomized clinical trial searching the feasibility of hypothermia for premature infants (32-35 weeks' gestation) with hypoxic ischemic encephalopathy is being done. For children the hypothermia therapy is also on the stage relying on the evidence of benefit both from preclinical trials and its adult applications. In this respect, hypothermia treatment after pediatric cardiac arrest, after pediatric traumatic brain injury, hypothermia for junctional ectopic tachycardia in pediatric patients and finally hypothermia treatment for refractory status epilepticus in children are all under discussion, multicentered randomized clinical trials are either being conducted in the meantime or will be starting at the most forthcoming periods promising applications of hypothermia treatment.

Neonatal Seizure during Therapeutic Hypothermia for Perinatal Hypoxic-Ischemic Encephalopathy

Ming Chou Chiang¹, Kuang Lin Lin², Jainn Jim Lin², Huei Shyong Wang²

¹Division of Neonatology, Department of Pediatrics, Chang Gung Memorial Hospital, Taoyuan, Taiwan

²Divisions of Pediatric Neurology, Department of Pediatrics, Chang Gung Memorial Hospital, Taoyuan, Taiwan



Neonatal seizures are associated with an increased incidence of brain injury and long-term neurodevelopmental delay. Hypoxic-ischemic encephalopathy (HIE) due to perinatal asphyxia is the most common etiology of neonatal seizure. Currently, there are no evidence-based guidelines for the management of neonatal seizure. Phenobarbital remains the first choice of drug as the first-line antiepileptic drugs (AEDs). Midazolam or lidocaine has been used as the second-line AEDs. Other new AEDs such as levetiracetam or topiramate have also been used as well. A randomized placebo-controlled trial to evaluate the neuroprotective properties of topiramate is being carried out. Therapeutic hypothermia (TH) has recently become a standard treatment for full-term infants with moderate to severe HIE. A meta-analysis of 3 trials including 767 neonates showed that moderate therapeutic hypothermia in neonates with HIE was associated with consistently reduced rates of mortality and neurologic impairment at age 18 months. However, data regarding seizure occurrence during TH, risk factors of seizure as well as its impact on neurodevelopmental outcome are still limited. In the current PRESENTATIONS, we will describe our experiences and review literature aiming to answer these questions.

Keywords: hypoxic-ischemic encephalopathy, neonate, seizure, therapeutic hypothermia

Therapeutic Hypothermia for Epilepsy

Kuang Lin Lin

Division of Pediatric Neurology, Chang Gung Children's Hospital, Taoyuan, Taiwan



Refractory status epilepticus is an important cause of mortality and neurological deficits during childhood. Although several medical treatment strategies have been proposed including anticytokine agents, anticonvulsants and treatment to reduce intracranial pressure, the efficiency of these treatment options is certainly limited and not proven in clinical trials. Nevertheless, few studies have reported that therapeutic hypothermia resulted in fast and sustained control of refractory status epilepticus. The mechanism of therapeutic hypothermia for refractory status epilepticus is complex, but it likely has a physiological role. The clinical application of therapeutic hypothermia is based on the possibility of stabilizing immune activation, brain edema and seizure control to protect the brain from on-going functional, apoptotic neural and glial damage and the systemic expansion of the cytokine storm. Therapeutic hypothermia has been shown to have neuroprotective as well as antiedematous effects in various models of neurological damage. The combination of therapeutic hypothermia and conventional medical treatment was effective in treating refractory status epilepticus, however the exact contribution of the therapeutic hypothermia to the outcome is unknown. The optimum temperature and duration of therapeutic hypothermia for refractory status epilepticus have been reported to be cooling to 32 to 35°C continuously for 2 to 5 days. Hemodynamic change due to myocardial depression, arrhythmias, coagulopathy, electrolyte imbalance and infection were the possible complications of therapeutic hypothermia.

Keywords: therapeutic hypothermia, epilepsy, refractory status epilepticus

Epilepsy Genetics Frames New Approaches to Epilepsy

Ingrid Scheffer

Florey Institute, University of Melbourne, Austin Health, Royal Children's Hospital



With the advent of next generation sequencing, there has been a virtual explosion in the number of known epilepsy genes which has been especially prolific in the last two years. The major areas of impact are the focal epilepsies, a group previously considered predominantly acquired disorders apart from rare large families with autosomal dominant disorders. With the new gene discoveries, there is a paradigm shift with regard to evaluation of children and adolescents with focal epilepsies, and includes both lesional and non-lesional cases. These findings have implications for aetiology but also for management as particular genes may suggest that the patient should be scrutinized for a focal cortical dysplasia. New focal epilepsy genes are shedding light on novel mechanisms with the mammalian target of rapamycin pathway becoming a critical pathway in focal epilepsy apart from tuberous sclerosis.

The epileptic encephalopathies are proving to be genetically highly heterogeneous with many patients having de novo dominant mutations. Phenotypic heterogeneity is also seen with many genes. As new genes are discovered, the phenotypes of specific genetic encephalopathies are emerging, and may have distinctive features that aid diagnosis. Cohorts of patients with a specific diseases will rapidly grow and this, in turn, will inform treatment choices and long term prognosis.

Keywords: epilepsy, genetics

Metabolic Disorders

Phillip L. Pearl, M.D.,

Epilepsy and Clinical Neurophysiology, Boston Children's Hospital, Harvard Medical School, Boston, MA



The inherited metabolic epilepsies typically have onset during the neonatorum, infancy, or early childhood periods. The classic PRESENTATIONS is a newborn with poor feeding, hypotonia, lethargy, respiratory distress, or lactic acidosis. The usual seizure types are myoclonic or infantile spasms. EEG patterns are often burst-suppression or hypsarrhythmia although there are many exceptions, and specific patterns such as the comblike rhythm of maple syrup urine disease are uncommon. Clinical clues include a suggestive family history and poor response to traditional antiepileptic drugs. The clinician must have a high index of suspicion to identify readily treatable disorders in which the outcome is linked to early diagnosis and prompt specific therapy. Potentially treatable conditions are quite variable and atypical features are increasingly recognized. Classic deficiency states that respond to substrate supplementation include biotinidase deficiency, serine synthesis defects, and creatine synthesis (although not transport) deficiency. Glucose transporter I deficiency is treated with the ketogenic diet to provide an alternative energy fuel, although neurological sequelae tend to persist and the PRESENTATIONS varies from prominent epilepsy in infants to movement disorders in adults. Biopterin synthesis defects are managed with neurotransmitter supplementation and folinic acid. The prognosis of hyperinsulinism/hyperammonemia and DEND (developmental delay, epilepsy, neonatal diabetes), cobalamin C deficiency, and urea cycle disorders depends on targeting the metabolic disorders. The pyridoxal vitamers dependencies may require folinic acid, pyridoxine, or pyridoxal-5-phosphate, although the role of these agents appears more complex than a straightforward assumption that P5P will adequately treat either antiquitin or PNPO deficiency.

Update in Childhood Neuro-Immune Disorders

Banu Anlar, MD
Hacettepe University, Ankara



The field of immune-mediated CNS diseases is continuously growing. Increasing availability of diagnostic methods and immunotherapeutic agents enhances awareness among clinicians, while research focuses on the pathogenesis of this group of diseases. Altered neurotransmission, as shown in basal ganglia encephalitis with IgG antibodies to the dopamine receptor D2R antibodies or glycine receptor antibodies detected in patients with startle reactions, is among recent examples for clinical-pathological correlation. The widening spectrum of neurological and neuromuscular disorders associated with autoantibodies prompted researchers to develop a chip for systematic and rapid screening of antibodies directed against ion channels and ionotropic receptors, which can help to identify new targets of autoimmunity and new pathogenetic mechanisms to known clinical conditions. New imaging techniques to diagnose and follow-up inflammation such as ultrahigh-field MR images will improve our understanding of the evolution of inflammatory lesions. Cellular in vivo imaging can demonstrate the progression and resolution of pathology in real-time. These methods will also enhance our understanding of a variety of neurological conditions caused by trauma, degeneration, ischemia, or inflammation where immune mechanisms play the dual role of increasing injury and supporting repair.

Ohtahara Syndrome

Katsuhiro Kobayashi
Department of Child Neurology, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and
Pharmaceutical Sciences, Okayama, Japan



Ohtahara syndrome (OS) is the earliest type of age-dependent epileptic encephalopathy, which includes OS, West syndrome (WS), and Lennox-Gastaut syndrome (LGS). OS is characterized by a very early onset of epileptic spasms within the first three months of life as the cardinal seizure type, typically within the first month, and an electroencephalogram (EEG) pattern of suppression-bursts (SBs). SBs in OS are consistent with regular periodicity and appear in both waking and sleeping states. OS is a rare form of severe epilepsy with a grim prognosis. It was initially reported as early infantile epileptic encephalopathy with SBs by the late Professor Shunsuke Ohtahara. Etiologies of OS are heterogeneous and include various cortical development pathologies and mutations of genes such as *STXBP1*, *ARX*, etc. OS shares several common clinical features with early myoclonic encephalopathy (EME), which is, in contrast to OS, characterized by early onset erratic myoclonia as the predominant seizure type and an SB EEG pattern that is rather irregular and enhanced during sleep. Pathological high-frequency oscillations (HFOs) have a tight link to epileptogenicity, and they are believed to play an important role in OS. Epileptic gamma and faster rhythms are found in the ictal EEG of epileptic spasms in OS and WS. Gamma rhythms are observed also in SBs. Hence, it is thought that there is a close relationship between the generation of the ictal activity of spasms and SBs. Studies on pathological high frequencies are expected to provide further insights into the pathophysiology of OS.

The pathomechanisms of Dravet syndrome: Lessons From Patient-Derived Induced Pluripotent Stem Cells (iPSCs)



Shinichi Hirose, MD, PhD

Department of Pediatrics and Central Research Institute for the Molecular Pathomechanisms of Epilepsy, Fukuoka University, Fukuoka, Japan

Dravet syndrome is a devastating infantile-onset epilepsy syndrome with cognitive deficits and is caused by various mutations in *SCN1A*, the gene encoding the $\alpha 1$ subunit of the voltage-gated sodium channel $Na_v 1.1$. These mutations are known to cause haploinsufficiency of the channel. However, the actual pathomechanisms in the brain of individuals with Dravet syndrome remain unknown. Recently, we succeeded in reproducing the neurophysiological pathology of this syndrome using a patient's induced pluripotent stem cells (iPSCs). The iPSCs were established from the fibroblasts of a woman who had typical Dravet syndrome and a heterozygous missense mutation in *SCN1A* (c.4933C>T). The mutation was deduced to result in truncation in the fourth homologous domain of the protein (p.R1645*). The iPSCs were induced to differentiate into neurons. The neurons were predominantly GABAergic, with a minor population of glutamatergic neurons. Current-clamp analyses of GABAergic neurons revealed significant impairment in action potential generation when strong depolarizing currents were applied. Thus, the functional decline of GABAergic inhibitory neurons resulting from the mutant $Na_v 1.1$ channel is the primary cause of severe seizures in Dravet syndrome. This finding agrees with the observation of insufficient GABAergic inhibition in a mouse models bearing mutations in *Scn1a*, the murine orthologous of *SCN1A*. The elucidated pathomechanism explains how sodium-channel blockers aggravate seizures in Dravet syndrome. Patient-derived iPSCs can be a powerful tool for investigating the pathogenesis of epilepsy and can open new avenues for developing novel antiepileptic drugs. (Higurashi et al. **Molecular Brain** 2013, 6:19)

How to Diagnose and Manage Patients With Dravet Syndrome?



Charlotte Dravet

In its complete form, Dravet syndrome is defined by the following main criteria: onset before one year, in a normal infant, severe convulsive seizures, febrile then afebrile, associated with ictal and interictal myoclonic jerks, focal seizures, atypical absences, slowing down of development, with a normal neuroimaging. The disease course is characterized by pharmacoresistant seizures, convulsive and non convulsive status epilepticus, possible photo-pattern-sensitivity, cognitive deficit and behavioural anomalies. The incomplete forms, mainly without myoclonic seizures, have the same long-term prognosis and mutations in the *SCN1A* gene are found in both forms. The diagnosis is based on clinical data since the *SCN1A* mutation is not present in all patients and may be present in other epilepsy types. It should be discussed at different ages: in the first two years, febrile seizures, benign myoclonic epilepsy in infancy, progressive myoclonus epilepsies, cryptogenic, rarely symptomatic, focal epilepsies; in childhood, epilepsy with myoclonic-atonic seizures, early Lennox-Gastaut syndrome, GEFS+ syndrome, in girls epilepsy due to a *PCDH19* mutation; in adulthood, it is the diagnosis of an epileptic encephalopathy with onset in infancy and without known etiology. The treatment aims at reducing the seizure frequency and duration without deleteriously influencing cognitive skills and behaviour. Few antiepileptic drugs, most often in combination, are actually efficacious. The ketogenic diet can be a good option for a subset of children. Researches for gene therapy are ongoing. Different rehabilitation techniques are necessary. A psychological support for patients and families is also important, offered by a multidisciplinary team having a good knowledge of this syndrome and maintaining close relationship with the family.

Myoclonic Syndromes in Infancy and Early Childhood

Athanasios Covanis

Neurology Department, Children's Hospital "Agia Sophia", Athens, Greece



The concept of "epilepsy syndrome" was formalized in 1989 by the Commission on Classification and Terminology of ILAE as a cluster of signs and symptoms customarily occurring together. The syndrome classification has helped epileptologists to better communicate, select appropriate AED, accurately predict outcome and select material for genetic studies. The clinical and EEG features, provide the key to diagnosis. In 1981 Dravet and Bureau described "Benign myoclonic epilepsy in infancy" characterized by myoclonic seizures in normal infants without any other type of seizures except simple febrile seizures. The benignity of the syndrome has been subsequently questioned and in the 2006 classification is called "Myoclonic epilepsy in infancy". In recent years with advances in electroclinical correlation during video-EEG, family studies, linkage analyses and molecular genetics several distinct myoclonic syndromes have been recognized in families and in individuals. In all these syndromes in infancy and childhood, myoclonic seizures whether focal, bilateral or massive, symmetrical or asymmetrical, may appear alone or in coexistence with other idiopathic generalized seizures (e.g. absence and or generalized tonic-clonic seizures), constituting various epileptic syndromes. Differences exist not only among syndromes but also within the same myoclonic entity and the same individual. There are syndromes, with or without positive response to intermittent photic stimulation, where:

- Myoclonic seizures are the only type or the predominant type of seizure.
- Syndromes where myoclonic seizures and absence seizures are the predominant type and
- Syndromes where absence or GTCS are the predominant type of seizures and myoclonic seizures are part of the phenotype.

Some of these syndromes are included in the International classification, other are in development and other are included as seizure type (e.g. eyelid myoclonia and absences). The response to VPA in monotherapy is good. Although, initially, all these children appear developmentally normal, the long - term outcome regarding cognitive difficulties ranges from very mild to severe.

Myoclonic epilepsies are frequently misdiagnosed, under diagnosed, misunderstood and frequently treated with the wrong antiepileptic drug.

Keywords: Myoclonic seizures, myoclonic syndromes infancy and early childhood, classification, treatment, prognosis

Genetic Epilepsy With Febrile Seizures Plus (GEFS+)

Ingrid Scheffer

Florey Institute, University of Melbourne, Austin Health, Royal Children's Hospital



The first familial epilepsy syndrome to be described was Genetic Epilepsy with Febrile Seizures Plus (GEFS+) which is characterized by a heterogeneous phenotypic spectrum ranging from mild seizure disorders such as Febrile Seizures (FS) to the severe epileptic encephalopathies of Epilepsy with Myoclonic-Atonic Seizures (MAE) and Dravet syndrome. GEFS+ was recognized through large multiplex families with autosomal dominant inheritance of seizures. GEFS+ in many smaller families is likely to follow complex inheritance in which multiple genes are likely to play a role, possibly with an environmental contribution. The most common phenotype within the GEFS+ spectrum is Febrile Seizures. Next most frequent is Febrile Seizures Plus in which febrile seizures occur outside the usual age range or afebrile convulsions also occur. FS and FS+ may be associated with other seizure types such as absence, myoclonic, atonic or focal seizures. Recently recognized phenotypes include afebrile generalized tonic-clonic seizures and focal seizures without preceding FS or FS+. Several genes have been implicated in GEFS+ including the sodium channel subunit genes SCN1A, SCN2A and SCN9A. Mutations of GABA receptor subunit genes have also been identified including GABRG2 and GABRD. Further molecular insights are necessary to unravel why there is such marked phenotypic variability within a family carrying the same dominant mutation.

Keywords: GEFS+, epilepsy syndromes, genetics

Epilepsy with Myoclonic-Atonic Seizures (EMA) – Special Consideration Based on an Electrophysiological Study

Hirokazu Oguni

Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University, 8-1 Kawada-cho,

The ILAE has recognized EMA as a distinct electroclinical syndrome since the 1989 epilepsy classification. Among the definitions described in the 2010 classification proposal, the most important hallmark of this syndrome appears to be myoclonic-atonic seizures (MAS), which cause drop attacks that occur in normally developing 2 to 5-year-old children. EMA has been categorized into diffuse epileptic encephalopathies because of the combination of active epileptiform EEG features, refractory daily drop attacks, and the stagnation of intelligence. However, ultimate seizures as well as intellectual prognoses appear to be favorable in 1/2 to 2/3 of patients in spite of initial pharmacoresistance. The most effective treatment for MAS was shown to be a ketogenic diet, followed by ACTH and ESM. The etiology of EMA is considered to be genetic, and efforts to identify the causative gene have been unsuccessful. We have conducted electrophysiological studies on the myoclonic, atonic, or drop attacks observed in children with various types of epilepsy for many years. The ictal EEG of these attacks should reflect synchronous excitatory activity in the underlying cortex, thereby providing information on epileptogenesis in the cortex. The ictal EEG of MAS consisted of generalized negative-deep-positive-spikes, followed by large slow waves, while those of myoclonic seizures and epileptic spasms exhibited different intensities and morphologies, respectively. Myoclonic epilepsy in infancy and EMA may constitute a milder and more severe spectrum, respectively. Morphological differences in ictal EEG between MAS and epileptic spasms (flexor or axial spasms) may simply reflect better cortical epileptogenesis in EMA than in Lennox-Gastaut syndrome.

Keywords: Myoclonic-atonic seizures, Drop attacks, Electrophysiological study, Differential diagnosis

Rasmussen Encephalitis

Tiziana Granata

Department of Pediatric Neuroscience, National Neurological Institute C.Besta, Milano, Italy



Rasmussen encephalitis (RE) is a rare, inflammatory, and possibly immuno-mediated disease that typically affects one hemisphere. The two cardinal symptoms are progressive neurological deficits and intractable seizures, often in the form of *epilepsia partialis continua* and recurring epileptic status. Distinctive MRI features include progressive unilateral focal cortical atrophy and gray or white matter high-signal changes with basal ganglion involvement. Histopathology is characterized by brain inflammation dominated by T cells, microglial activation, and microglial nodules, followed by neuronal loss and astrogliosis. The diagnosis of RE, which may be particularly challenging in the initial stages, is based on clinical and laboratory findings. The diagnosis requires the exclusion of other causes of *epilepsia partialis continua*, and other cerebral focal inflammatory diseases. The treatment of RE is often demanding: antiepileptic drugs are of limited effect, whereas the surgical exclusion of the affected hemisphere offers a very high chance of seizure freedom but at the price of irreversible neurological deficits. By contrast, long-term immunotherapy may delay hemispheric tissue loss and neurological deficits, but has a lesser effect on total seizure burden. Given that the severity of symptoms varies among different patients and phases, the therapeutic strategy, including medical and surgical options, must be tailored to the need of each patient.

Keywords: chronic encephalitis, children, etiopathogenesis, inflammation, treatment, surgery

Landau Kleffner Syndrome (LKS)-Electrical Status Epilepticus During Slow Wave Sleep (ESES) Spectrum; Epileptic Encephalopathy With Frequent Sleep-Potentiated Spikes: Spectrum of Landau-Kleffner Syndrome and Continuous Spike Wave of Sleep



Masanori Takeoka, MD
Boston Children's Hospital and Harvard Medical School

Sleep potentiated frequent spikes can be associated with encephalopathy of focal neurological deficits and cognitive and behavioral changes, even without clinical seizures.

We review typical examples of such epilepsy syndromes including Landau-Kleffner syndrome (LKS) and continuous spike wave of sleep (CSWS), and also expand into the spectrum of epileptic encephalopathy with sleep potentiated spikes. The sleep potentiated spikes and effect on cognitive and neurobehavioral deficits may be a potential biomarker for epileptic encephalopathy in this spectrum.

In extreme cases of sleep potentiated spikes, continuous or near continuous generalized spikes during slow wave sleep (electrical status epilepticus during slow wave sleep: ESES) are seen with CSWS and also at times seen with LKS. Clinical symptoms may be different, with LKS having acquired epileptic aphasia, and CSWS associated with neurobehavioral deficits; however, these syndromes share similar features with sleep potentiated spikes and clinical deficits. Differences in symptoms may depend on the predominant location of sleep potentiated spikes. Further expanding the spectrum of epileptic encephalopathy with sleep potentiated spikes, we also discuss rolandic spikes that at times may be associated with neurobehavioral deficits.

There are treatment options targeted for sleep potentiated spikes in LKS and CSWS, such as antiepileptic medications, immunomodulatory treatments and surgical options (when appropriate). Treatment options in sleep potentiated spikes in more limited distributions are not established yet, and further investigations are necessary for defining indications as well as assessing risks and benefits of intervention.

Neuroimaging in Epilepsy During Infancy and Early Childhood



Kader Karlı Oğuz, MD.
Professor of Radiology Neuroradiology Section, Dept of Radiology
Hacettepe University, Ankara, Turkey

Patients with epilepsy, especially those with focal seizures cannot be managed properly without having neuroimaging studies today. Although computed tomography (CT) is the modality of choice for demonstration of calcification in lesional epilepsy, magnetic resonance imaging (MRI) is being used increasingly so that a CT scan is performed only as a complementary technique for differential diagnosis of the lesions observed on MRI. With its high resolution, multiplanar imaging capacity as well as functional fast imaging sequences, MRI leads physicians to evaluate a patient with epilepsy in three stages: lesion detection and diagnosis, preoperative work-up, and postoperative evaluation. In this session, main epileptogenic lesions and their imaging features, differential diagnosis and pre- and post-operative imaging features will be discussed through case examples.

Among all the patients with epilepsy, neonates and infants merit special attention due to their ongoing myelination. Lesions, especially cortical malformations have quite different appearances on sequential MR studies due to changing myelination status of the brain. Thus, in this session the attendants will be able to see examples from MR studies of this particular patient group and see how they are managed with neuroimaging tools.

Anti-seizure Medications for Children 2014: Disappointments and Promises

Raman Sankar

Division of Pediatric Neurology, UCLA, Los Angeles, California



The status report on the availability of novel pharmacological entities to treat epileptic syndromes of infancy and childhood has to begin with an acknowledgment that drug discovery has reached a plateau – and a hope that this state is temporary. The perspective from the US is likely not substantially different from that in Europe and Asia Pacific zones.

In the past 5 years, we have seen the regulatory approval (by the US FDA) of ACTH and vigabatrin for the treatment of infantile spasms. This is a good example of “process” at work rather than “drug discovery” since both these treatments have been in use for a long time, and the data (clearly not Class I) driving the approval too has been around for a long time. The US has seen the approval of clobazam (approved elsewhere since the 1970s) for Lennox-Gastaut syndrome, and the past year has seen mostly updated and/or extended-release versions of established anticonvulsant medications. Of the compounds that became available during recent years, lacosamide and ezogabine were directed against novel targets. It appears that drugs that modify neuronal/network excitability via ion channel modulation have not broken the “Kwan and Brodie” barrier of treatment-resistant epilepsy, nor have they been convincingly and sufficiently disease modifying.

Finally, the future drug development for epilepsy may leverage increasing knowledge of various biochemical and immunological pathways such as mTor, the role of cytokines, to develop therapies that we hope will transcend the limitations of present therapies and usher in the next era.

Keywords: Anticonvulsants, Pharmacology, Disease Modification

Diet Therapy in Refractory Pediatric Epilepsy: Increased Efficacy and Tolerability

Hoon-Chul Kang, Heung Dong KIM

Division of Pediatric Neurology, Department of Pediatrics, Severance Children's Hospital, Yonsei University College of Medicine, Epilepsy Research Institute, Seoul, Korea, Republic of



Since the resurgence of the ketogenic diet (KD) in the mid 1990s, this diet has been used worldwide for the treatment of refractory pediatric epilepsy, including in Asian countries. However, the KD is not a convenient therapy, especially because the customary diets of Asian countries contain substantially less fat than traditional Western diets. In addition, there are various complications associated with the diet that should be considered. While the Hopkins protocol has been the basic model, several revisions of the initial protocol have been suggested. Changes to the applicable ages, seizure types, etiologies, the initiation of the diet, the ratio of constituents to reduce the fat content, the duration of the diet, and revised formulae, such as ketogenic milk or the all-liquid KD, have attempted to extend the indications of the KD and increase its tolerability and palatability. Recently, lower fat and better quality diet therapy, including a modified Atkins diet or low-glycemic-index treatment and polyunsaturated fatty acids enriched diet, have been clinically tested. Here, we review these approaches toward a safer and more convenient therapeutic diet for refractory pediatric epilepsy.

Disclosure

This work was supported by Basic Science Research Program through the National Research Foundation of Korea (NRF) funded by the Ministry of Education, Science and Technology (2013R1A2A2A01014108).

Presurgical Evaluation of Epilepsy

Judith Helen Cross

UCL-Institute of Child Health, Great Ormond Street Hospital for Children, London & Young Epilepsy, Lingfield, UK



Over recent years it has become quite clear that surgery is the optimal management option in carefully selected children with refractory epilepsy. In infants and young children, it is vital to recognise possible candidates early in their natural history as there is increasing evidence that shorter duration of epilepsy pre surgery and cessation of seizures are associated with improved neurodevelopmental outcomes long term. Selection of candidates however can be challenging and requires input from a specialised multidisciplinary team.

Standard preliminary presurgical evaluation is mandatory which includes clinical assessment, characterisation of seizures, both clinically and by ictal EEG and optimised MRI. However, semiology and EEG may have generalised appearance even in the presence of a clearly localised MRI abnormality and consequently all data should be evaluated in this context. Further, MRI performed prior to myelination being complete is required to include appropriate sequences to allow optimised grey white matter differentiation, and repeat imaging may be required as lesions may appear to disappear (or indeed appear) with maturation. Other imaging techniques may enhance visualisation responsible tissue, for example FDG PET (specifically co registered to MRI) to further delineate a malformation, or ictal and interictal SPECT to localise seizure onset. Surgical centres may utilise multimodal imaging, specific techniques used dependent on individual experience. Ultimately the techniques utilised will depend on the underlying suspected pathology responsible and surgical procedure required. Invasive EEG monitoring may be utilised where data are not totally concordant for localisation of seizure onset or delineation of responsible tissue in relation to eloquent cortex

Neurodevelopmental/cognitive assessment is of course vital to determine the baseline abilities; it may have further use in hemispheric dominance in the older child. Functional MRI has superseded Wada testing for lateralising language in many centres. However, as part of the evaluation, it is important for assessment of the impact of the epilepsy and the limitations of surgery so that families can be prepared and have realistic expectations for outcome.

Keywords: epilepsy surgery, presurgical evaluation, children, infants

Surgical Treatment of Epilepsy In Infancy and Early Childhood

Oğuz Çataltepe, M.D.

Professor of Neurosurgery and Pediatrics, University of Massachusetts Medical School
University of Massachusetts Memorial Medical Center, Worcester, MA / USA



Frequent epileptic seizures in infancy and early childhood, so-called “catastrophic epilepsy”, cause detrimental consequences on developing brain because of cumulative harmful effects on cognitive and psychosocial development of young child. Most common epileptogenic substrates seen in young children include malformations of cortical development, hemimegalencephaly and neurocutaneous syndromes such as tuberous sclerosis and Sturge-Weber syndrome.

Evaluation and selection of surgical candidates among infants and young children with epilepsy is a challenging process and invasive investigations may be needed to delineate the epileptogenic area. Surgical procedures used in infants and young children with epilepsy are quite different than older children and adults. Multi-lobar resection, hemispheric resection or disconnection procedures and multistage resection procedures are performed commonly in this age group. These are extremely challenging and complex procedures with a higher

perioperative complication risk than any other epilepsy surgery procedure.

Despite of challenges, early surgical intervention in catastrophic epilepsies is shown to be quite effective to decrease number of seizures dramatically and even to provide seizure free outcome. Surgical treatment of catastrophic epilepsy does not only stop seizures but also helps to prevent cognitive and developmental stagnation and decline in young child.

Although there are still lack of consensus and guidelines, early surgical interventions in very young children with catastrophic epilepsy have been used increasingly and safely especially in the last decade. Surgical treatment in catastrophic epilepsies is an established treatment modality today and it should be integrated in these patients' management plan at an early stage.

Validation of Innovative Diagnosis and Treatment Procedures

Eishi Asano

Departments of Pediatrics and Neurology, Children's Hospital of Michigan, Wayne State University, Detroit, USA



Our daily practice is full of surprises. We are excited when seizure focus happens to 'light up' on neuroimaging, or intractable seizures subside following a unique therapy. Such pleasant surprises on several occasions often motivate epileptologists to consider novel diagnosis or treatment procedures. We would ultimately pursue a conclusion like: 'Novel diagnostic test X may be useful to localize the seizure focus' or 'Therapy Y should be considered as an option to control intractable seizures.' When we decided to write a paper on it, we would be afraid that such a strong conclusion may be rejected by peer reviewers or editors of journals. How can we validate our innovative procedures, without conducting expensive experiments such as randomized controlled trials? I found that Hill's causality criteria (1965) are convenient guides to determine if a given procedure is indeed significant (Brain Dev 2013;35:706-720). (i) One of the criteria to be considered is temporal relationship. If one claims, for example, that Therapy Y was the cause of cessation of seizures in a given patient, he/she must confirm that Therapy Y was given before cessation of seizures. The other criteria consist of (ii) strength of association, (iii) dose-response effect, (iv) replication of findings, (v) consistency with other knowledge, (vi) biological plausibility, (vii) analogy, (viii) specificity, and (ix) experimental evidence. While one does not necessarily have to satisfy all of the nine criteria, each criterion helps us in considering what types of studies would be desired for further validation of a procedure of interest. In this symposium, I will introduce how we attempted to validate our brain mapping technique for localization of the language areas to be preserved during epilepsy surgery.

Keywords: Pediatric epilepsy surgery; Electroencephalography (EEG); Electrocorticography (ECoG); Subdural grid electrodes; High frequency oscillations (HFOs); In-vivo animation of event-related gamma oscillations.

**THE 16TH ANNUAL MEETING OF
THE INFANTILE SEIZURE SOCIETY
(ISES 2014)**

ORAL AND POSTER PRESENTATIONS

OP-1

Trio Exome Sequencing in 31 Patients With SCN1A Negative Dravet Syndrome

Sarah Weckhuysen¹, Arvid Suls¹, Tania Djémié¹, Katalin Sterbova², Mutluay Arslan³, Hande Çağlayan⁴, Pasquale Striano⁵, Carla Marini⁶, Johannes Lemke⁷, Christel Depienne⁸, Ingo Helbig⁹, Peter De Jonghe¹

¹Neurogenetics group, Department of Molecular Genetics, VIB, University of Antwerp, Belgium

²Child Neurology Department, University Hospital Motol, Praha, Czech Republic

³Division of Child Neurology, Gulhane Military Medical School, Ankara, Turkey

⁴Department of Molecular Biology and Genetics, Bogazici University, Istanbul, Turkey

⁵Pediatric Neurology and Muscular Diseases Unit, Departments of Neurosciences, Rehabilitation, Ophthalmology, Genetics, and Maternal and Child Health, University of Genova and Gaslini Institute, Genova, Italy

⁶Pediatric Neurology Unit and Laboratories, Meyer Children's Hospital, University of Florence, Florence, Italy

⁷Division of Human Genetics, University Children's Hospital Inselspital, Bern, Switzerland

⁸Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale U975, Centre de Recherche de l'Institut du Cerveau et de la Moelle Epinière, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris, France

⁹University Medical Center Schleswig-Holstein, Christian-Albrechts University, Kiel, Germany

PURPOSE: To unravel the genetics of the 25% patients with Dravet syndrome without a SCN1A mutation.

METHOD: Detailed clinical information and DNA of 51 patients with SCN1A negative Dravet syndrome were collected by the EuroEPINOMICS-RES consortium. Whole exome sequencing was performed on 31 patients and their unaffected parents.

RESULTS: 11/31 patients carried a de novo SCN1A mutation, previously missed due to technical or human errors. 5/31 patients carried a mutation in a gene known to be implicated in Dravet syndrome, either de novo (PCDH19, GABRA1, CHD2) or homozygous (SCN1B). 1 patient carried a de novo mutation in SCN8A, a gene recently described in patients with epileptic encephalopathy. 2/31 patients each carried a de novo mutation in one of two novel ion channel genes. Respectively 3 and 5 additional patients with de novo mutations in these 2 genes were detected by next generation sequencing studies of consortium partners. The phenotype of patients with mutations in these two novel genes showed considerable mutual overlap. Twelve patients carried one or more de novo mutations in non-ion channel genes not previously linked to epilepsy. Screening of these candidate genes in a larger follow up cohort using a targeted gene panel is ongoing.

CONCLUSION: SCN1A mutations are more frequent in Dravet syndrome than currently estimated. This study has detected the third Dravet patient reported so far with a recessive SCN1B mutation. Exome sequencing of trios has further revealed mutations in known Dravet and epileptic encephalopathy genes, and led to the discovery of at least two novel epilepsy genes.

Keywords: Dravet syndrome, genetics, exome sequencing, SCN1B

OP-2

Massive Parallel Sequencing of SCN1A Gene by Amplicon Sequencing Method

Sunay Usluer¹, Yasemin Şen¹, Dilşad Türkdoğan², Uluç Yiş³, Mutluay Arslan⁴, Cihan Meral⁵, Pinar Tektürk⁶, S. Hande Çağlayan¹

¹Molecular Biology and Genetics Department, Bogazici University, Istanbul, Turkey

²Department of Pediatric Neurology Institute of Neurological Sciences, Marmara University, Istanbul, Turkey

³Dokuz Eylül University, Department of Pediatric Neurology, Izmir, Turkey.

⁴Gulhane Military Medical Faculty, Department of Pediatric Neurology, Ankara, Turkey

⁵Department of Pediatrics, Gülhane Military Medical Academy, Haydarpaşa Training Hospital, Istanbul, Turkey

⁶Department of Neurology and Clinical Neurophysiology, Istanbul Medical Faculty, Istanbul University, Capa, Istanbul, Turkey

Defects in Alpha Subunit of Voltage gated Sodium Channel Type 1 yields to a spectrum of phenotypes including Dravet Syndrome (DS) at the severe end. de novo truncating mutations in the SCN1A gene are responsible for

approximately 65% of DS cases. Therefore, screening for SCN1A gene mutations is crucial for differential diagnosis of DS. Analysis of the SCN1A gene, encompassing 26 exons and 8133 bp coding region, by Sanger sequencing is time consuming and expensive. Here, we report a feasible method to sequence SCN1A gene in parallel for several Epileptic Encephalopathy cases. In massive parallel sequencing, the gene was amplified by previously optimized PCR primers. All amplicons for a patient were pooled at equimolar amounts. Sequencing adaptors with specific MIDNs for GS Junior sequencing were ligated to the amplicon pool. SCN1A amplicon pool of 12 patients were then pooled again and sequenced together in GS Junior pyrosequencer and analysed by AVA software. This protocol was applied to 22 patients in two runs and coding regions of the SCN1A gene were read at 100X depth on the average. Four of the 22 samples had already known variations. While variations in 3 patients including one 4 bp deletion were confirmed by massive parallel sequencing a nonsense variation in the fourth patient was not confirmed. Resequencing by Sanger showed that the nonsense mutation was indeed a sequencing artifact. For rest of the 18 patients, 6 new mutations were identified and confirmed by Sanger Sequencing. In summary, the results showed that large genes like SCN1A, can accurately and effectively be sequenced by this massive parallel sequencing application and it is proposed as a feasible alternative for Sanger sequencing in routine screening.

Keywords: Dravet Syndrome, DS, NGS, SCN1A, Pyrosequencing

OP-3

Infantile Spasms in Epilepsies Other Than Typical West Syndrome

Biserka Rešić¹, Jasminka Resić¹, Edina Karabeg², Enes Karabeg², Radenka Kuzmanić Šamija², Adi Karabeg²

¹Pediatric Clinic, Clinical Hospital Centre Split - Medical School, University of Split, Croatia

²Pediatric Department, Hospital Sanski Most, Bosnia & Herzegovina

AIM: Although infantile spasms in clusters are one of the major characteristics of West syndrome (WS), we investigated patients with onset infantile spasms in clusters but who do not fit the standard pattern of WS. We evaluated electro-clinical change and seizures type during the clinical course and treatment effects in these patients.

METHOD: Patients were monitored clinically and through EEG PSG: MRI, as well as metabolic and genetic treatment, was done on all the patients.

RESULTS: Initial attacks that our patients had were the type of Infantile Spasms without the typical hypsarrhythmia founding. During the clinical course, seizure types changed in all patients. EEG patterns were also changeable. All our patients, except one, had cortical malformation. One of them hasn't been etiologically resolved yet but probably belongs to a group of genetic epilepsy (family burden/reversion – elder brother suffers from epilepsy, an uncle and a child of one uncle). These seizures were hard to control. Through combination of Klobazam and Levetiracetam, three patients succeeded to have control over seizures while one patient succeeded by taking high doses of Valproate.

CONCLUSION: Cortical mechanisms play a critical role in their pathophysiology. Investigations on these atypical patients can help the understanding of pathophysiological mechanisms of WS and its related epileptic syndromes. The importance of knowledge on etiology can help in treatment and prognosis of early epileptic (encephalopathy) syndrome.

Keywords: Infantile Spasms, Epilepsy, West Syndrome

OP-4

Semi-Nationwide Survey on Migrating Partial Seizures in Infancy in Japan

Kenji Sugai¹, Taisuke Otsuki², Yoshiaki Saito¹, Shota Yuasa¹, Eiji Nakagawa¹, Takashi Saito¹, Hirofumi Komaki¹, Masayuki Sasaki¹

¹Department of Child Neurology, National Center of Neurology and Psychiatry, Kodaira, Tokyo, Japan

²Epilepsy Center, National Center of Neurology and Psychiatry, Kodaira, Tokyo, Japan

OBJECTIVE: Migrating partial seizures in infancy (MPSI) is very rare and severe epileptic encephalopathy in infancy. We surveyed MPSI in Japan to confirm diagnostic criteria and to establish an effective treatment for MPSI.

METHODS: From a Japanese central medical library, "Japana Centra Revuo Medicina", all the cases of "MPSI" published or presented in academic meetings in Japan were closely examined, and definite cases were collected. Additional cases were added by personal survey.

RESULTS: Thirty-three cases were obtained: 28 reported cases since 1997, and 5 cases by personal survey. Eleven cases of our personal experience were included.

Age of onset ranged from the first day of life and 8 months, and a half of them (17cases) started seizures within one month of age including early neonatal period in 10 cases.

Initial seizure symptoms were similar to those in previous reports, but nearly all cases presented with multiple symptoms from the initial stage. Apnea was seen in 22 cases with initial presentation in 14. 21 cases presented with status epilepticus (SE), and many occurred at onset. Conventional IV drugs for SE were ineffective, and most of them required barbiturate coma with mechanical ventilation. Nearly all antiepileptic drugs, ACTH and IVIG were ineffective with transient efficacy with LEV, VPA+CZP and ACTH in one each. Bromide potassium (KBr) showed good efficacy in initial period: seizure-free in 11 cases, markedly effective in 4, effective in 3, ineffective in 3. Long-term efficacy in seizure-free cases resulted in seizure-free in 2, markedly effective in 3, effective in 2, discontinued in 3. All the cases resulted in severe or profound psychomotor retardation. Only two cases with an epoch of seizure-freedom over years walked and one spoke a few words.

CONCLUSION: MPSI occurs earlier and has more frequent apnea and status epilepticus than previously reported, and responds to KBr.

Keywords: migrating partial seizures in infancy, onset, apnea, status epilepticus, treatment, bromide

OP-5

Portable EEG Service and Epilepsy Camps to Reach the Unreached

Selina H Banu¹, Abu Musa², Shipra Rani³, Naila Z Khan⁴

¹ICH and Shishu (Child) Shasthy (Health) Foundation Hospital

²Clinical Neurosciences Center, Bangladesh Protibondhi Foundation

³Comfort Diagnostic Center, Dhaka

⁴Bangladesh Institute of Child Health

BACKGROUND: EEG is needed for diagnosis and prognostic evaluation of seizures, neurodevelopmental disorders and encephalopathies; however, the service is only available in the major cities while majority remain unreached. An outreach portable EEG service was introduced in 2008. Later prolonged EEG (pEEG) and emergency EEG (emEEG) for selected and critically ill patients was added to the service.

OBJECTIVE: of this study was to report the service outcomes and to explore the usefulness of the tool in reducing the epilepsy treatment gap.

METHODS: We organized monthly epilepsy camp with a team of primary care physician, epileptologist, technician, developmental therapist and a portable EEG machine at the community. Electro-clinical correlation, management and cost-effectiveness was reviewed.

RESULTS: Mean age of total 244 patients was 8.94 years, two third of the recordings were performed in rural populations and in Child Development Centers within public hospitals across Bangladesh; the rest were in-patients in wards or Intensive Care Units (ICUs) in hospitals within Dhaka city. Clinical problems categorized as 1. Seizure disorder (SD) 37%, 2. Speech-communication- behavioral disorders with suspected seizures (SCBD)(21%), 3. Non-seizure neurological disorders (NSD) (42%). The EEGs revealed epileptiform discharges in 48%, features of encephalopathy in 31%, normal activities in 21%. Epilepsy diagnosis was confirmed in 74%, 43% and 47% of SD, SCBD and NSD group respectively. Outcome prediction was statistically significant among the ICU population. **CONCLUSION:** Portable EEG is a cost-effective and useful tool for communities within low resource settings to reduce the treatment gap. The tool has multiple uses at within hospital settings as well.

Keywords: Epilepsy camp, portable EEG, Epileptologist, technologist, primary care physician, developmental therapist

OP-6

Randomised, Single Blind Clinical Trial on Epileptic Spasm Control With Intramuscular Long Acting ACTH Or Oral Prednisolone

Jithangi Wanigasinghe¹, Carukshi Arambepola², Shalini Sriranganathan³, Samanmali Sumanasena¹, Eindrini Mohundirum¹, Prasanajali Jayasinghe⁴

¹Department of Paediatrics, University of Colombo, Sri Lanka

²Department of Community Medicine, University of Colombo, Sri Lanka

³Department of Pharmacology, University of Colombo, Sri Lanka

⁴Lady Ridgeway Hospital, Colombo, Sri Lanka

The recognized two forms of hormonal therapies for epileptic spasms are intra-muscular long acting tetracosactrine (ACTH) (costly, invasive) and prednisolone (cheap, oral). However, the more efficacious form of these two for early spasm control is not yet described. A prospective randomized, single blind clinical trial was conducted Sri Lanka. Ninety five newly diagnosed, previously untreated children with documented epileptic spasms(confirmed by a paediatric neurologist), who demonstrated hypsarrhythmia on EEG, were randomized to receive oral prednisolone(PNL) or ACTH for 14 days according to doses used in United Kingdom Infantile Spasms Study protocol. Spasm load was assessed on day 0 and on day 14 and day 42 using a spasm diary. Primary outcome each point of follow up (D14 and D 42) was classified as "no spasms for more than 48 hours". Review of spasm diary was used to describe sustained spasm control i.e. "no spasms within 14 days followed by continued spasm freedom for next 28 days"(West Delphi group). Forty six (PNL) and 42 (ACTH) completed 14 days of treatment. Spasm cessation by D14 occurred in 60.9% with PNL in comparison to only 38% with ACTH($p=0.03$). Mean number of days for spasm cessation was 3.85(SD=2.42) for PNL and 8.47(SD=3.83) for ACTH ($p=0.00$). Spasm control on day 42 was 42% for PNL and 26% for ACTH($p=0.00$). Sustained seizure freedom was seen in 44% on PNL vs 22% ($p=0.03$). These findings confirm that oral PNL is superior to intramuscular ACTH for short term (D14) and sustained spasm cessation. This is the first-ever documentation of therapeutic supremacy of oral prednisolone over ACTH for West syndrome.

Keywords: West Syndrome, Prednisolone, ACTH, Randomised clinical trial

OP-7

A New Perspective for Ketogenic Diet; Mediterranean Style Ketogenic Diet Efficacy and Tolerability

Orkide Güzel¹, Ünsal Yılmaz¹, Nur Arslan², Zeynep Akışın¹, Tansel Çalık¹

¹Izmir Dr. Behcet Uz Children's Hospital, TURKEY

²Dokuz Eylül University Pediatric Gastroenterology and Metabolism

We report the efficacy of the Mediterranean Style Ketogenic diet(KD) in refractory epilepsies focusing on outcomes with regard to epilepsy syndromes and etiology in children with refractory epilepsy. 200 consecutive children were retrospectively enrolled from 2012 to 2013

METHOD: The Mediterranean Style Ketogenic diet was initiated on an outpatient basis with dietary ratios ranging from 2:1 to 4:1 fat to carbohydrate and protein. The hospital records of the patients given KD due to resistant epilepsy in the pediatric neurology department of our hospital between June 2012 and March 2013 were examined retrospectively. All data recorded as age, sex, diagnosis, seizure type, epilepsy syndrome, associated otism physical activity, number of antiepileptic drugs(AED), previous ACTH treatment, period of KD therapy, KD rate applied, Ig G, Ig A, Ig M, Selenium, Carnitine, fT3, fT4, TSH, Total cholesterol, Total cholesterol levels at least 1 week before KD and 1, 3, 6, 9, 12 months after the therapy started. Moreover, in order to determine the side effects of the treatment. We follow up the efficacy of the diet with blood ketone levels.

RESULTS: At the first month of KD %38.4 of patients seizure free and %38.4 of patients have %50-99 seizure reduction. At the sixth month of KD %56 of patients seizure free and %44 of patients have %50-99 seizure reduction. Blood ketone level at which patients became seizure-free was found mean 4.45 ± 0.70 . We found immobility ($p < 0.001$), previous ACTH treatment ($p < 0.001$), constipation ($p < 0.001$) have negative effect on ketogenic diet.

Side effects (constipation %12.5, Hyperlipidemia %35, renal stones %0, lower infection frequency) were found lower than literature.

CONCLUSION: Mediterranean Style KD could be a new challenge more than classical KD

Keywords: Ketogenic Diet, Mediterranean Style, Epilepsy

OP-8

A Study of Infantile and Early Childhood Period Non-Epileptic Paroxysmal Events with Video, Video-EEG Monitoring and Determination of Semiologic Features

Haydar Ali Taşdemir, Hamit Özyürek, Hülya İnce, Ömer Faruk Aydın

Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi BD, Samsun

PURPOSE: The purpose of this study is to determine non epileptic paroxysmal events that occur in infantile and early childhood periods and to identify semiologic features that can be used in the differential diagnosis.

MATERIALS-METHODS: This study retrospectively examined the data of 148 patients who were diagnosed to have non epileptic paroxysmal event and who were between the ages 0 and 5. The patients had come to Ondokuz Mayıs University Faculty of Medicine, Child Neurology Polyclinic between the dates August 2005 and March 2014 and they met the criteria of the study.

RESULTS: Of the patients who were included in the study, 46 (31.08%) were found to have breath holding spell, 15 (10.13%) were found to have infantile masturbation, 14 (9.45%) were found to have startle disease, 12 (8.10%) were found to have gastroesophageal reflux, 11 (7.43%) were found to have benign sleep myoclonus, 11 (7.43%) were found to have daydreaming, 7 (4.72%) were found to have shuddering attack, 6 (4.05%) were found to have sleep

disorder, 5 (3.37%) were found to have normal movements and 21 (14.18%) were found to have other disorders. Startle disease, a non epileptic paroxysmal event, was found to be the event that was most frequently diagnosed as epilepsy (12/14 patients). Infantile masturbation (9/15 patients), gastroesophageal reflux (7/12 patients) and breath holding spell (16/46 patients) were also found to have been diagnosed or pre diagnosed as epilepsy. **CONCLUSION:** The results of this study showed that the most frequent and most obvious semiologic features in the patients whose video images were watched were as follows: ricus sardonius in startle disease, positioning of the head in gastroesophageal reflux, crossing the legs with tonic twitching and pressure to inguinal area in infantile masturbation.

Keywords: Non-Epileptic Paroxysmal Events, Semiologic Features, Video-EEG, Childhood

PP-001

Pathogenesis of Experimental Infection by Staphylococcus Aureus in Albino Rats In Vivo Study

Hussein Aly Motaweh¹, Sahar Ebeid Abo Neima¹, Fadel Mohamed Ali³, Ahmed Mohamed El Khatib², Soraya Abdel Fatah Sabry²

¹Damanhour University

²Alex University

³Cairo University

The present study was carried out on experimental infected rats with Staphylococcus aureus (S.aureus) to study some aspects of pathogenesis of Staphylococcal infection 30 adult albino male rats were randomly into two equal groups: group 1 (control group) which didn't receive any treatment and housed at normal environmental condition, group 2 (treated group) were inoculated orally with (1ml) of bacterial inoculate contain 1010 CFU/ml. After 15 day of infection the animals were sacrificed and blood was collected on anticoagulant heparin tube. Osmofragility of the membrane of red blood cells (RBCs) in addition to smear blood film were also investigated. The results indicates decreased in the average osmotic fragility values and pronounced change in the membrane morphology.

Keywords: (Staphylococcus aureus, osmotic fragility, blood smear test).

PP-002

Serum and CSF Biomarkers in Acute Pediatric Neurological Disorders

Takashi Shiihara¹, Taeko Miyake², Sakiko Izumi², Susumu Sugihara¹, Mio Watanabe¹, Jun Ichi Takanashi³, Masaya Kubota⁴, Mitsuhiro Kato⁵

¹Department of Neurology, Gunma Children's Medical Center, Shibukawa, Gunma, Japan

²Department of Laboratory Medicine, Gunma Children's Medical Center, Shibukawa, Gunma, Japan

³Department of Pediatrics, Kameda Medical Center, Kamogawa, Chiba, Japan

⁴Division of Neurology, National Center for Child Health and Development, Setagaya, Tokyo, Japan

⁵Department of Pediatrics, Yamagata University Faculty of Medicine, Yamagata, Yamagata, Japan

BACKGROUND: There have been numerous reports regarding serum or cerebrospinal fluid (CSF) biomarkers in various disorders; however, the validities of such biomarkers for more precise diagnoses and prognosis estimates remain to be determined, especially in pediatric patients with neurological disorders.

METHODS: Serum/CSF S100B, neuron-specific enolase, and total tau (tTau) were measured in various acute pediatric neurological disorders, and their usefulness for diagnostic and prognostic predictions was validated using receiver operating characteristic curves and area under the curve (AUC) analysis.

RESULTS: A total of 336 serum and 200 CSF specimens from 313 patients were examined, and we identified statistically significant differences that were relevant from diagnostic and prognostic viewpoints. CSF and serum tTau levels could be good predictors for diagnosis (CSF tTau; AUC = 0.76) and prognosis (serum tTau; AUC = 0.78).

CONCLUSIONS: Both CSF and serum tTau levels could be useful for precise diagnostic and prognostic estimations in acute pediatric neurological disorders. Further studies are needed to clarify the clinical significance of such biomarkers.

Keywords: S100B, neuron-specific enolase, total tau, receiver operating characteristic curves, area under the curve

PP-003

Auto-Immune Resistant Occipital Lobe Epilepsy: Celiac Disease

Alper Dai, Celal Varan

Division of Pediatric Neurology, Gaziantep University, Gaziantep, Turkey

OBJECTIVE: Celiac disease (CD) is a chronic, inflammatory autoimmune disorder caused by intolerance to ingested gluten. Increased frequency of CD has been reported in occipital lobe epilepsy. The aim of the present study is to investigate the frequency of CD among children followed up due to epilepsy and diagnosed with epileptic activity in the occipital lobe in at least one electroencephalography (EEG) test.

MATERIAL-METHOD: For this research, 90 pediatric epilepsy patients with epileptic activity in the occipital lobe were enrolled in the study group, while the control group comprised of 100 healthy children. In addition to the EEG examination, tissue transglutaminase (tTG) antibody was determined on duodenal biopsy.

RESULTS: None of the healthy children in the control group was positive in terms of the tTG antibody test used to scan CD. In the group with epileptic activity in the occipital lobe, two patients out of 90 were tTG antibody positive. The seroprevalence was 1/45 (2.22%) in this group. These two patients were diagnosed with CD based on the endoscopic duodenal biopsy. In these patients, the seizures were uncontrollable through monotherapy.

CONCLUSION: Our results showed that the prevalence of CD is observed to be higher than the normal population among the patients with occipital lobe epilepsy. Therefore, screening for CD is recommended in children with epileptic activity in the occipital lobe.

Keywords: Celiac disease; occipital lobe epilepsy; prevalence

PP-004

Anti-Aquaporin 4 Antibody Positive Acute Disseminated Encephalomyelitis

Ayuko Igarashi¹, Akihisa Okumura², Mika Nakazawa¹, Shinpei Abe¹, Mitsuru Ikeno¹, Eri Nakahara¹, Yuichiro Yamashiro³, Toshiaki Shimizu¹, Toshiyuki Takahashi⁴

¹Department of Pediatrics, Juntendo University Faculty of Medicine, Tokyo, Japan

²Department of Pediatrics, Aichi Medical University, Aichi, Japan

³Probiotics Research Laboratory, Juntendo University Graduate School of Medicine,

⁴Department of Neurology, Tohoku University Graduate School of Medicine, Sendai,

We encountered a previously healthy 4-year-old girl with acute disseminated encephalomyelitis (ADEM) with typical clinical manifestations associated with anti-aquaporin 4 (AQP4) antibody.

The patient had mild encephalopathy 14 days after vaccination for influenza.

She was admitted to our hospital due to reduced consciousness and walking disturbance. Cerebrospinal fluid analysis revealed an increased cell count and a marked increase in myelin basic protein. MRI showed multiple lesions in juxtacortical white matter. She was diagnosed as having ADEM and was treated with methylprednisolone pulse treatment and recovered completely within one month.

However, right retrobulbar optic neuritis appeared 2 months after discharge. Anti-aquaporin 4 antibody examined by cell-based assays was present in the serum of the patient. She was treated with prolonged course with oral prednisolone. Serum anti-AQP4 antibody became negative 8 months after the second clinical event and prednisolone was discontinued 13 months after the second clinical event. No relapse was recognized until 9 months after discontinuation of steroids. Serum anti-AQP4 antibody was negative at 4 months after discontinuation of prednisolone. This patient will expand the spectrum of anti-AQP4 antibody related central nervous system disorders. Measurement of anti-AQP4 antibody may be considered in patients with clinical diagnosis of ADEM when they had early recurrence of neurological symptoms.

Keywords: acute disseminated encephalomyelitis, anti-aquaporin 4 antibody, early recurrence

PP-005

Etiological Factors of Infantile Spasms at Children in Republic of Kazakhstan

Marzhan Lepessova¹, Dinmukhamed Ayaganov², Zhanna Medetbekova³

¹Almaty State Institute of advanced medical education, Almaty, Kazakhstan

²International Kazakh-Turkish University, Turkestan, Kazakhstan

³Republican Rehabilitation Center for children, Astana, Kazakhstan

PURPOSE: To study etiological aspects of infantile spasms at the early age children as a part of various forms of epilepsy.

MATERIALS AND METHODS: 67 children aged from the birth till 18 months, divided into three clinical groups. Monitoring was made by 32 patients without epilepsy.

RESULTS: ranging on age showed: 18 children at the age of 0-6 months (26,9%), 6-12 months - 32 children (47,8%), 12-18 months - 17 children (25,3%). The most revealed significant etiological factors in three groups were: heritable factor (4,5%, 4,5%, 4,5%), congenital developmental anomalies of nervous system (16,4%, 23,9%, 23,9%), perinatal factors (6,0%, 19,0%, 4,5%). Morphological defects of a brain are presented: pachygyria (38,9%, 8,9%, 3,0%), schizencephaly (27,8%, 7,5%, 2,4%), atrophic changes (27,8%, 7,5%, 2,4%). Intrauterine infections were revealed in three groups: respectively the infection of cytomegalovirus made 14,9%, 17,9%, 6,0%, a herpetic infection - 7,4%, 5,9%, 8,9%, a toxoplasmosis - 1,5%, 1,5%, 0,00, trichomonas infection - 1,5%, 1,5%, 1,5%, a chlamydia infection - 0,00, 0,00, 3,0%. Catamnestic supervision showed that in 27% (18) cases of the presented epileptic syndromes passed into a refractory form of epilepsy, transformation in Lennox-Gasto syndrome it was noted in 18% (12) cases, transition to partial epilepsy - 26,8% (18), a lethal outcome at 4% (3); the long-lived remission more than 2,5 years it was noted at 23,8% (16) patients.

CONCLUSION: the analysis of etiological factors of realization of infantile spasms at early age children in Republic of Kazakhstan showed that in all groups the greatest percent was made by congenital defects of nervous system (16,4%-23,9%), the perinatal factors (4,5%-19,0%), a heritable factor equally met in all groups (4,47%). There is a positive correlative dependence ($r=0,41$) of existence of a cytomegalovirus infection and weight of neurologic deficiency. Symptomatic forms met several times more often than the idiopathic.

Keywords: infantile spasms, etiology, Kazakhstan

PP-006

An Infant With Refractory Partial Epilepsy Associated With Gad Antibodies

İlknur Erol¹, Tülin Savaş¹, Ünal Paltacı², Semra Saygi¹

¹Baskent University Faculty of Medicine, Department of Pediatrics, Neurology Division, Adana Teaching and Medical Research Center, Adana, Turkey

²Baskent University Faculty of Medicine, Department of Pediatrics, Adana Teaching and Medical Research Center, Adana, Turkey

INCLUSION: Antibodies against glutamic acid decarboxylase (GAD) cause neurologic syndromes, including stiff person syndrome, cerebellar ataxia and autoimmune encephalitis. Autoimmune encephalitis associated with GAD antibodies often presents with treatment-resistant partial seizures. Here in we present a child with refractory partial epilepsy associated with GAD antibodies. Case Report

The patient was a girl now 3,5 years of age, born from healthy non-consanguineous parents who presented with seizures at 10 months of age. Neurological and fundoscopic examination was normal. Laboratory analyses revealed a normal complete blood count and blood chemistry values, including levels of lactate, pyruvate and ammonia. Tandem mass spectrometry of serum and urine organic acid analysis were normal.

Interiktal electroencephalography (EEG) was normal. Although phenobarbital was began, seizures was continued. Despite the addition of sodium valproate, vitamine B6, levetiracetam, phenytoine, carbamazepine, lamotrigine, clonazepam and folinic acid with various combinations, seizures was not controlled. Video EEG showed focal seizure originating from temporal region of left hemisphere. GLUT1 defficiency was excluded by cerebrospinal fluid analysis. She was also investigated for autoimmune epilepsy. Although serum markers for N-methyl-D-aspartate receptor antibodies and voltage-gated potassium channel antibodies were negative. Antibodies against GAD was strongly positive. She was diagnosed as autoimmune epilepsy and put on 1mg/kg/day prednisolone treatment with reduction of seizures at 27 months of age. Intravenous immunoglobulin (IVIG) was starded with dosage of 0.4gr/kg/day for 5 days and 3 weeks interwal 1 months after steroid treatment. Seizures stopped completely after first course of IVIG. She is still taking levetiracetam, clonazepam, sodium valproate, prednisolone and IVIG with 12 weeweeks interwal. She is still seizure free for 14 months.

CONCLUSION: Anti-GAD antibody-related neurologic syndromes are less clearly defined in children, but may be more common than previously thought. Testing for anti-GAD antibodies should be considered in children presenting with refractory partial epilepsy with unknown etiology.

Keywords: Glutamic acid decarboxylase antibody, refractory partial epilepsy, treatment

PP-007

Early Diffusion-Weighted-Imaging of the Survivor of Single Intrauterine Fetal Death

Tetsuo Kubota, Tatsuya Fukasawa, Tetsuo Hattori, Yuichi Kato

Department of Pediatrics, Anjo Kosei Hospital, Anjo, Japan

Monochorionic twins are more susceptible to various types of central nervous system damage, such as anomalies secondary to vascular disturbances, hypoxic ischemic lesions of the white matter, and hemorrhagic lesions after single intrauterine fetal death (sIUFD). There are two main theories, namely "transient hemodynamic fluctuations between twins" and "transchorionic embolization and coagulopathy," to explain the risk of morbidity and mortality of the co-twin following sIUFD. The hemodynamic fluctuations are thought to be particularly significant. We herein report a patient with multicystic encephalomalacia as a consequence of sIUFD. The patient was a 1690-g female born at 32 weeks 2 days of gestation. Immediately after recognizing sIUFD, a Caesarean operation was urgently performed at the strong wishes of the parents. The first arterial blood gas examination indicated severe anemia and the hematological and biochemical results suggested hypercytokinemia. She had no clinical episodes of seizure, but at 1 day of age, an electroencephalogram revealed ictal discharge presenting as right occipito-temporal rhythmic, sharp waves with decreased continuous background activity. Transfontanel ultrasonography revealed high signal echogenicity in the periventricular and deep white matter. At 10 days of age, conventional magnetic resonance imaging (MRI) revealed a cyst that had formed around both sides of the central fissure. Moreover, diffusion-weighted imaging (DWI) revealed high-intensity areas around the trigonal zone of the bilateral lateral ventricles, deep white matter in the parieto-occipital regions, and splenium of the corpus callosum. This range was considerably wider than that exhibited by sequential MRI. She also had severe spastic quadriplegia and mental retardation. Hypertonia and hyperreflexia were present in the trunk and extremities. At the most recent follow-up visit at 7 years of age, she had no history of clinical epileptic events. Early DWI is considered to be useful for evaluation of acute brain insults, even in the surviving co-twin of sIUFD.

Keywords: survivor of single intrauterine fetal death, transient hemodynamic fluctuation, diffusion-weighted imaging, multicystic encephalomalacia

PP-008

Lack of Serum Antineuronal Antibodies in Children With Autism

Hüseyin Per¹, Fatih Kardaş², Sevgi Özmen³, Selma Gökahmetoğlu⁴, Mehmet Canpolat¹, Ayşe Kaçar Bayram¹, Didem Behice Öztö³, Sefer Kumandaş¹, Hakan Gümü¹

¹Department of Pediatrics, Division of Pediatric Neurology, Erciyes University, School of Medicine,

²Department of Pediatrics, Division of Pediatric Nutrition and Metabolism, Erciyes University, School of Medicine,

³Department of Child Psychiatry, Erciyes University, School of Medicine,

⁴Department of Microbiology, Erciyes University, School of Medicine,

Autism is a severe neurodevelopmental disorder that is characterised by impairment in social communication, imagination and social interaction. The aetiology of autism is complex, but some studies suggest autoimmunity to the central nervous system in the pathogenesis. The aim of this study is to investigate the positivity of antineuronal antibodies such as glutamic acid decarboxylase (GAD-Abs), glutamate receptors (GluR), and seven types of gangliosides levels in autistic children. Serum antineuronal antibodies were measured in 42 children (24 male, 18 female) with autism in comparison to 21 (13 male, 9 female) healthy-matched children aged between 2-12 years. There was no seropositivity of antineuronal antibodies in either of the groups. In conclusion, there is no evidence to support an association between autism and positivity of antibodies against GAD, glutamate receptor, and gangliosides.

Keywords: Autism, antineuronal antibodies, GAD-glutamate receptor-gangliosides antibodies, autoimmunity

PP-009

Angiography-Positive Primary Central Nervous System Vasculitic Infarct With Elevated Factor VIII in A Patient With Focal Epileptic Seizure: A Case Report

Mehmet Canpolat¹, Ayşe Kaçar Bayram¹, Hakan Gümü¹, Hüseyin Per¹, Zübeyde Gündüz², Türkan Patıroğlu³, Halil Dönmez⁴, Sefer Kumandaş¹

¹Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Neurology, Kayseri, TURKEY

²Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatric Rheumatology, Kayseri, TURKEY

³Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Hematology and Oncology, Kayseri, TURKEY

⁴Erciyes University Medical Faculty, Department of Radiology, Kayseri, TURKEY

INTRODUCTION AND AIM: Childhood primary central nervous system (CNS) vasculitis may give rise to very different symptoms and findings. These frequently take the form of focal or diffuse neurological deficit and/or psychiatric symptoms. Factor VIII elevation is known to be associated with vascular obstruction. This report describes the clinical and radiological characteristics and therapeutic approaches adopted in a case of primary CNS vasculitic infarct with Factor VIII elevation.

CASE: A 10-year-old girl presented to our hospital with left focal seizure. Apart from exchange transfusion performed in the neonatal period, her history was unremarkable. Muscle strength in the upper and lower left extremity was 4/5 at physical examination. Neurological examination was otherwise normal. At cranial MR angiography, the A1 segment of the anterior cerebral arteries and right middle cerebral artery was thinner compared to the left and the contours were irregular. These findings indicated vasculitic infarct. The patient was started on pulse methyl prednisolone and clexane therapy. Tests directed toward the etiology determined Factor VIII elevation. The neurological deficit improved at follow-up 1 month later and seizures were under control. The patient is still receiving maintenance steroid, clexane and antiepileptic therapy. In conclusion, we would emphasize the importance of early diagnosis and prompt treatment in preventing potential sequelae in cases of childhood CNS vasculitic infarct and the need to investigate factors increasing risk of thrombosis in such patients.

Keywords: Epilepsy, central nervous system, vasculitic infarct, child.

PP-010

Role of Mean Platelet Volume and Platelet Distribution in Diagnosis of childhood Febrile Seizure

Murat Özkale¹, İlknur Erol², Yasemin Özkale¹, Semra Saygi²

¹Baskent University Faculty of Medicine, Department of Pediatrics, Adana Teaching and Medical Research Center, Adana, Turkey

²Baskent University Faculty of Medicine, Department of Pediatrics, Neurology Division, Adana Teaching and Medical Research Center, Adana, Turkey

OBJECTIVES: Mean platelet volume (MPV) reflects the platelet size and the rate of platelet production in bone marrow, and it may be used as an indicator of platelet activation and severity of inflammation. Another marker of the platelet activation is platelet distribution width (PDW) which shows the variability in platelet sizes. The role of MPV and PDW as an inflammatory marker has been previously demonstrated in various diseases. The aim of this study was to evaluate whether MPV and PDW could be used as early indicators for the diagnosis of febrile seizure (FS).

MATERIALS AND METHODS: This prospective study enrolled 40 children who presented with febrile seizures and 30 children who presented with a febrile illness without seizures. Complete blood count were measured both from the febrile seizure and control groups within 1 h after seizure or febrile period and repeated 1 month thereafter in the both group.

RESULTS: Mean ages of children in the febrile seizure and control groups were 2.2 ± 1.1 years and 2.4 ± 1.4 years, respectively with a similar age distribution. There was no significant difference in MPV and PDW between the febrile seizure and control groups within 1 h after and at 1 month after a febrile period. The difference between MPV and PDW in seizure group obtained 1h and 1 month after the seizure was also not statistically significant. Similarly there were no statistically significant differences in comparisons of MPV and PDW between children with febrile illness without seizures 1h and 1 month after the febrile period.

CONCLUSIONS: To our knowledge, this is the first prospective study which measures the MPV and PDW values in children with FS. Our findings suggest that MPV and PDW may not be early indicators for the diagnosis of FS.

Keywords: Mean platelet volume, platelet distribution width, febrile seizure

PP-011

Inflammation and Anemia in Simple febrile Seizures and Complex Febrile Seizures

İpek Polat, Pakize Karaoğlu, Müge Ayanoğlu, Uluç Yiş, Semra Ayşe Hız

Dokuz Eylül Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İzmir

Febrile seizures (FS) are the most common seizure disorder. The predictive factors remain unknown. Iron deficiency and proinflammatory signals are found to be associated with FS. Induction of cytokines in brain is thought to be related to oxidative stress caused by changes in iron metabolism under acute phase conditions and may lead development of FS. Peripheral blood leukocytes (neutrophils, lymphocytes, neutrophil/lymphocyte ratio-N/L, platelet/lymphocyte-P/L ratio) are widely being used in febrile illnesses. Platelet function and activation marker MPV and C-reactive protein is well known marker of inflammation. In this study we aimed to investigate the relationship between the seizure type (complexFS vs simpleFS) and anemia, inflammation. We investigated Hb, Htc, MCV, MCHC, RDW levels to find out anemia and white blood cell count, neutrophil, lymphocyte count, N/L ratio, P/L ratio, MPV, CRP to find out inflammation. During the study, 66 children (mean age; 25.8 months) with FS were evaluated with 32(48%) displaying simpleFS and 34(52%) exhibiting complexFS. There was no significant difference regarding age, gender, gestational age, birth weight, family history of epilepsy and febrile convulsion between the two groups. The mean levels of Hb, Htc, MVC, RDW, MCHC, MPV, CRP, P/L ratio were similar in both groups. The simpleFS group has $56.94 (\pm 18.02)$ mean

neutrophil count, 2.71 (± 2.65) mean N/L ratio and complexFS group patients has 67.28 (± 13.96) mean neutrophil count, 4.45 (± 4.09) mean N/L ratio. The mean neutrophil count and N/L ratio were significantly higher in complexFS patients ($p = 0.009$, $p = 0.043$). The mean lymphocyte levels were significantly lower in complexFS cases ($p = 0.010$). Our investigation showed that complexFS is related to more inflammatory status. We aimed to evaluate neutrophil, lymphocyte levels, N/L and P/L ratio as an inflammatory marker for the differential diagnosis of complexFS and simpleFS.

Keywords: anemia, inflammation, simple complex febrile seizure

PP-012

Hippocampal Malrotation: Is It Epileptogenic?

Pınar Gençpınar¹, Kamil Karaali², Şenay Haspolat¹, Özgür Duman¹

¹Akdeniz University Department of Pediatric Neurology

²Akdeniz University Department of Radiology

INTRODUCTION: Hippocampal malrotation (HIMAL) defined as an incomplete rotation of the hippocampus with normal intensity on MR imaging. The relationship between HIMAL and temporal lobe epilepsy (TLE) is not clear. The aim of this study is the evaluation of clinical, electroencephalographically (EEG), and radiological features of the patients with pure HIMAL.

METHOD: The patients, who have various symptoms such as headache, seizures and syncope with HIMAL, were enrolled.

RESULTS: We evaluated 25 patients with HIMAL without other brain anomalies. Of the patients, malrotation was left sided in the eighteen (84%), right sided in two (8%) and bilateral in the two (8%) patients. The most affected part was the body ($n = 15/2$, left/right) of hippocampus. The internal structure of the hippocampus was normal and no pathological high signal was present on T2-weighted images in all cases. Twenty of the patients (80%) had convulsions. Sixteen (80%) of them had generalized seizures and four (20%) of them had focal. EEG was evaluated in 24 (96%) patients. Ten of them were normal (41%) and fourteen (59%) of them were abnormal. There was focal epileptic abnormality on EEG in eleven patients. Other presenting symptoms were headache ($n = 2$), syncope ($n = 1$), tic disorder ($n = 1$) and autism ($n = 1$). No association was found between the seizure types, the epileptic focus in the EEG, the mental status and the position of the fornix, the size of temporal lobe, the angle of affected hippocampus and particular configuration of the temporal horn.

CONCLUSION: The majority of our cases (80%) with HIMAL had convulsions. The occurrence of HIMAL in this cohort may be associated with the hypothesis that epilepsy is more likely to occur in brains with a predisposition to seizure. Although there is no clear correlation between HIMAL and epilepsy, HIMAL should be considered in the evaluation of the MRI.

Keywords: HIMAL, hippocampal malrotation, epilepsy, childhood

PP-013

Etiology in Early Onset Epileptic Encephalopathy: Experience of One Tertiary Centre

Nilüfer Eldes Hacifazlıoğlu, Gülten Thomas, Dilşad Türkdoğan
Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı İstanbul

AIM: Epileptic encephalopathies are a group of diseases presenting with intractable seizures characterized by multiple interictal and ictal EEG findings in addition to developmental regression and behavioural problems. We discussed etiologic classification of our patients with epileptic encephalopathy. **MATERIAL-METHODS:** Patients referred to our department were included in this study. All patients were categorised by etiology based on the latest International League Against Epilepsy (ILAE) 2011 classification. All patients had gone under basic metabolic tests (blood biochemistry, TANDEM-MS, blood-urine aminoacids, urine organic acids, blood lactate and CSF lactate, pyruvate, glucose and aminoacids), chromosome analysis and cranial MRI. **RESULTS:** There were 106 patients included in this study (59 male, 47 female). Mean age of seizure onset was 3.5 months (1 day – 3 years). There were 23 patients (21.6%) with idiopathic epileptic encephalopathy. Of the remaining 83 patients who were in the symptomatic group (78.4%), 4 had neurodevelopmental anomalies (4.8%), 2 had Dravet Syndrome (2.4%) with proved SCN1A gene mutations, 2 had Dravet Syndrome clinically but SCN1A mutations were found to be negative (2.4%). 17 patients were considered to be genetic (20.4%) with positive family history of epileptic seizures of the same kind or with prominent dysmorphic features (chromosomal analysis were normal and FISH array performed on 3 patients were inconclusive), 2 patients had nonketotic hyperglycinemia (2.4%). 56 patients had hypoxic ischemic encephalopathy (67.4%) diagnosed by perinatal history or / and MRI. **CONCLUSION:** The etiology of epileptic encephalopathy in our study group is overwhelmingly related to hypoxic-ischemic encephalopathy. The lack of detection of genes associated with early onset epileptic encephalopathy is the limitation of the study. However even in the literature the genetic defects have been detected in only up to 5% of all patients.

Keywords: Etiology, early, epilepsy, encephalopathy

PP-014

Influence of Clinical and Laboratory Features on Long Term Outcome of Nonketotic Hyperglycinemia: Evaluation of Thirty-Four Patients

Fatih Kardaş¹, Mehmet Canpolat², Hüseyin Per², Pembe Soylu Üstköyüncü¹, Hakan Gümüş², Tamer Güneş³, Songül Gökay¹, Ayşe Kaçar Bayram², Sefer Kumandaş², Mustafa Kendirci¹

¹Erciyes University, Medical Faculty, Department of Pediatric Nutrition and Metabolism, Kayseri, Turkey

²Erciyes University, Medical Faculty, Department of Pediatric Neurology, Kayseri, Turkey

³Erciyes University, Medical Faculty, Department of Neonatology, Kayseri, Turkey

OBJECTIVE: Nonketotic hyperglycinemia is a rare autosomal recessive metabolic disorder affecting the degradation of glycine. A defect in the glycine cleavage enzyme system results elevation of glycine in the body fluids and brain that leads glycine induced encephalopathy with ensuing poor outcome. **METHODS:** In this study, we examined the clinical, radiologic, biochemical features and therapeutic approach of 34 patients. The factors which affect the long term outcome were evaluated. **RESULTS:** Nineteen of the patients were male and fifteen were female. In this study, 80% of the patients were admitted in the first 5 days, and the 20% of them were admitted in the neonatal period. The admission complaints were; seizures, hypotonia, poor feeding, hiccups, and lethargy. Nonketotic hyperglycinemia was suspected clinically then CSF and plasma concentrations were analysed. The worst clinical outcome was associated with the

severity of the seizures, respiratory depression, increased ratio of CSF and plasma glycine levels, early onset of the disease and the spasticity, and corpus callosum hypoplasia. Therapeutic approach was same in all patients. **CONCLUSION:** Nonketotic hyperglycinemia should be considered in patients with intractable seizures, hiccups and lethargy. The parameters determined in this study may facilitate prediction of the long term outcome. The long term outcome is poor with current therapeutic modalities.

Keywords: Nonketotic hyperglycinemia, encephalopathy, child.

PP-015

Thiamine Metabolism Dysfunction Syndrome-4 (Bilateral Striatal Degeneration and Progressive Polyneuropathy Type); Case Series

Mehmet Canpolat¹, Hakan Gümüç¹, Fatih Kardaş², Ayşe Kaçar Bayram¹, Selim Doğanay³, Sefer Kumandaş¹, Hüseyin Per¹, A. Okay Çağlayan⁴

¹Erciyes University, Medical Faculty, Department of Pediatric Neurology, Kayseri, Turkey

²Erciyes University, Medical Faculty, Department of Pediatric Nutrition and Metabolism, Kayseri, Turkey

³Erciyes University, Medical Faculty, Department of Pediatric Radiology, Kayseri, Turkey

⁴Department of Neurosurgery; Department of Neurobiology; Department of Genetics, Center for Human Genetics and Genomics and Program on Neurogenetics, Yale School of Medicine, New Haven, CT, USA; Department of Medical Genetics, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey.

Thiamine metabolism dysfunction syndrome-4 (THMD4) is an autosomal recessive metabolic disorder characterized by childhood onset of episodic encephalopathy, often associated with a febrile illness, and causing transient neurologic dysfunction. Affected individuals also develop a slowly progressive axonal polyneuropathy beginning in childhood. Brain imaging during the acute episodes shows lesions consistent with bilateral striatal degeneration or necrosis. Three patients, aged 11–16 years, suffered from recurrent episodes of flaccid paralysis and encephalopathy associated with bilateral striatal necrosis and chronic progressive polyneuropathy. Using homozygosity mapping, a pathogenic missense mutation in the SLC25A19 gene that encodes the mitochondrial thiamine pyrophosphate transporter was identified. Determination of the SLC25A19 sequence should be considered in patients with bilateral striatal necrosis and progressive polyneuropathy.

Keywords: Striatal necrosis, encephalopathy, chronic progressive polyneuropathy, child.

PP-016

Atypical Presentations of Pyridoxine Dependent Epilepsy

Hande Tekin, Sanem Yılmaz, Gül Serdaroğlu, Hasan Tekgöl, Sarenur Gökben

Ege University Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Child Neurology, Izmir, Turkey

INTRODUCTION: Pyridoxine dependent epilepsy (PDE) is an autosomal recessive epileptic encephalopathy characterized by a therapeutic response to pharmacological dosages of vitamin B6 and resistance to conventional antiepileptic treatment. In the classical form, the interval for the recurrence of seizures is usually 1-51 days after cessation of pyridoxine. Atypical PRESENTATIONS may be seen in 1/3 of the cases with PDE. These include late onset of seizures, initial response to common anticonvulsants, response to extremely low doses of pyridoxine, seizure free period longer than three months after the cessation of pyridoxine. We aimed to present two patients with atypical PDE. **Case 1:** He was born at term after uneventful pregnancy to non-consanguineous parents. Hiccup-like seizures started at the third day and after metabolic screening cerebrospinal fluid glycine/ plasma glycine

ratio was found 0,32 in another center. He was treated as nonketotic hyperglycinemia and antiepileptic agents except pyridoxine were given. At the end of 115-days seizure-free period, he had status epilepticus. Neurometabolic and genetic tests were repeated and p.r110 (c.328c> T) / IVS17-1G> T (c.1566-1G> T) compound heterozygous mutations detected in ALDH7A1 gene, and started pyridoxine therapy.

Case 2: He was born at term after uneventful pregnancy to consanguineous parents (first degree cousins). Seizures began at the first day of life and were treated with phenobarbital and pyridoxine. After eight days seizures recurred and pyridoxine was given again. He had infantile spasms even after pyridoxine. Atypically, seizures stopped with pyridoxine at the day of 35 and did not repeat again. In exon 9, homozygous c.781 A> G (R261G) mutation at ALDH7A1 gene was detected.

CONCLUSION: In case of unclear response and atypical clinical signs, treatment with oral/enteral pyridoxine should be continued until pyridoxine dependent epilepsy is excluded by negative biochemical or genetic testing.

Keywords: B6 vitamin, seizure, neonatal

PP-017

Biotinidase Deficiency and Epilepsy; Two Case Reports

Jithangi Wanigasinghe¹, Lesley Gunarathne²

¹University of Colombo

²Lady Ridgeway Hospital, Colombo

Biotinidase deficiency present in neonatal or early infancy with florid epilepsy. Two cases of Biotinidase deficiency with less severe epilepsy but other supportive clinical features is reported.

Case 1

A 6- week old was admitted with tonic seizures affecting both upper limbs lasting about 30 seconds. They were few in number and responded to a moderate dose of Sodium Valproate. However, the initial EEGs suggested a burst suppression pattern. Although the seizures settled, the baby was had features of encephalopathy with minimal activity, excessive sleepiness. There was a marked developmental lag. He developed tachypnea and was detected to have metabolic acidosis with normal anion gap. Amonia was normal. there was an erythematous rash on the scalp and groins. The Guthrie card screening showed low biotinidase levels. Confirmed low biotinidase enzyme assay, He was commenced on biotin. Immediate response by form of disappearance of encephalopathic behaviour, improvement of seborrheic dermatitis, visual responsiveness. At 3-months review was seizure free with good progress in development.

Case 2

An 8- week old baby presented with focal seizures manifesting as right arm extension and bilateral convulsive movements. These occurred as small clusters every one to two weeks. EEG was normal. Seizures responded to Topiramate and leveteracetam. The baby was noted to be drowsy most of the day. Two severe respiratory tract infections occurred during the next two months. He was noted to have single epileptic spasms. EEG was hypsarrhythmic. These dramatically responded to oral prednisolone. Examination revealed only a microcephaly. Investigations revealed normal blood gas, ammonia levels. CT brain showed increased extra axial space with patchy hypodense areas in deep white matter. Biotinidase enzyme level estimation was rather low. Improvement of drowsiness and activity was noted with treatment.

SUMMARY : We report two cases of biotinidase deficiency presenting in early infancy with encephalopathy without florid seizures.

Keywords: Biotinidase deficiency, epileptic encephalopathy

PP-018**Pyridoxine Dependent Epilepsy That Presented With Status Epilepticus in School-Aged-Child: Case Report With A New Mutation**

Muhammet Gültekin Kutluk¹, Ömer Bektaş², Pelin Demirkaynak Albayrak¹, Serap Tıraş Teber¹, Gülhis Deda¹

¹Ankara University, Pediatric Neurology, Ankara, Turkey

²Department of Pediatric Neurology,, Ankara Pediatric Health and Diseases Hematology Oncology Training and Research Hospital, Ankara, Turkey

Pyridoxine dependent epilepsy (PDE, OMIM: #266100) is a rare autosomal ressesive disorder. It is controlled only after the administration of daily use of pharmacologic doses of vitamin B6. Here in we presented a case with pridoksin dependent epilepsy who admitted with status epilepticus in the age of 17 years and who was identified by a novel gene mutation [p.R110X(c.328C>T)/p.Y150x(c.450T>G) (compound heterozygous)]. 17-year-old girl was admitted to another hospital because of convulsive status epilepticus. At two days old,she had focal clonic convulsions and they were unresponsive to phenobarbital, carbamazepine and clonazepam but responsive to pyridoxine. The patient had pyridoxine treatment with phenytoin until the age of 17 and she didn't have any seizure until 3 days before admission to our hospital. She stopped to receive her drugs because of acute gastroenteritis. The patient refered our clinic with vomiting, generalized tonic-clonic seizures and somnolence. The patient's seizures was unresponsive to phenobarbital, phenytoin, valproic asid, levetiracetam loading and maintenance therapy. The patient was followed in the intensive care unit (ICU); although burst-suppression was provided with propofol and tiopental, she still had seizures then pyridoxine was given and seizures ceased immediately. R110X(c.328C>T)/p.Y150x(c.450T>G) (compound heterozygous) mutation detected in patient's analysis of gene being considered PDE. The patient was discharged from ICU and valproic acide and phenytoin therapy was discontinued, the therapy continued with pyridoxine 100mg daily dose and levetiracetam. Previously in the studies showed that p.R110X(c.328C>T) mutation has been already the cause of PDE. In our patient another mutation p.Y150x(c.450T>G) was detected additionally. This is a new mutation which probably is the cause of PDE because it causes stop codon and reduce the function of protein. With this patient, we defined a new mutation of PDE in this school-aged-child who presented with status epilepticus.

Keywords: Pyridoxine dependent epilepsy; new mutation; Child

PP-019**Leigh Syndrome Presented With Encephalopathy and Status Epilepticus**

Hatice Gamze Poyrazoğlu¹, Alper Özcan², Ayşe Betül Ergül², Alev Arslan Kızıltaş³, Ümmügülsüm Gümüüş⁴, Mahmutcan Şerbetçi², Yasemin Altuner Torun⁵

¹Department of pediatrics,division of pediatric Neurology, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey

²Department of pediatrics, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey

³Department of pediatrics,division of pediatric cardiology, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey

⁴Department of Radiology, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey

⁵Department of Pediatrics,Division Of Pediatric Hematology, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey

INTRODUCTION: Leigh syndrome is a heterogeneous neurological disease, resulting from a disorder in the respiratory chain production of adenosine triphosphate within the mitochondria of affected cells. The pathological findings are symmetric necrotic lesions with demyelination, vasculer proliferation, and gliosis in the basal ganglia, diencepholon, and brainstem. Here we reported 4,5 years old patient who presented acute necrotizing encephalopathy.

CASE: A 4.5 years old boy admitted emergency unit with fever, seizure, drowsiness. He had fever, vomiting and diarrhea for three days and drowsiness at last two days. Physical examination body temperature was 38.2°C, heart rate was 130 per minute, the conscious was drowsiness, he had eye opening at painful stimulant, pupils were myotic and isocoric, light reflex +/+, DTR +/+. Resistant seizures were get under control with midazolam, diphenylhydantoin sodium, levetiracetam and clobazam. Cephtriaxon, acyclovir, oseltamivir, claritromisina treatment was applied for infection suspicion. He was intubated and mechanical ventilation support started due to severe respiratory distress. Herpes simplex virus PCR test was negative at cerebrospinal fluid. Mycoplasma and lyme serology were negative. Pathological signal increase was determined at both nucleus caudatus, putamen and thalamic regions with cranial MRI. MRI spectroscopy showed increased and inverted lactate peak at brainstem, white matter and basal ganglia. These findings were similar like Leigh syndrome findings. Metabolic study (Tandem, urine and plasma amino acid profile, urine organic acid profile, pyruvate and ammonium were normal, cerebrospinal liquid lactate was 34 mg/dl). No cell was observed at CSF, protein was 80 mg/dl. L-carnithine, thiamine, biotin, coenzyme Q treatment was added.

DISCUSSION: In this case report we want to emphasize that as most of the patients with metabolic disease apply the physician with sepsis and encephalopathy clinical findings, mitochondrial diseases should be remembered at such cases with nonspecific findings.

Keywords: Leigh syndrome, Encephalopathy, Status Epilepticus,

PP-020

Early Diagnosed Lafora Disease: CASE REPORT

Gamze Hatice Poyrazoğlu¹, Binnaz Çelik², Alev Arslan Kızıltaş³, Özge Meral², Cansu Demirel², Yasemin Altuner Torun⁴

¹Department of pediatrics, division of pediatric Neurology, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey

²Department of pediatrics, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey

³Department of pediatrics, division of pediatric cardiology, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey

⁴Department of pediatrics, division of pediatric hematology, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey

Lafora disease (LD) is a rare, autosomal recessive form of progressive myoclonic epilepsy and characterized by a severe course. Both of EPM2A and EPM2B genes are responsible mutations. In this report LD diagnosis was based on the typical clinical picture, polyglucosan inclusions in skin biopsy and with the molecular genetic findings. We described an interesting patient who diagnosed Lafora disease at the first seizure.

CASE REPORT: Sixteen year-old male was admitted to our clinic with visual aura followed by generalized tonic-clonic seizures. He has no seizure up to now. His initial neurological examination and routine laboratory tests were normal. Cranial MRI was also normal. Electroencephalography (EEG) showed spike-multispike wave discharge. There was a relationship between parents. In addition, his elderly brother had seizure history at the same age and were diagnosed intractable epilepsy and neurodegenerative disease. After two years he died. Therefore, we suggested the diagnosis of hereditary progressive myoclonus epilepsy. Lafora bodies were observed in the axillary skin biopsy. A mutation of NHLRC1 gene (homozygous c.199 G> T(p.E67X) was identified. Initially, he medicated with valproic acid treatment (1500 mg /day). There was a significant decrease in his seizures, but visual symptoms were continued. Hence, zonisamide was added and after six months seizures were disappeared.

DISCUSSION: Lafora disease is characterized as progressive myoclonic epilepsy and neurodegenerative symptoms. Therefore, early recognition is difficult. When we diagnose epilepsy then we should screen and questionnaire family members for seizure history. Index case history is crucial for early diagnosis especially at progressive diseases like Lafora.

Keywords: Lafora disease, progressive myoclonic epilepsy, genetic disorder

PP-021

A Case With Rare Disorder: Guanine Triphosphate Cyclohydrolase Deficiency

Aynur Küçükçongar¹, Özlem Özdemir², Arzu Ekici²

¹Department of Pediatric Metabolism

²Department of Pediatric Neurology

INTRODUCTION: Guanine triphosphate (GTP)-cyclohydrolase (CH) deficiency presents with a wide spectrum of dopa-responsive movement disorders. GTP-CH is the enzyme for the synthesis of tetrahydrobiopterin, which is the cofactor of phenylalanine, tyrosin, tryptophan hydroxylases. Therefore, in GTP-CH deficiency is being affected dopamin, catecholamines, serotonin biosynthesis. Recently, the clinical phenotype was expanded to include psychiatric manifestations, such as depression, anxiety, obsessive-compulsive disorder, and sleep disturbances; neurologic manifestations such as seizures, abnormal-coreiform movements, and dystonia; cardiovascular autonomic control manifestations such as thermoregulation disturbances, heart rate-blood pressure disregulations. Here, we discussed a case with GTP-CH deficiency.

CASE: The 24 months old boy was born at term after a normal pregnancy without postnatal problems. His neurodevelopmental milestones were normal until at age of 12 months old. After that he developed seizures, coreiform movements, thermoregulation and sleep disturbances. Metabolic screening tests and brain magnetic resonance images were normal. Cerebrospinal fluid (CSF) studies were examined. The level of neopterin 3 nmol/l (5-53), homovalinic acid 346 nmol/l (364-870), tetrahydrobiopterin <2 nmol/l (20-61). These results were suitable with GTP-CH deficiency. We started L-Dopa, serotonin, tetrahydrobiopterin, melatonin. At the first months of this therapy, the abnormal movements and seizures decreased, thermoregulation and sleep disturbances improved.

CONCLUSION: The awareness about neurometabolic diseases should be increased in patients whose have abnormal movements and autonomic controls since some conditions can be treatable.

Keywords: Guanine triphosphate cyclohydrolase deficiency, epilepsy, movement disorders

PP-022

An Atypical Clinical Presentation of Tangier Disease, A Rare Cause of Neuropathy: A Case Report

Hüseyin Per¹, Mehmet Canpolat¹, Fatih Kardaş², Ayşe Kaçar Bayram¹, Hakan Gümüş¹, Sefer Kumandaş¹, A. Okay Çağlayan³

¹Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Neurology, Kayseri, TURKEY

²Erciyes University, Medical Faculty, Department of Pediatric Nutrition and Metabolism, Kayseri, Turkey

³Department of Neurosurgery; Department of Neurobiology; Department of Genetics, Center for Human Genetics and Genomics and Program on Neurogenetics, Yale School of Medicine, New Haven, CT, USA; Department of Medical Genetics, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey.

Tangier disease is a very rare autosomal recessive inherited disorder characterized by markedly reduced high-density lipoprotein (HDL) levels, characteristic large, yellow-orange tonsils, and enlarged liver, spleen and lymph nodes. It is caused by mutations in the ABCA1 gene. The biochemical signs of this condition are plasma HDL concentrations less than 5 mg/dL, and normal or high plasma triglycerides. Nearly all the children affected by Tangier disease have been identified on the basis of large, yellow-orange tonsils, while half of the adult patients affected by Tangier disease came to medical attention because of neuropathy symptoms. This study presents two cases of Tangier disease, one presenting with clinical neuropathy, the other asymptomatic. A 16-year-old girl presented with weakness and limping in the left foot. Her history revealed that she had presented with similar symptoms at the age of 13 and has been diagnosed on the basis of tests with peripheral neuropathy. Physical

examination revealed muscular atrophy in the upper extremities and trigger finger and pes cavus deformity in the right lower extremity. No DTRs were detected. Motor-sensory neuropathy findings were determined at EMG, HDL cholesterol was <5 mg/dL and mutation was identified in the ABCA1 gene. Tangier disease was diagnosed on the basis of the current findings. HDL cholesterol <5 mg/dL and mutation in the ABCA1 gene were determined in her 5-year-old sister, with normal general and neurological examination findings, at family screening, and the patient was diagnosed with Tangier disease. The patients were started on a 20% lipid, 65% carbohydrate and 15% protein diet and placed under observation. In conclusion, the purpose of this case report is to emphasize the need to bear Tangier disease in mind in patients presenting with clinical neuropathy with HDL cholesterol <5 mg/dL but with no other clinical findings of the disease.

Keywords: Neuropathy, Tangier disease, Child.

PP-023

Rosiglitazone Inhibits Epileptiform Discharges Induced by Magnesium-Free Medium in Hippocampal Slices and Protects Hippocampal Neurons From NMDA Excitotoxicity

Wong Shi Bing¹, Wong Shi Bing², Wei Shu Hao³

¹Department of Pediatrics, Taipei Tzu Chi General Hospital, New Taipei City, Taiwan.

²Institute of Zoology and College of Life Science; National Taiwan University; Taipei

³Departments of Pediatrics, E-Da Hospital and I-Shou University, Kaohsiung, Taiwan

Temporal lobe epilepsy (TLE) is the most common type of partial-onset epilepsies. In drug-resistant TLE, changes in glutamate levels and neuronal glutamate receptors are reported to be possible mechanisms. Mg²⁺-free medium induces ictal and interictal-like epileptiform discharges in CA1, CA3, entorhinal cortex in hippocampal slice preparations, which can be regarded as an in vitro model of temporal lobe epilepsy and is N-methyl-D-aspartate (NMDA)-facilitated. Peroxisomal proliferators-activated receptor γ (PPAR γ) is a nuclear hormone receptor. Its agonist rosiglitazone had neuroprotection in hippocampal neurons after pilocarpine-induced seizures. In our study, application of 10 μ M rosiglitazone can significantly suppressed 65% epileptiform discharges induced by Mg²⁺-free medium in CA1 neurons. Pretreating PPAR γ antagonist GW9662 cannot occlude the anti-convulsive effect from 10 μ M rosiglitazone. Application of rosiglitazone cannot alter synaptic transmission in CA1-Schaffer collateral pathway, which is transmitted from α -amino-3-hydroxy-5-methyl-4-isoxazolepropionic acid (AMPA) receptor. The augmented synaptic transmission from Mg²⁺-free medium can be suppressed significantly by rosiglitazone perfusion in 1 and 10 μ M. Also, rosiglitazone can protect cultured hippocampal slices from NMDA-induced excitotoxicity. The neuroprotection from 10 μ M rosiglitazone cannot be blocked by concomitant GW9662 treatment. In conclusion, rosiglitazone could suppress NMDA-facilitated epileptiform discharges and protect hippocampal slice from NMDA excitotoxicity. Rosiglitazone could be a potential agent to treat patients with temporal lobe epilepsy.

Keywords: Rosiglitazone, temporal lobe seizure, PPARgamma

PP-024

Gastrodin Failed to Suppress Temporal Lobe Seizure in Vitro and in Vivo

Wong Shi Bing¹, Wei Shuhao²

¹Department of Pediatrics, Buddhist Taipei Tzu Chi General Hospital, New Taipei City, Taiwan.

²Departments of Pediatrics, E-Da Hospital and I-Shou University, Kaohsiung, Taiwan

Tian ma is an ancient Chinese herbal medicine that has been suggested to be effective as an anticonvulsant, analgesic, and sedative effect against vertigo, general paralysis, epilepsy, and tetanus. The main constituent, Gastrodin, was beneficial to various CNS disorders, such as Alzheimer's disease, Parkinson's disease, hypoxia-induced toxicity and cocaine-induced seizures. It could abolish hypoxia, glutamate and N-methyl-D-aspartate (NMDA) receptor-induced toxicity in primary cultures of rat cortical neurons. It also reduced seizure severity in seizure-sensitive gerbils by suppression of γ -aminobutyric acid (GABA) metabolism. These features make gastrodin to be a potential anti-convulsant. In this study, gastrodin was applied to in vivo and in vitro temporal lobe seizures. In vivo, Gastrodin cannot prevent seizures induced by pilocarpine, even accelerated seizure attack. The time spans from pilocarpine injection to Racine 5 seizure for rats in Gastrodin and DMSO groups were 23.2 ± 3.2 and 35.3 ± 3.1 mins, respectively ($p=0.051$). Mortality rate was similar to rats treating with Gastrodin (60%) or DMSO (75%). For those survivors, significant cell loss at hippocampal CA1 and CA3 were noted in both Gastrodin and DMSO groups. In vitro, Gastrodin cannot suppress epileptiform discharges over hippocampal CA3 pyramidal cells induced by Mg^{2+} -free medium. Gastrodin in 25 μM and 200 μM increased spike frequency to 151% and 108% compared with baseline, respectively. Gastrodin also could not change the slope of excitatory post-synaptic potentials (EPSP) in Schaffer collateral, which is supposed to be AMPA-mediated. But Gastrodin in 25, 100 and 200 μM suppressed NMDA excitotoxicity over hippocampal slice culture significantly. In this study, Gastrodin had no direct effects on seizures in vitro and in vivo. It showed no effects on NMDA and AMPA transmission. But it could suppress NMDA excitotoxicity on hippocampal slice culture. We need more experiments for the mechanism of neuroprotection for Gastrodin.

Keywords: gastrodin, temporal lobe seizure, NMDA, neuroprotection

PP-025

Anticonvulsants Decreased Bone Density in Epilepsy Patients during Early Infancy

Po Ching Chou, Lung Chang Lin, Rei Cheng Yang

Division of Pediatric Neurology, Departments of Pediatrics, Kaohsiung Medical University Hospital, Taiwan

BACKGROUND AND OBJECTIVES: Epilepsy is a common neurological disease in children and most of the patients require long-term anticonvulsants. Anticonvulsant-induced osteopenia had been widely reported in adult patients. It has been reported that risk of fractures in children with epilepsy is over five times greater than the general population. In pediatric epileptic patients, the effect of anticonvulsants on bone health is still unclear.

METHODS: We analyzed the pediatric patients with newly diagnosed epilepsy in our hospital from April, 2010 to March, 2012. Anticonvulsants were prescribed by experienced pediatric neurologists. According to the ambulatory status, patients were divided by age- infant (< 12 months old, 10 patients) and child (> 12 months old, 39 patients). Though a new, safe and portable tool- quantitative bone ultrasound, bone density was evaluated before and after the treatment of anticonvulsants every 3 months. Relative values of bone density (speed of sound) and the presence of osteopenia ($Z\text{-score} < -1$) were recorded. Our study aims to investigate the effects of AEDs to bone density in different age groups.

RESULTS: During 12-month follow-up, decreased speed of sound was detected in 7 patients (7/10, 70%) in infant

group and 30 patients (30/39, 76%) in child group. Of all the patient with decreased speed of sound, the percentage of mono-therapy/combination therapy is 57% / 43% in infant group and 63% / 37% in child group. 50% patients (5/10) in infant group developed osteopenia and significantly ($p=0.001$) higher than that in child group (10.2%, 4/39).

DISCUSSION: During infancy, the effect of Anticonvulsants on bone health in epilepsy patient was rarely reported. Early diagnosis of low bone density is critical for the patients who may receive long-term AEDs. Quantitative ultrasound provided a non-invasive method to evaluate the bone density status.

Keywords: anticonvulsants; epilepsy; bone density

PP-026

Status Epilepticus in the Pediatric Intensive Care Unit

Esra Serdaroğlu¹, Selman Kesici², Bahadır Konuşkan¹, Benan Bayrakçı², Banu Anlar¹, Gökür Haliloğlu¹, Guzide Turanlı¹, Haluk Topaloğlu¹, Meral Topçu¹, Dilek Yalınzoğlu¹

¹Hacettepe University Children's Hospital, Department of Pediatric Neurology

²Hacettepe University Children's Hospital, Department of Pediatric Intensive Care

BACKGROUND: Status epilepticus (SE) is a medical emergency classified according to different parameters. Approximately 15% of pediatric patients with a previous diagnosis of epilepsy have at least one episode of convulsive SE (CSE).

AIM: We retrospectively analysed pediatric intensive care unit (PICU) admissions for status epilepticus (SE) between 2012 -2013 in a tertiary referral center.

RESULTS: 20 children, aged 12 months to 17 years (median: 65 months) were admitted to the PICU with 24 episodes of SE. Male/female ratio was 13/7. Ictal EEG was recorded in 13 of 24 episodes, and other than one, all episodes were convulsive. Eleven patients had a previous history of SE. Twelve patients had symptomatic, 8 had cryptogenic causes. Etiological factors were; epilepsy ($n= 4$), cerebral malformation ($n= 2$), encephalitis ($n= 2$), cardiac problems ($n= 2$), metabolic-mitochondrial diseases ($n= 3$), tumors ($n= 3$), hypoxic-ischemic encephalopathy ($n= 2$), medication (tacrolimus) ($n= 1$), syndromic (Cornelia de Lange) ($n= 1$). All our patients received iv benzodiazepam (diazepam/midazolam) as the first medication. Treatment modalities included phenytoin (20/24), iv valproate (5/24), levetiracetam (3/24), midazolam infusion (23/24), and general anesthesia (3/24). ACTH and IVIg were administered in 4, and 6 episodes, respectively. Patients with epilepsy were maintained on their maintenance antiseizure medications and adjustments were made. Total length of hospital and PICU stay was, 2-117 days (median of 18 days), and 1-28 days (median: 3 days) respectively. Five patients needed ventilatory support for a duration of 1-22 days (median: 5 days). One of our patients with a previous history of cryptogenic epilepsy, and SE died on the 15th day of PICU stay.

CONCLUSION: This study of 20 children reviewed the current management of SE in a patient group with a high ratio of remote etiology and SE history. For standard diagnostic, treatment and management approaches, an interactive teamwork is essential.

Keywords: status, intensive care, epilepsy

PP-027

Non-Convulsive Status Epilepticus in Children and Response to Steroids

Pratibha Singhi, Arushi Gahlot Saini, Jitendra Kumar Sahu, Naveen Sankhyan
Postgraduate Institute of Medical Education and Research, Chandigarh, India

OBJECTIVE: Non-convulsive status epilepticus (NCSE) has been defined as a cognitive or behavioral change that lasts for 30 minutes, with evidence of seizures on electroencephalogram (EEG) without significant clinical convulsions. The treatment of NCSE is difficult and various anti-epileptic drugs have been used with variable outcomes.

AIM: To study the use of steroids in the treatment of children with NCSE.

MATERIALS-METHODS: Retrospective analysis of 22 episodes of NCSE in 18 children with underlying seizure disorder who presented in NCSE. All the children had been evaluated clinically and with EEG. Diagnosis of NCSE was made on the basis of continuous or nearly continuous EEG discharges in the absence of clinical convulsions.

RESULTS: Age ranged from 3 to 11 years; majority (62%) were males; 4 children had pre-existing epileptiform encephalopathies. All had received a trial of 2-6 anti-epileptic drugs. Children presented with regression of milestones, drowsiness, worsening of school performance, stereotypic movements, speech abnormalities and subtle behavioral problems. The duration of symptoms ranged from 1 week to intermittent symptoms for 4 years. EEG was diagnostic of NCSE. Neuroimaging showed cortical dysplasias (28%), old vascular insult (28%), diffuse atrophy (11%), white-matter signal changes (11%) and normal in (22%). 4 children had a second episode of NCSE. 19 episodes were treated with pulse intravenous methyl prednisolone whereas 3 episodes of NCSE were treated with oral steroids. All episodes of NCSE responded to steroids.

CONCLUSION: Intravenous methyl prednisolone pulse therapy and oral steroids demonstrated consistently favorable response and may be considered upfront while deciding therapy for NCSE in children.

Keywords: Non-convulsive status epilepticus, steroids, children, ESES

PP-028

A New Perspective for Ketogenic Diet; Mediterranean Style Ketogenic Diet Effective Management Strategies for Lower Complications

Orkide Güzel¹, Ünsal Yılmaz¹, Nur Arslan², Zeynep Akşin¹, Tansel Çalık¹

¹Izmir Dr. Behcet Uz Children's Hospital, TURKEY

²Dokuz Eylül University Pediatric Gastroenterology and Metabolism

We report the efficacy of the Mediterranean Style Ketogenic diet (KD) in refractory epilepsies focusing on outcomes with regard to epilepsy syndromes and etiology in children with refractory epilepsy. 200 consecutive children were retrospectively enrolled from 2012 to 2013

METHOD: The Mediterranean Style Ketogenic diet was initiated on an outpatient basis with dietary ratios ranging from 2:1 to 4:1 fat to carbohydrate and protein. The hospital records of the patients given KD due to resistant epilepsy in the pediatric neurology department of our hospital between June 2012 and March 2013 were examined retrospectively. All data recorded as age, sex, diagnosis, seizure type, epilepsy syndrome, associated autism physical activity, number of antiepileptic drugs (AED), previous ACTH treatment, period of KD therapy, KD rate applied, Ig G, Ig A, Ig M, Selenium, Carnitine, fT3, fT4, TSH, Total cholesterol, Total cholesterol levels at least 1 week before KD and 1, 3, 6, 9, 12 months after the therapy started. Moreover, in order to determine the side effects of the treatment. We follow up the efficacy of the diet with blood ketone levels. Patients closed followed by Endocrinology, Ophthalmology, Psychiatry, Cardiology, Physical

Medicine and Rehabilitation departments for provide lower complications and solve immediately. All datas recorded at 0,1,3,6,9,12,15 mounts.

RESULTS: Side effects were found lower than literature with close monitoring of KD by multidisciplinary comprehension with different parameters.

CONCLUSION: Close monitoring of Mediterranean Style KD with multidisciplinary comprehension could be a new challenge for lower complications rate.

Keywords: Ketogenic Diet, Mediterranean Style, Complications, Epilepsy

PP-029

Ketogenic Diet for Treatment of Late Onset Epileptic Spasms in Childhood

Hian Tat Ong¹, Jeannie En Ping Chiam¹, Karen Joo Li Lim²

¹Khoo Teck Puat - National University Children's Medical Institute, National University Hospital, Singapore

²Department of Pediatrics, Yong Loo Lin School of Medicine, National University of Singapore, Singapore

PURPOSE: To review the response to treatment using ketogenic diet (KD) for children who had late-onset epileptic spasms during the course of their refractory epilepsy.

METHOD: We reviewed our cohort of pediatric patients, who were confirmed to have epileptic spasms recorded during their video-EEG recordings, in a 3-year period from 2011 to 2013 inclusive. Epileptic spasms are described as paroxysmal motor movements involving sudden flexion or extension predominantly of axial and/or proximal limb muscles, outside the age of infantile spasms. The characteristic EEG pattern consists of a generalized slow wave transient followed by fast rhythm or brief polyspikes of low amplitude and diffused attenuation described as electrodecremental response. We obtained information regarding the seizure control before and after the use of KD as a form of treatment for the refractory seizures.

RESULTS: We had 3 patients with late onset epileptic spasms recorded, with the characteristic EEG patterns. All three patients had 2-5 spasms captured in the routine video-EEG study and had failed at least 2 anti-epileptic drugs. They had moderate to severe global developmental delay and had West Syndrome in infancy. One patient seizure reduction of more than 90% was achieved after 3 months in 1 patient, and after 18 months in another. The third patient had no clear benefit even after 1 year of KD.

CONCLUSION: In our small cohort, one out of three children who developed epileptic spasms in childhood had good response to KD within 3 months and another after 1 year. Early consideration on the use of KD should be explored for late-onset epileptic spasms in childhood

Keywords: ketogenic diet, epileptic spasms, refractory epilepsy

PP-030

Ketogenic Dietary Therapy for Patients with Symptomatic Infantile Spasms

Tomohiro Kumada, Minoru Shibata, Fumihito Nozaki, Anri Hayashi, Ikuko Hiejima, Mioko Mori, Tatsuya Fujii
Department of Pediatrics, Shiga Medical Center for Children, Shiga, Japan

OBJECTIVE: We attempted to evaluate the efficacy, tolerability and side effects of ketogenic dietary therapy for patients with symptomatic infantile spasms. **METHOD:** We retrospectively investigated the data of patients with symptomatic infantile spasms who were treated with ketogenic dietary therapy at our institute from 2007 to 2014. Those who had shown spasms with hypsarrhythmia on the electroencephalography at the start of the dietary therapy were enrolled. We evaluated the short-term efficacy after 3 months on the dietary therapy. We also investigated the tolerability and side effects during this study period. **RESULTS:** A total of 19 patients were enrolled. Enteral tube feeding was needed in 9 patients. The classical ketogenic diet (CKD) using ketogenic milk (Meiji 817-B) with a ketogenic ratio of 3-4:1 was administered to 13 of the 19 patients, while the modified Atkins diet (MAD) with carbohydrate restriction to 10 g was administered to the remaining 6 patients. The dietary therapy could not be continued beyond one month in only 1 patient. Excluding this dropout, the short-term efficacy at 3 months was as follows: 4 individuals (CKD; 2, MAD; 2) showed excellent response (seizure-free), 3 (CKD; 3, MAD; 0) showed good response (>50% seizure reduction), and 11 patients showed <50% reduction. The long-term tolerability was good; the median duration of the dietary therapy was 20 months. Four patients remained on the dietary therapy for more than 2 years (24, 41, 52, 67 months). Severe side effects that necessitated discontinuation of the dietary therapy included severe acidosis in 2 patients and sleep disability in 1 patient. Two patients showed severe weight loss (>10%), although an increase of the calorie intake could improve their condition. **CONCLUSIONS:** Ketogenic dietary therapy is efficacious and well-tolerated in patients with symptomatic infantile spasms.

Keywords: ketogenic diet, infantile spasms, modified Atkins diet, classical ketogenic diet

PP-031

Treatment Options in Neonatal Epilepsy

Nana Kapanadze¹, Nana Khachapuridze², Nana Geladze³, Sophia Bakhtadze⁴

¹N. Kapanadze

²N. Khachapuridze

³N. Geladze

⁴S. Bakhtadze

BACKGROUND: Seizure is one of the most frequent neurological condition of neonatal period. Clinically recognized seizures is around 2% in term neonates and around 5-13% of preterm ones. The pyridoxine dependent epilepsy (PDE) is one of the more common vitamin-responsive encephalopathies in neonatal period which can be caused by autosomal recessive defect of the antiquitin gene. Frequently it can be unrecognized especially in the cases when genetic testing is impossible. Thus the treatment with antiepileptic (AED) drug can be started erroneously.

The aim of our study was to compare the effect of the most commonly used AED Phenobarbital with supplementation of Pyridoxine in neonates with seizures.

METHODS: We have investigated 35 (19 boys, 16 girls) neonates with early myoclonic encephalopathy (EME). Electroencephalography (EEG) as well as quantitative analysis of pyridoxine in blood serum were done in all neonates. Those with normal level of Pyridoxine were excluded from the study. The patients were

divided into 2 groups. The first group (group 1) includes the neonates (20 patients) where Phenobarbital with dosage of 40 mg/kg was used. The second group (group 2) (15 patients) were the neonates where oral administration of Pyridoxine was tried. The EEG as well as the frequency of the seizures were assessed before- and within the first 14 days after the treatment was started. Data was analyzed by SPSS 10.0 ANOVA.

RESULTS: The patients treated with Phenobarbital showed improvement on EEG but reduction of seizure frequency was not observed ($F(1,37)=223.69$, $MSE=114.735$, $p,0001$).

In the group with Pyridoxine the improvement of both EEG and seizure frequency were found ($F(1,35)=218.32$ $MSE=107.235$, $p,0001$).

CONCLUSIONS: Our results suggest that Pyridoxine deficiency is one of the most important cause of neonatal seizures. In most cases the simple supplementation with Pyridoxine can be enough for the complete cessation of seizures.

Keywords: epilepsy, pyridoxine, neonatal period

PP-032

Intravenous Levetiracetam for the Treatment of Seizures in Term and Preterm Neonates

Pakize Karaoğlu¹, Semra Ayşe Hız¹, Burçin İşcan², Ayşe İpek Polat¹, Müge Ayanoğlu¹, Nuray Duman², Uluç Yiş¹

¹Department of Pediatric Neurology, Dokuz Eylül University, İzmir, Turkey

²Department of Neonatology, Dokuz Eylül University, İzmir, Turkey

PURPOSE: Seizures are the most frequent neurological disturbance in the neonatal period and there are no evidence-based guidelines for treatment of neonatal seizures. Phenobarbital is still the first-line drug despite the limited efficacy and the potential risks for the neurodevelopmental outcome. Off-label drugs are increasingly being used for the control of neonatal seizures as first or second line treatment. However, there is limited data about their safety and efficacy in this age group. Here we report a study on the use of levetiracetam as second-line therapy in the treatment of seizures in term and preterm infants.

METHODS: We retrospectively analyzed data of the patients who suffered from seizures and treated with levetiracetam during the neonatal period in Dokuz Eylül University neonatal intensive care unit between March 2011 and March 2014. Clinical data were obtained patient's medical records. Progress notes of neonatologist and pediatric neurologist, laboratory and radiologic test results, electroencephalography (EEG) recordings were evaluated. Patient's gender, gestational age, birth weight, type of delivery, semiology of seizures, etiology of seizures, age at seizure onset, neurological examination, results of cranial imaging, antiepileptic drug names and doses, response to treatment, adverse effects and examination during follow up visits were noted.

RESULTS: The study group consisted of 36 patients, 15 (41.7%) girls and 21 (58.3%) boys. Eight (22.2%) of the infants were term and 28 (77.8%) of them were preterm. Mean gestational age was 30 ± 5.72 weeks. Mean dose of levetiracetam was 31.67 ± 14.83 mg/kg/day. Response to treatment was determined clinically and electrophysiologically. 25 (69.4%) patients were seizure free with levetiracetam treatment. Electroencephalography recordings improved in 28 (77.8%) of the patients after levetiracetam. No severe adverse effects were observed.

DISCUSSION: Our data suggests that levetiracetam may be a safe and effective treatment for neonatal seizures which are unresponsive to phenobarbital.

Keywords: levetiracetam, neonates, neonatal seizures, treatment

PP-033

Electroclinical Features of Epilepsy Following Neonatal Hypoglycaemia

Choong Yi Fong¹, Simon Harvey²

¹Division of Paediatric Neurology, Department of Paediatrics, Faculty of Medicine, University of Malaya, Kuala Lumpur, Malaysia

²Department of Neurology, The Royal Children's Hospital Melbourne, Australia

OBJECTIVE: Neonatal hypoglycaemia is an important cause brain injury in newborn infants leading to long-term neurological impairments including intellectual disability and epilepsy. There are few studies evaluating seizure outcome following neonatal hypoglycaemia and no studies addressing the epilepsy syndromes specifically. The aim of this study was to evaluate electroclinical features of epilepsy secondary to neonatal hypoglycaemia (NH).

METHOD: Retrospective study of children who had seizures beyond infancy after NH. Subjects were identified by searching the EEG database and neurologists' correspondence from 1996–2012 for NH. Clinical details were obtained from medical records. EEGs and MRIs were reviewed.

RESULTS: Eleven patients met the inclusion criteria (current age 4–17years). Seizure onset was 4–60 months. Seizures were focal occipital in nine and generalised tonic in two. MRI showed gliosis ± cortical atrophy in the occipital lobe ± parietal lobe in all. Predominant EEG findings included stereotyped occipital interictal epileptiform discharges (IEDs) in five, polymorphic occipital spike-wave or paroxysmal fast activity in three, and generalised slow spike-wave and fast activity in two. Seizures were infrequent or remitted in 6/9 of children with focal occipital seizures, and frequent and refractory in both children with generalised seizures.

CONCLUSION: Despite the common antecedent and occipital brain injury, three epileptic syndromes were seen in children with a history of NH: benign occipital epilepsy, symptomatic occipital epilepsy and symptomatic generalized epilepsy, the former being the most frequent and having a favourable outcome. From a practical clinical perspective, our study highlights many children with NH may have an age-limited epilepsy, which is important for counselling parents and choosing antiepileptic medications.

Keywords: neonatal hypoglycaemia, epilepsy

PP-034

Neurodevelopmental Outcomes Including Seizures in Discharged Neonates in Bangladesh

Mustafa X Mahbub¹, Dilara X Begüm¹, Asma Begüm Shilpi¹, Humaira X Muslima¹, Azad X Chowdhury², Naila Zaman Khan¹

¹Department of Pediatric Neuroscience; Bangladesh Institute of Child Health (BICH), Dhaka Shishu (Children's) Hospital, Dhaka, Bangladesh.

²Department of Neonatology; Bangladesh Institute of Child Health (BICH), Dhaka Shishu (Children's) Hospital, Dhaka, Bangladesh.

BACKGROUND: Early detection of neurodevelopmental impairments (NDIs) including seizures, followed by appropriate intervention, can optimize quality of survival. The Rapid Neurodevelopmental Assessment (RNDA) (Khan et al, Pediatrics, 2014) for 0–2 year olds was validated tool for use by mid-level professionals to detect a range of NDIs (primitive reflex, gross motor, fine motor, vision, hearing, speech, cognition, behavior and seizures); with severity ratings.

OBJECTIVE: To ascertain NDIs including seizures in babies being discharged from the neonatal ward of a national children's hospital by administering the RNDA by generic therapists, ie, Developmental Therapists.

METHODS: Developmental Therapists routinely administered the RNDA at discharge from the neonatal ward, between June 2011 to October 2013. All with NDIs were provided strategies for intervention, and/or referral for further investigation where indicated. They were advised to attend the Child Development Center (CDC) within the hospital or in any of the 15 CDCs in government hospitals across the country, within 3 months.

RESULTS: 900 children were assessed of whom 63.4% were boys, 44% were preterms, 25% were from low income families. 56.7% had ≥ 1 NDI. Specific impairments included weak or absent primitive reflexes (46.6%), and/or impairments in the following domains: gross motor (36.6%), speech (11.7%), vision (11%), cognition (10.6%), hearing (8.2%), behavior (7.6%), fine motor (3.6%). The paper will further discuss severity of NDIs in specific domains, as well as 3 month outcomes in those who returned.

CONCLUSION: The RNDA is a useful method to identify very young infants on a range of neurodevelopmental domains which can provide a program for appropriate management and the child the hope of an optimum quality of life.

Keywords: Neurodevelopmental impairments(NDIs), Rapid Neurodevelopmental Assessment(RNDA), Child Development Center(CDC), Developmental therapist.

PP-035

Pediatric Narcolepsy in Differential Diagnosis of Epilepsy: Three Case Reports

Mehmet Canpolat¹, Ayşe Kaçar Bayram¹, Gül Demet Kaya Özçora¹, Sevda İsmailoğulları², Hakan Gümüş¹, Sefer Kumandaş¹, Hüseyin Per¹

¹Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Neurology, Kayseri, TURKEY

²Erciyes University Medical Faculty, Department of Neurology, Kayseri, TURKEY

Narcolepsy is a neuropsychiatric disorder characterized by irresistible daytime sleep attacks stemming from compromise of the brain's control of the sleep-wake cycle and by sudden loss of tone. Case 1: A 12-year-old male patient had experienced frequent daytime sleep episodes in the previous 6 months, more than could be counted. His pen would drop from his hand during these episodes, he did not dream during them and he experienced rare urinary incontinence. EEG was normal. Cranial MRI revealed stable internal herniation at the level of the left temporal transverse sinus. Polysomnographic examination was compatible with narcolepsy. The patient was started on methylphenidate. Sleep symptoms improved significantly in the 1st month of treatment, and we learned that he had no symptoms apart from lack of appetite. Case 2: A 14-year-old female patient presented with symptoms of suddenly falling asleep at all times of the day, while eating, watching TV or in class, persisting for the previous 2-3 years. EEG and cranial MRI were normal. Polysomnography was compatible with narcolepsy and the patient was started on methylphenidate. Symptoms improved significantly in the first 3 months. The patient again experienced sleepiness at follow-up and was started on methylphenidate. We learned that she had no symptoms by the 6th month of therapy. Case 3: A 9-year-old girl presented with frequent daytime sleep attacks despite sleeping well at night. EEG and cranial MRI were normal. Polysomnographic examination was compatible with narcolepsy, and she was started on methylphenidate. Symptoms persisted after 2 months and IVIG was given. Daytime sleep attacks decreased after this treatment. In conclusion, Narcolepsy is rare in the pediatric age group. Some patients may therefore be misdiagnosed with depression, conversion disorder or epilepsy. The aim of this study is to increase awareness of childhood cases of narcolepsy and to share up-to-date treatment modalities.

Keywords: Epilepsy, differential diagnosis, narcolepsy, child

PP-036

The Patients Are Diagnosed With Convulsion: In Fact is the Diagnose Convulsion or Gastro Esophageal Reflux? Perhaps Both

Ayşe Kaçar Bayram¹, Mehmet Canpolat¹, Neslihan Karacabey², Hakan Gümüşi¹, Sefer Kumandaş¹, Duran Arslan², Hüseyin Per¹

¹Erciyes University, Medical Faculty, Department of Pediatric Neurology, Kayseri, Turkey

²Erciyes University, Medical Faculty, Department of Pediatric Gastroenterology, Kayseri, Turkey

Nonepileptic events are seen approximately 5-39% of patients who are referred with epilepsy. Nonepileptic paroxysmal events are characterized by seizure like behaviors without concomitant ictal EEG changes. Patients with gastroesophageal reflux (GER), especially infants and children, are often misdiagnosed because of convulsion, and they receive unnecessary medications. In this study we have evaluated clinical features, treatment approaches and true diagnosis of the cases who were referred to our department with a diagnosis of convulsion. Fifty patients (25 male and 25 female) were included to this study. The mean age of the patients were 39.4 ± 42.9 months. Average follow-up duration was 6.5 ± 4.2 months. In 34% of cases had cerebral palsy. On admission, the main neurological symptoms were head and neck extension (62%), irritability (50%), head and eye deviation (42%), convulsions (36%), licking –swallowing (16%), weakness and/or perioral cyanosis (12%), Sandifer syndrome (16%), flexor spasms (4%) and torticollis (2%). GER was diagnosed with barium radiography of esophagus-stomach-duodenum (62%, n=31), 24-hour esophageal pH monitoring (26%, n=13), gastroesophageal scintigraphy (6%, n=3), upper gastrointestinal endoscopy and biopsy (6%, n=3). Average time to improvement in neurological symptoms were 27.8 ± 22.0 days. Gastroesophageal reflux was diagnosed without starting antiepileptic therapy in the 12% cases who were referred to our clinic with suspected convulsions. After the GER treatment, antiepileptic drug therapy was ceased in 16% of the cases, as a result 28% of cases were misdiagnosed with convulsion. In conclusion, patients who are admitted with convulsion and patients with suspected paroxysmal attack should be evaluated for GER.

Keywords: Gastroesophageal Reflux, Convulsion, Non epileptic paroxysmal event

PP-037

Sertraline Induced Dystonia: Two Different Presentation

Gamze Hatice Poyrazoğlu¹, Alper Özcan², Alev Arslan Kızıltaş³, Özge Meral²

¹Department of pediatrics, division of pediatric Neurology, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey

²Department of pediatrics, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey

³Department of pediatrics, division of pediatric cardiology, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey

INTRODUCTION: Selective serotonin reuptake inhibitors (SSRIs) are widely prescribed to treat a variety of psychiatric disorders. Extrapyramidal side effects (EPS) associated with the use of the selective serotonin reuptake inhibitors (SSRIs) are being reported with increasing frequency. Here, we report two different PRESENTATIONS secondary to sertraline use at two adolescent patient.

Case -1: A 17-years old girl admitted to emergency department with spasm at neck and upwards shifting in her eyes. In her detailed anamnesis, she had been using sertraline over one year with major depression diagnosis. She had taken four pills including 50 mg sertraline 2 days before presentation as she felt bad. After that, she was admitted to emergency department with extensor contraction at her neck. Biperiden was administered as 0.04 mg/kg dosage. During follow-up, her symptoms were recurred. After six hours same dose biperiden administration was repeated. Then, her symptoms were markedly regressed and she was recovered and discharged by the recommendation.

Case -2: A 16-years old girl admitted to emergency department with spasm at neck and dystonic reaction. In her medical history she had used sertraline 50 mg/day for two weeks with diagnosis of major depression. She had underwent first dystonic attack at the first week of sertraline medication and biperiden was administered

at emergency department. Then her dystonic reaction was regressed, during follow-up her health status was good and was discharged. But she maintained to use sertraline same dose. Secondly, after one week of the first attack she admitted hospital spasm at neck and dystonic reaction again. After biperiden medication symptoms were significantly decreased. Sertraline was discontinued and she was recovered and discharged. **DISCUSSION:** Sertraline's extrapyramidal side effects were reported rarely. Therefore, we presented these cases as it is rarely encountered in the literature.

Keywords: Dystonia, sertraline, side effect

PP-038

Ictal Bradycardia in a Girl with Refractory Symptomatic Localization-Related Epilepsy

Tomokazu Kimizu, Hiromi Toshikawa, Sadami Kimura, Tae Ikeda, Yukiko Mogami, Keiko Yanagihara, Yasuhiro Suzuki
Department of Pediatric Neurology, Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health, Osaka, Japan

INTRODUCTION: Ictal bradycardia is considered to be a possible cause of sudden unexplained death in epilepsy (SUDEP). Little is known about SUDEP in children. Here we report a girl with ictal bradycardia.

CASE REPORT: A two-year-old girl presented with partial seizures manifested with twitching of left angle of mouth and jerking of left upper limb. At the age of three years, she was referred to our center because of daily clusters of seizures. EEG showed repetitive focal spikes in the right central region. Brain MRI showed focal cortical dysplasia in the right centro-parietal region. Her seizures had been refractory to various antiepileptic drugs. At the age of ten years, she was admitted because of sudden worsening of her seizures. On admission, an ictal EEG showed rhythmic fast waves arising from the right central region, sometimes evolving to generalization. During the course of illness, she gradually developed status epilepticus. On the 3rd day after admission, bradycardia was identified during a seizure. When epileptic activity evolved to diffuse slow waves 10 seconds after the onset of seizure, her heart rate decreased to 50 beats/min, followed by idioventricular rhythm. Central apnea coexisted with bradycardia. Immediately after seizure activities disappeared, cardiac arrhythmia returned to normal sinus rhythm. Cardiac assessment, including 24-hour continuous ambulatory ECG monitoring, showed no abnormalities between seizures. A T2 weighted MRI image revealed a high-signal-intensity lesion in the right centro-parietal area, involving areas close to the insular cortex. With improvement of this lesion after barbiturate (sodium thiopental) therapy, ictal bradycardia subsided.

DISCUSSION: Ictal bradycardia has been reported in association with partial seizure involving insular, prefrontal and temporal lobe regions. In this case, transient ictal bradycardia might be associated with the MRI lesion close to the insula cortex that was caused by convulsive status epilepticus.

Keywords: Ictal bradycardia, SUDEP, insula cortex

PP-039

Reflex Myoclonic Epilepsy in Infancy Triggered by Unexpected Touch to Hip

İlknur Erol¹, Yasemin Özkale², Tülin Savaş¹, Semra Saygı¹

¹Baskent University Faculty of Medicine, Department of Pediatrics, Neurology Division, Adana Teaching and Medical Research Center

²Baskent University Faculty of Medicine, Department of Pediatrics, Adana Teaching and Medical Research Center

INTRODUCTION: Reflex myoclonic epilepsy in infancy (RMEI) is a rare idiopathic disorder characterized by myoclonic attacks triggered by unexpected noise or touch with onset in the first 2 years of life. Ictal EEG was characterized by 3 Hz generalized high-amplitude Spike wave and poly spike wave discharges. Herein, we present a patient with Reflex myoclonic epilepsy in infancy triggered by unexpected touch to hip.

Case report

A previously healthy 10 -months-old boy, the first child of unrelated parents, presented with a four-week history of episodes of myoclonus triggered only by tactile stimulation to his hip. Interictal EEG was normal. Video EEG showed myoclonic jerks, involving the axis of the body and eye lid myoclonia. Ictal EEG showed 3 Hz generalized high-amplitude Spike Wave. Neither magnetic resonance imaging nor metabolic screening showed any abnormality. The infant was diagnosed as RMEI and started on sodium valproate, which resulted in cessation of the myoclonic episodes one week after starting therapy. At subsequent follow-up (at 10 months) the infant was seizure free and a repeat video EEG was normal.

CONCLUSION : Seizures in RMEI were elicited more often by both tactile and acoustic stimuli. Tactile stimuli is usually in the form of sudden touch of the face or the head, or the face and upper limbs. Touch of lower limbs rarely triggers the seizures. To the best of our knowledge, there is no report of RMEI triggered by unexpected touch to hip in literature.

Keywords: Reflex myoclonic epilepsy, infancy, touch

PP-040

Seizures as the First Symptom of Multiple Sclerosis

Özlem Özdemir¹, Arzu Ekici¹, Erol Comart², İsmail Şen²

¹Department of Pediatric Neurology

²Department of Pediatrics

INTRODUCTION: Multiple sclerosis is an immune-mediated demyelinating disorder of the nervous system of unknown origin. Early onset multiple sclerosis (EOMS), which is defined as first PRESENTATIONS of symptoms in childhood, represents a complex picture of headache, fever, vomiting, unconsciousness and cerebellar or brainstem deteriorations. In the past decade, several studies have reported the occurrence of seizures in EOMS cases with various frequencies (%0,5-8,3).

CASE: Here we describe a 12-year-old patient with MS in whom tonic-clonic generalised seizures manifested at disease onset. He admitted to our hospital with a generalised tonic seizure in asleep. It was his third seizure in the recent year. Family history was negative for epilepsy and autoimmune diseases. His general physical and neurological examination were normal. Routine laboratory exams and interictal EEG were also normal. Cranial MRI showed multiple supra-and infratentorial T2-w hyper-intense lesions. Cervical MRI was normal. Although cerebrospinal fluid (CSF) composition was normal in protein level and cell count, CSF oligoclonal bands was found positive. He was diagnosed as multiple sclerosis and epilepsy. Carbamazepine was administered. The patient did not complain of any symptom referable to MS and epilepsy after the diagnosis.

CONCLUSION: MS and epilepsy can occur together and seizures can be the first symptom of MS. Clinicians should also be aware of the risk of epilepsy in patients with MS.

Keywords: Multiple sclerosis, epilepsy, prevalence

PP-041

Coarctation of Aorta Presented With Intracranial Infarction

Gamze Hatice Poyrazoğlu¹, Alev Arslan Kızıldaş², Burcu Aslan³, Özge Pamukçu⁴, Ali Baykan⁴

¹Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji, Kayseri

²Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji, Kayseri

³Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Kayseri

⁴Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Kardiyoloji, Kayseri

OBJECTIVE: Stroke is a clinical disturbances that occurs when the blood supply to brain is interrupted or severely reduced, depriving brain tissue of oxygen and food. Coarctation of aorta occurs in approximately 6% to 8% of patients with congenital heart disease. Coarctation presents infancy as heart failure or later in childhood as upper extremity hypertension. We presented a 3, 5 year old boy with stroke due to coarctation of aorta.

CASE: A 3.5 year old boy that known previously healthy was referred emergency department with seizure and todd paralysis. Physical findings of patient were right hemiparesis and upper extremity hypertension as 140/80 mmHg. Also loss of femoral pulse palpitation were noted. A systolic murmur was heard at back side. Spike waves were monitored at right hemisphere on electroencephalogram and antiepileptic drug was administered. Since right hemiparesis persisted, cranial Magnetic Resonance Imaging was applied due to cerebrovascular event suspicion. Brain diffusion MR showed acute infarction at left posterior region of pontis, and left region of cerebellum (that was reflecting superior cerebellar arterial irrigation area) and left posterior region of pontis (that was reflecting posterior cerebellar arterial irrigation area). Enoxiparin was administered. Echocardiogram showed moderate left ventricular hypertrophy and discrete narrowing at isthmus aorta, 40 mmHg gradient gained with Doppler color study. Balon angioplasty was performed and gradient decreased to 7 mmHg. Beta blocker agent was administered for systemic hypertension.

DISCUSSION: Congenitally or acquired heart disease are major causes of cerebrovascular events in children. As this case left ventricular after-load increased gradually, arterial collateral vessels formed and bypassed the aortic obstruction so he was asymptomatic until stroke symptoms developed.

CONCLUSION: Occult aortic coarctation should be suspected in young hypertensive patients, especially in those with cerebrovascular syndromes.

Keywords: Coarctation Of Aorta, todd paralysis, seizure, stroke

PP-042

Cerebral Cavernous Hemangioma Presenting With West's Syndrome: A Case Report

Mehmet Canpolat¹, Gül Demet Kaya Özçora¹, Ayşe Kaya Özçora¹, Gonca Koç², Sefer Kumandaş¹, Ali Kurtsoy³, Hakan Gümüş¹, Hüseyin Per¹

¹Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Neurology, Kayseri, TURKEY

²Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatric Radiology, Kayseri, TURKEY

³Erciyes University Medical Faculty, Department of Neurosurgery, Kayseri, TURKEY

Infantile spasms (West's Syndrome) are a syndrome that involves a peculiar type of epileptic seizure, the spasms, and an electroencephalographic (EEG) abnormality often referred to as hypsarrhythmia. Cerebral cavernous angioma is a rare hamartoma of vascular structures. These are not true neoplasms, but mimic neoplasms clinically and radiologically. Cavernous angiomas are vascular malformations that can occur in all parts of the central nervous system, but most commonly in the cerebral hemispheres. Focal neurological deficits and symptoms of intracranial hypertension are the most frequent clinical manifestations in children with large (>3 cm) cerebral cavernomas. Rarely, patients may present with epileptic seizures. We describe the case of a 7-month-old girl who presented with epileptic spasms and with hypsarrhythmia patterns at EEG, with normal metabolic test findings, antiepileptic treatment-resistant seizures and cavernous hemangioma detected at cranial imaging, and whose hypsarrhythmia pattern at EEG disappeared after surgery with a decreasing seizure frequency, in order to

emphasize that the etiological factors are the most important determinant in the prognosis of epilepsy.

Keywords: Cavernous hemangioma, West's syndrome, infant.

PP-043

Different Phenotype Connected With c.1348C>T Mutation in SCN1A Gene - Case Report

Smail Zubcevic¹, Lejla Kapur Pojskic², Feriha Hadzagic Catibusic¹, Sajra Uzicanin¹

¹Department for Child Neurology, Paediatric Hospital, University Clinical Center Sarajevo, Bosnia and Herzegovina

²Institute for genetical engineering and biotechnology. Sarajevo, Bosnia and Herzegovina

SCN1A-related seizures form broad spectrum, from simple febrile seizures to Dravet syndrome and intractable childhood epilepsy with generalized tonic-clonic seizures. Girl, 4,5 years, born after unremarkable pregnancy, term delivery. Aged 4 months first febrile seizure. Aged 6.5 months first focal seizures, normal neurological and developmental findings, normal brain MRI and ultrasound, EEG showed sharp waves temporofrontally. Levetiracetam introduced, responded well, without seizures for 5 months. Aged 1 year cluster of generalized seizures in high fever. During next 6 months 2 seizures, afterwards 7 months pause. Aged 18 months MRI showed hypodense zone in right parietal lobe. Frequent focal seizures from 22 months, occasionally secondary generalization. Several long seizures and status epilepticus, with or without fever. Video-EEG recorded seizure starting at right hemisphere, secondary generalization after 30 seconds. Valproate introduction resulted only in stopping seizures with fever. In 11.2011 SCN1A gene tested, negative results. Neurosurgery consultancy, rejected for epilepsy surgery. Aged 26 months oxcarbazepine introduced with good effect on focal seizures, but atonic and myoclonic seizures emerged, quickly tapered down. Parents rejected complete withdrawal due to reemerging focal seizures. Atonic seizures disappeared. Clobazam, topiramate and stiripentol tried with no success. Aged 53 months screening for epileptic encephalopathies revealed c.1348C>T (p.Gln450STOP) mutation in SCN1A gene, heterozygote form, previously found in Dravet syndrome. Patient is now on polytherapy, levetiracetam, clobazam, small doses of oxcarbazepine, having about 10 short focal seizures a month, with no developmental issues. All mutations of SCN1A gene found previously in Dravet syndrome (2 known cases of c.1348C>T) do not necessarily mean that child has to have a classical Dravet syndrome phenotype. Other focal epilepsies described with SCN1A mutations also do not describe this case well. Reversible deterioration of psychological functioning with appearance of myoclonic and atonic seizures after oxcarbazepine, and their disappearance after lowering dose need to be answered.

Keywords: SCN1A-related seizures, phenotype, Dravet syndrome

PP-044

Dravet Syndrome-A Case Report

Emilija Spritova

Pediatric department Clinical hospital-Stip,Macedonia

AIM: To present a case of a rare epileptic encephalopathy.

Dravet syndrome (SMEI) is most often caused by a mutation of SCN1A gene responsible for the sodium channels synthesis. "De novo" mutations dominate. The syndrome includes: seizures beginning in the first year of life as febrile, continuing as afebrile; myoclonic seizures in the second year of life; status epilepticus with high incidence of sudden unexplained death in epilepsy; initially normal development which turns into a significant mental retardation, severely affected cognition and coordination dysfunction. Caregiver dependency is lifelong. Treatment: clobazam, levetiracetam, topiramate, stiripentol and valproate, with seizures showing resistance to treatment. Some anticonvulsants may worsen the seizures. Alternative treatments: ketogenic diet, intravenous immunoglobulin, Vagus Stimulation, cannabidiol.

MATERIALS AND METHODS: A male patient born after a controlled pregnancy without perinatal problems or seizure disorders in the family. The child has 5 hospitalizations at our department and many others at the National University pediatric clinic. The first one was at the age of 5 months after generalized febrile seizure that lasted for two hours. Seizures most often appeared with fever and respiratory infections, less in afebrile state. At our department we saw a seizure only once and it was a short, generalized, febrile and self-limited. The mother reports that seizures became longer, resistant to therapy and different in every next episode (partial and generalized types). Treatment-Depakine + Keppra both of them in 3 daily doses. Investigations: blood and urine analysis, EEG, brain MRI, developmental, immunologic and endocrinologic evaluation, genetic testing. Findings: EEG-slow, right positioned temporo-parietal focus. Brain MRI- normal (at 7 months of age). SCN1A gene mutation confirmed. (Performed in a higher level pediatric institutions.)

CONCLUSION: Our patient is now 17 months old. At this age we find a mild motoric skills and language delay. Considering the progressive course of the syndrome these patients need established emergency and day to day management protocols. Our task is a good educational approach to the parents about the concerning issues.

Keywords: syndrome, seizures, treatment

PP-045

A Recurrent KCNT1 Mutation in Two Sporadic Cases with Malignant Migrating Partial Seizures in Infancy

Akihisa Okumura¹, Atsushi Ishii³, Mutsuki Shioda⁴, Hiroyuki Kidokoro⁵, Masako Sakauchi⁴, Shino Shimada⁴, Toshiaki Shimizu², Makiko Osawa⁴, Shinichi Hirose³, Toshiyuki Yamamoto⁶

¹Department of Pediatrics, Aichi Medical University, Nagakute, Japan

²Department of Pediatrics, Juntendo University Faculty of Medicine, Tokyo, Japan

³Department of Pediatrics, Fukuoka University School of Medicine, Fukuoka, Japan

⁴Department of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan

⁵Department of Pediatrics, Nagoya University Graduate School of Medicine, Nagoya, Japan

⁶Tokyo Women's Medical University Institute for Integrated Medical Sciences, Tokyo, Japan

BACKGROUND: Recent study showed that mutations in the potassium channel subfamily T member 1 gene (KCNT1) cause malignant migrating partial seizures in infancy (MMPSI). We performed analysis of KCNT1 in two unrelated patients with MMPSI.

PATIENTS AND METHODS: Both patients had suffered from intractable focal seizures since two months of age. Their seizures were characterized by a shift of epileptic focus during a single seizure and were resistant to most antiepileptic drugs but responded to vagus nerve stimulation in one and clonazepam in the other. Bidirectional sequencing for KCNT1 were analyzed by standard Sanger sequencing method.

RESULTS: A de novo c.862G>A (p.Gly288Ser) missense mutation was identified and was located at the pore region of KCNT1 channel in both patients, whereas all KCNT1 mutations in the previous reports were identified mostly in the intracellular C-terminal region. This amino-acid change was predicted to be pathogenic by PolyPhen-2 and affected a highly evolutionarily conserved amino acid. This mutation was absent in current databases and 100 control individuals. Computational analysis suggested possible changes in the molecular structure and the ion channel property induced by the Gly288Ser mutation.

CONCLUSIONS: Because the G-to-A transition was located at CG dinucleotide sequences as same as previously reported KCNT1 mutations, the recurrent occurrence of de novo KCNT1 mutations indicated the hot spots of mutations in children with MMPSI.

Keywords: KCNT1, malignant migrating partial seizures in infancy, vagus nerve stimulation

PP-046

Different EEG Patterns in Natural Evolution of Ohtahara Syndrome

Pelin Demirkaynak Albayrak¹, [Muhammet Gültekin Kutluk](#)¹, Ömer Bektaş², Gökçen Öz Tunçer¹, Serap Tıraş Teber¹, Gülhis Deda¹

¹Ankara University, Pediatric Neurology, Ankara, Turkey

²Ankara Pediatrics, Hematology–Oncology Training and Research Hospital, Department of Pediatric Neurology, Ankara, Turkey

Ohtahara syndrome (early infantile epileptic encephalopathy) is the earliest presenting of the age-dependent epileptic encephalopathy syndromes. It can result from a variety of etiologies, but structural brain abnormalities play an important role. Here in we present a case of Ohtahara Syndrome presenting with seizures in the first month of his life, and structural brain malformation on brain imaging. A 15 days old boy who had left sided tonic spasm was treated with phenobarbital and topiramate in another hospital. After having generalized tonic convulsion eight times/day, he was referred to our clinic with convulsive status epilepticus and midazolam infusion was started. His electroencephalogram indicated a suppression burst pattern. Despite the infusion of midazolam, intermittent seizures continued and multiple antiepileptic treatment was given and the seizures ceased, infusion of midazolam was tapered. On his cranial magnetic resonance imaging, hemimegalencephaly, cortical pachygyria and lissencephaly of right hemisphere were detected. The patient was diagnosed with Ohtahara Syndrome and later he developed Lennox-Gastaut Syndrome. Now he is 4 years old and has neuromotor retardation and uncontrolled seizures which are unresponsive to multiple antiepileptic medication. As in our patient, in the etiology of Ohtahara syndrome the most common cause is structural brain abnormalities, especially hemimegalencephaly and cerebral migration abnormalities. As shown in previous studies, Ohtahara syndrome can transform into West and Lennox-Gastaut Syndrome, as seen in our patient. In this case, we emphasized different EEG patterns that was seen during the evolution of the syndrome.

Keywords: Early infantile; Epileptic encephalopathy; EEG

PP-047

Turkish Cases with Early Infantile Epileptic Encephalopathy: Novel Mutations in the Cyclin-dependent Kinase-like 5 (CDKL5) Gene

Sanem Yılmaz, Hande Tekin, Gül Serdaroğlu, Hasan Tekgöl, Sarenur Gökben

Ege University Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Child Neurology, Izmir, Turkey

Cyclin-dependent kinase-like 5 gene mutations cause early infantile epileptic encephalopathy with intractable epilepsy, mental retardation; and later Rett syndrome-like features.

Case 1. Recurrent afebrile generalized seizures occurred at the age of 6-weeks-old. Her psychomotor development was normal; she had head control. Her EEG was normal. Extensor spasms began at three months of age and were easily controlled by vigabatrin. By six months of age she became hypotonic; could sit with support, but had poor eye contact. At the age of 18 months, she had acquired microcephaly and recurrent spasms. Her EEG displayed high-amplitude background slowing with interspersed multifocal sharp waves. She was very hypotonic, and she had lost head control and eye contact. She began to have some abnormal movements such as rapid rolling, neck hyperextension, extension of extremities and hands. Direct sequencing of CDKL-5 gene was performed to identify the sequence variation. A novel frameshift mutation named c.536ins4(AAGA)del119 (p.S179X) was found in heterozygous state.

Case 2. A 13-month-old girl was referred with spasms and myoclonias on eyelids and hands. She experienced recurrent afebrile generalized tonic and generalized clonic seizures on her 35th day and was given phenobarbital. Spasms began at 4 months of age, with levetiracetam, topiramate, clonazepam and vigabatrin all being tried unsuccessfully. She had severe hypotonia. She had poor eye contact, and no head control. Her EEG was indicative of hysarrhythmia. At 29 months of age, she was having daily spasms, had no motor achievement, and was also showing dyskinetic movement of her hands. At the age of 2, cranial MRI demonstrated cerebral atrophy. Sequence analysis of the entire coding region of the CDKL5 gene was performed and it revealed a heterozygous mutation in exon 8 (c.459C>G, p.D153E).

CONCLUSION: Atypical Rett syndrome should be considered in cases with early onset infantile encephalopathy, hypotonia, mental-motor retardation.

Keywords: Rett syndrome, CDKL-5, infantile epileptic encephalopathy

PP-048

Infantile Spasms in an Infant With Mosaic Trisomy and Tetrasomy of 15q11q13 Region

Ünsal Yılmaz¹, Filiz Hazan², Emin Karaca³, Orkide Güzel¹, Özgür Çoğulu³, Hasan Tekgöl⁴

¹Department of Pediatric Neurology, Dr. Behçet Uz Children's Hospital, Izmir, Turkey

²Department of Medical Genetics, Dr. Behçet Uz Children's Hospital, Izmir, Turkey

³Department of Medical Genetics, Ege University Hospital, Izmir, Turkey

⁴Department of Pediatric Neurology, Ege University Hospital, Izmir, Turkey

BACKGROUND: The proximal long arm of chromosome 15 contains repeat sequences that are prone to rearrangements including deletions, duplications, and supernumerary chromosomes. Deletions of 15q11q13 of paternal origin cause Prader-Willi syndrome which is not associated with refractory seizures including infantile spasms. By contrast refractory epilepsy can occur in individuals with trisomy of 15q11q13 region. Tetrasomy of the 15q11q13 is associated with a more severe phenotype than the one observed in trisomy, suggesting that there is a dosage effect for the genes in this region. However, very limited data are available for the clinical presentations of mosaic trisomy and tetrasomy of 15q11q13 region.

CASE: A 7-month-old male was admitted to the pediatric neurology out-patient clinic because of clusters

of sudden flexions of the head, trunk, arms, and legs for one month that occurred several times daily and particularly soon after arousal from sleep. Results of electroencephalography revealed a suppression-burst pattern. He was the fourth child of healthy non-consanguineous parents and was born after an uncomplicated pregnancy and an uneventful delivery. Family medical history was unremarkable. On admission, physical examination revealed moderate hypotonia, obesity, down-turned corners of mouth, and small penis. Extensive metabolic investigations and neuroimaging studies were normal. Using Fluorescence in situ hybridization (FISH) analysis, mosaic 15q11q13 region trisomy and tetrasomy was identified by related FISH probes (Abbott Molecular, USA). After an unsuccessful trial of vigabatrin treatment, spasms were initially controlled with administration of synthetic adrenocorticotrophic hormone, but recurred one month after the initiation of treatment. Levetiracetam administration resulted in an increase in seizure frequency. Seizures decreased gradually with a combination of phenobarbital and topiramate therapy and resolved completely in 10 months. The patient is currently seizure-free for 13 months with moderate motor and mental retardation. **CONCLUSION:** Mosaic 15q11q13 region trisomy and tetrasomy may be associated with infantile spasms and hypotonia.

Keywords: 15q11q13 mosaic trisomy-tetrasomy, infantile spasms.

PP-049

Case Series of Children With Neurocutaneous Syndromes

Naveen Divakar

Department Of Paediatrics, Pushpagiri Instiytute Of Medical Sciences & Research Centre, India

AIM: To study the clinical profile of children with neurocutaneous syndromes and their various symptomatology, the seizure types and the response to treatment. Subjects and

METHODS: A retrospective crosssectional study was conducted in the Department of Paediatrics, Pushpagiri Medical College Hospital, Tiruvalla, during the period from January 2013 to June 2013. Children between the age group 0 and 15 years were included in the study on the basis of standard diagnostic criteria for different NCS. Investigations done were CT, MRI, EEG, and skin biopsy for appropriate cases

RESULTS: The study population comprised of 10 children (5 boys, 5 girls). The various forms of NCS observed were Sturge Weber syndrome (SWS) – 4 Neurofibromatosis (NF1) – 2, Hypomelanosis of Ito (HOI) – 2, Tuberous sclerosis complex (TSC) – 1, and Incontinentia pigmenti (IP) – 1. A total of 8 children (80%) presented with neurological symptoms and the remaining 2 (20%) presented with cutaneous symptoms of which 1 was found to have learning disability on evaluation. The neurological problems were, 70% had seizures of which 100% were SWS and TSC, 50% were HOI and NF1. 72% had generalised tonic clonic seizures (GTCS) and 28% had focal seizures. The child with TSC showed refractory epilepsy. Developmental delay was detected in 50% of cases and maximum delay was seen in HOI. Family history of the same disease was obtained in 2 cases (50% of NF1 and 100% of IP).

CONCLUSIONS: The leading NCS in this study was SWS. 70% of children with NCS presented with seizures. The commonest type of seizure among them is GTCS. Children with TSC had seizures refractory to anticonvulsants. Careful evaluation of NCS children can reveal problems like Learning disabilities. Recommendation: All children with neurocutaneous markers should be evaluated and investigated in detail to detect neurological affection.

Keywords: Neurocutaneous syndromes, Hypomelanosis of Ito, Sturge Weber Syndrome, Tuberous Sclerosis Complex.

PP-050

Bone Mineral Density and Bone Metabolic Markers in Children With Neurofibromatosis Type-1

Gamze Hatice Poyrazoğlu¹, Veysel Nijat Baş², Funda Bastuğ³, Alev Arslan⁴, Yasemin Altuner Torun⁵, Hüseyin Per⁷, Hakan Gümüş⁷, Salih Uytun⁶, Sefer Kumandaş⁷

¹Department of pediatric neurology, Kayseri Training and Research Hospital, Kayseri, Turkey

²Department of pediatric Endocrinology, Kayseri Training and Research Hospital, Kayseri, Turkey

³Department of Pediatric Nephrology, Kayseri Training and Research Hospital, Kayseri, Turkey

⁴Pediatric Kardiology, Kayseri Training and Research Hospital, Kayseri, Turkey

⁵Pediatric Haematology, Kayseri Training and Research Hospital, Kayseri, Turkey

⁶Department of Pediatric, Kayseri Training and Research Hospital, Kayseri, Turkey

⁷Department of Pediatric Neurology, Erciyes University, Kayseri, Turkey

In neurofibromatosis type-1 (NF-1) patients, there is a significant overall reduction in bone mass, and an increased proportion of patients have osteoporosis, osteopenia and severe scoliosis, or without obvious bone deformities. The aim of our study was to evaluate the status of bone mineral density (BMD), bone mineral metabolism, and anthropometric parameters, and to reveal the associated factors in NF-1 affected children. A total of 33 patients with NF-1 were evaluated. We found a significant decrease of 25-OH vitamin D levels ($p < 0.009$). A total of 18.2 % patients had skeletal abnormalities. Lumbar Z-score were < -2 in 21.2 % of patients with NF-1 and femur Z-score was < -2 in 9.1% patients with NF-1. Children with NF-1 often have generalized abnormality of bone metabolism, especially osteoporosis. If it is determined in the early stages we can help manage the skeletal complications of NF-1 and, thereby reduce morbidity related with.

Keywords: bone mineral density, Neurofibromatosis type-1, osteoporosis

PP-051

Pyridoxine-Dependent Epilepsy in Turkey: Two Cases and Review of The Literature

Şakir Altunbaşak¹, Gülen Gül Mert¹, Faruk İncecik¹, Özlem Hergüner¹, Serdar Ceylaner²

¹Department of Pediatric Neurology, Cukurova University, Adana, Turkey

²Department of Genetics, Intergen Genetics Centre, Ankara, Turkey

BACKGROUND: Pyridoxine-dependent epilepsy (PDE) is a rare autosomal recessive disorder characterized by intractable seizures which are usually resistant to all antiepileptic drugs but response to pharmacological dose of pyridoxine.

METHODS: We present the clinical and molecular genetic findings of two patients with c.1597_1597delG mutations in ALDH7A1 gene.

RESULTS: There are three clinical phenotypes in PDE: patients with complete seizure control with pyridoxine and normal development (group 1); patients with complete seizure control with pyridoxine but with development delay (group 2); and patients with persistent seizures despite pyridoxine treatment and with development delay (group 3), including our two patients.

CONCLUSIONS: While the neurodevelopmental outcome of PDE patients is multifactorial, still the early diagnosis and the treatment of these patients is vital. The diagnosis of pyridoxine-dependent epilepsy should be considered in any neonate with signs of encephalopathy and refractory seizures, with no evidence of hypoxic-ischemic damage or other underlying metabolic disturbance.

Keywords: Pyridoxine dependent seizures, ALDH7A1, vitamin B6.

PP-052

A Pyridoxine Dependent Epilepsy Case With Partial Seizures

Gürkan Gürbüz, Ezgi Kıran, Aycan Ünalp, Orkide Güzel, Gülçin Akıncı, Ünsal Yılmaz
Department of Child Neurology, Dr. Behçet Uz Children's Hospital, IZMİR, TURKEY

INTRODUCTION: Pyridoxine dependent epilepsy is autosomal recessive inherited disorder which is common seen in consanguinous marriages. Seizures frequently starts in neonatal period even in utero. Seizures usually resistant to antiepileptic drugs and requires lifelong pyridoxine therapy. PDE is a rarely seen but curable disease. If not treated, it can lead to neurological sequelae and mental retardation. We report this rarely seen 3 months old PDE case whose seizures were focal and resistant to antiepileptic drugs and been seizure-free with the first dose of intravenous pyridoxine therapy.

CASE: A 24 hours old girl newborn was hospitalized in neonatal intensive care unit with the diagnosis of newborn seizure. The patient was born in 40. gestational age, 3810gr with C/S from healthy mother. Seizure was presented as myoclonic jerks and pedalling on legs. Patient was treated with phenobarbitale. Metabolic tests, EEG, cranial MR, MR spectro results were normal. Levetiracetam therapy was added on due to persistent seizures. Seizures were controlled with combined therapy of levetiracetam and phenobarbitale and neurological follow up was recommended. Patient was hospitalized again due to partial clonic seizures. EEG was reported as "An epileptic activity on centrottemporal region of the right hemisphere" so topiramate treatment was added on the current therapy. Patient whose left arm and face localized seizures went on despite of the triple antiepileptic combination therapy, was given 100mg/day iv pyridoxine for 3 days and 20mg/kg/day oral pyridoxine. Seizures were controlled with the first dose of pyroxine, and the patient was discharged. on the follow up, she was seizure-free, her EEG result was normal, neurodevelopmental level were compatible with her age. Antiepileptic treatment was reduced gradually. Patient is still given oral pyridoxine therapy and seizure free without using antiepileptic drugs. Patient is homozygous for a deletion one nucleotide in exon 18 of the ALDH7A1 gene, c.1597del. This result is consistent with a diagnosis of vitamin B6 dependent epilepsy.

Keywords: epilepsy, focal seizure, pyridoxine

PP-053

Two Cases With Epilepsy and Different Phenotype Associated With 17q21.31 Microdeletion

F. Müjgan Sönmez¹, Dilek Aktaş², Fatma Aydın¹, Eyüp Uctepe¹, Mehmet Alikasifoğlu²

¹Turgut Ozal University, Faculty of Medicine, Department of Child Neurology and Medical Genetic, Ankara, Turkey

²Hacettepe University, Faculty of Medicine, Dept of Pediatric Genetics, Ankara, Turkey

INTRODUCTION: The development of genomic DNA microarray technology to detect whole genome copy number variations (microarray-CGH) has facilitated the discovery of novel chromosomal phenotypes associated with epilepsy. Chromosome 17q21.31 microdeletion was one of the first genomic disorders identified by array-CGH.

MATERIAL AND METHODS: We report of the phenotypic features of two female Turkish patients with the 17q21.31 microdeletion syndrome associated with early onset epilepsy and dysmorphic findings. Dysmorphic features of the patients are similar. Although the first case has amiable behavior, Atrial septal defect, mild mental-motor retardation and epilepsy controlled with drug, second case has severe psychomotor retardation, intractable seizures and behavioral features such as self mutilation. Array-CGH analyses identified a 740 kb deletion on chromosome 17q21.31 (chr17:43513428-44254354bp) in one and a 1.3 Mb deletion on chromosome 17a21.31 (chr17:42579621-43846470bp) in another. The deleted region contains a number of genes. However; MAPT, CRHR1, KANSL1 genes were related with the clinical findings in first patient and CRHR1 gene was associated with the findings of second patient.

CONCLUSION: The identification of causative mutations associated with early onset seizures and their related phenotypes is useful for genetic counseling, and possibly for management of the patients.

Keywords: array CGH, epilepsy, 17p21.31 microdeletion syndrome

Pp-054

1p36 Deletion in an Infant: An Array-Cgh Analysis

İlknur Erol¹, Tülin Savaş¹, Semra Saygı¹, Feride İffet Şahin²

¹Baskent University Faculty of Medicine, Department of Pediatrics, Neurology Division, Adana Teaching and Medical Research Center, Adana, Turkey

²Baskent University, Faculty of Medicine, Department of Medical Genetics, Ankara, Turkey

INTRODUCTION: 1p36 deletion syndrome is the most common subtelomeric microdeletion syndrome with an incidence of 1/ 5000 and it is reported to affect more females than males. The main clinical features are developmental delay, mental retardation and hypotonia in all patients. Dysmorphic features of this syndrome include macrocephaly at birth, prominent forehead, midface hypoplasia, flat nasal bridge and thickened ear helices. Epilepsy occurs in approximately half of patients, including infantile spasms in at least 20%. Here in we describe a patient with severe hypotonia, epileptic encephalopathy and dysmorphic features who was diagnosed as 1p36 deletion syndrome with array-CGH analysis.

Case Report: The patient was a boy now 2 years of age, born from healthy non-consanguineous parents who presented with hypotonia and craniofacial anomalies including microcephaly, prominent forehead, midface hypoplasia, and flat nasal bridge together with refractory seizures at 1 months of age. Neurological examination revealed profound hypotonia with brisk deep tendon reflexes. Fundoscopic examination was normal. Laboratory analyses revealed a normal complete blood count and normal blood chemistry values, including levels of lactate, pyruvate, and ammonia. Tandem mass spectrometry of serum and urine organic acid analysis were normal. Phenobarbital, fenitoin, topiramate and vitamin B6 was begun due to refractory seizures. He began to exhibit flexor spasms at 8.5 months of age. Electroencephalography indicated modified hypsarrhythmia, and the patient was diagnosed as having West syndrome. Phenobarbital, fenitoin was stopped. Vigabatrin and levetiracetam was administered. Although his spasms were resolved, his seizures were continued. The high-resolution array-CGH analysis identified losses of the proximal 1p36 region.

CONCLUSION: 1p36 deletion syndrome should be searched with array-CGH analysis for in patients presenting with epileptic spasms associated with dysmorphic features, severe hypotonia, and developmental delay.

Keywords: Epileptic encephalopathy, 1p36 deletion, array-CGH analysis

PP-055

A Missense Mutation of the Sodium Channel $\alpha 1$ Subunit Gene in A Child With Dravet Syndrome

Mutluay Arslan¹, Sebahattin Vurucu¹, Bülent Ünay¹, Hande Çağlayan², Rıdvan Akın¹

¹Department of Pediatric Neurology, Gülhane Military Medical School, Ankara, Turkey

²Department of Molecular Biology and Genetics, Boğaziçi University, İstanbul, Turkey,

Dravet syndrome, or severe myoclonic epilepsy in infancy (SMEI), is an epileptic encephalopathy of childhood, which is caused mainly by sodium channel $\alpha 1$ subunit gene (SCN1A) mutations. The disease is characterized with refractory seizures, impaired psychomotor and neurologic development, occurring in the first year of life in an apparently normal infant. We report a patient with Dravet syndrome in whom a missense mutation was identified in the SCN1A gene. Performing SCN1A sequence analysis, a G>A (c.530, p.Gly177Glu) transition was determined in exon 4. Defining the clinical and genetical features of more cases with Dravet syndrome should provide new insights for the disease.

Keywords: Dravet syndrome, SCN1A mutation, child

PP-056**Dravet Syndrome: Novel Mutation in SCN1A Gene in Croatian Patient and the Disease Course**

Radenka Dada Kuzmanic Šamija, Biserka Rešic, Maja Tomasovic, Eugenija Marušic

Department of Pediatric Diseases Division of Neurology and Endocrinology, Clinical Hospital Center Split, University of Split, School of Medicine

Dravet syndrome is rare disorders characterized by early, severe and generalized epileptic encephalopathy. For many countries including Croatia, there are very few reported cases to date, mainly because the accurate diagnosis of Dravet syndrome requires not easily accessible molecular-genetic laboratory tests. Therefore, with the aim of improving the clinical practice and understanding of Dravet syndrome, we present the patient with Dravet syndrome and novel mutation in SCN1A gene recorded in Croatia. The diagnosis was based on clinical symptoms and genetic tests. A 2-year old Croatian female presented to the neurology clinic to establish care for a seizure disorders. Seizure onset was at 3 mo at age, followed by partial and generalized tonic-clonic seizures, atonic seizures, atypical absences triggered by fever. Molecular analyses showed the heterozygous SCN1A gene mutation c.4282delG. The mutation results in a frame shifting change with p.Val1428 as the first affected amino acid, changing to a Leucine and creating a new reading frame ending in a stop at position 10 (counting starts with the Valine as amino acid '1'). This mutation is not described in the literature or in the mutation database.

As genotype-phenotype correlation is not completely clear, Croatian patients with Dravet syndrome and a new mutation of the gene SCN1A gene will contribute to a better understanding clinical course of Dravet syndrome.

Keywords: Dravet syndrome; SCN1A gene mutation; genotype-phenotype correlation

PP-057**Severe Epileptic Encephalopathy With Potentially Associated KCNQ3 Mutation**

Christelle Moufawad El Achkar¹, Masanori Takeoka²

¹Neurology Department, Boston Children's Hospital

²Epilepsy Department, Boston Children's Hospital

Mutations of KCNQ3 gene (chromosome 8q24) encoding a potassium channel subunit, have been associated with autosomal dominant benign familial neonatal epilepsy syndromes. We present 3 patients with various KCNQ3 mutations with severe epileptic encephalopathies. There are no previous reports describing association of KCNQ3 and severe epileptic encephalopathy. Three patients with KCNQ3 mutations were identified through an epilepsy genetic panel. Seizure and developmental history, brain imaging and electroencephalography data were reviewed. This study was approved by the institutional review board at Boston Children's Hospital. All three patients presented with epilepsy during the first year of life (birth-11 months). EEGs of all patients revealed signs of encephalopathy. Brain imaging was normal in all cases. No other causes of epilepsy were identified after evaluations for inborn errors of metabolism. Patient 1 (25 year old female) presented with seizures at birth and had multiple types of generalized seizures and drop attacks. Genetic testing revealed a heterozygous frame shift mutation and a premature stop codon at position 14 of KCNQ3 present also in her asymptomatic father. Patient 2 (2 year old male) presented with infantile spasms, and was treated with ACTH. He had a missense mutation in position 14, also present in his asymptomatic mother. Patient 3 (11 year old female) who presented with both generalized (mainly drop attacks) and focal intractable epilepsy, had a missense change in position 15. Information on parental testing is unavailable.

All three patients had severe epileptic encephalopathy. Two of them had mutations in region 14 and one had a mutation in region 15 of KCNQ3. While asymptomatic parents also carried the same mutation, incomplete penetrance is a possibility, which has been described with KCNQ3 mutations; KCNQ3 mutation could be a potential cause of severe infantile epileptic encephalopathy: further studies are necessary to verify the pathogenic role of these mutations.

Keywords: infantile epilepsy, epileptic encephalopathy, KCNQ3

PP-058

Inherited GPI Anchor Deficiency is Associated With West Syndrome

Tomohiro Chiyonobu¹, Norimitsu Inoue², Masafumi Morimoto¹, Taroh Kinoshita³, Yoshiko Murakami³

¹Department of Pediatrics, Kyoto Prefectural University of Medicine, Kyoto, Japan

²Department of Molecular Genetics, Osaka Medical Center for Cancer, Osaka, Japan

³Department of Immunoregulation, Research Institute for Microbial Diseases, Osaka University, Osaka, Japan

Glycosylphosphatidylinositol (GPI) is a glycolipid that anchors 150 or more kinds of proteins to the human cell surface. Recently, inherited GPI deficiencies (IGDs) were reported which cause developmental delay often accompanied by epilepsy, facial dysmorphism and multiple anomalies. Additionally, some IGDs show elevated serum alkaline phosphatase (ALP), one of the GPI anchored proteins (GPI-APs). There are 26 known genes involved in the biosynthesis and remodeling of GPI-APs. IGDs due to mutations in eight of these genes (PIGA, PIGM, PIGN, PIGV, PIGL, PIGO, PIGT, and PGAP2) have been reported so far. Here we report the first patient with mutations in PIGW, which is involved in the addition of the acyl-chain to inositol in an early step of GPI biosynthesis. Furthermore, this is the first case of IGD presenting with West syndrome (WS). The patient was the second child from healthy non-consanguineous parents. Severe developmental delay was evident from early infancy. At 7 months old, he developed clusters of tonic spasms with hypsarrhythmic pattern in EEG and was diagnosed as having WS. The seizures were refractory to various treatments including ACTH therapy. Brain MRI disclosed symmetric lesions in the basal ganglia and brainstem. Laboratory investigations including metabolic disorder screening were normal but the serum ALP was constantly elevated at around 2000 U/L. Because he showed severe developmental delay with dysmorphic facial features (broad nasal bridge and tented upper lip) and hyperphosphatasia, characteristics often seen in IGDs, we tested for GPI deficiency. Flow cytometry using blood granulocytes from the patient revealed reduced surface expression of GPI-APs such as CD16 and CD 24. He was identified to be compound heterozygous for Thr71Pro and Met167Val mutations in PIGW by targeted sequencing. In conclusion, IGD should be considered in WS without identified etiology. Furthermore, flow cytometric analysis of blood cells is effective in screening IGD.

Keywords: West syndrome, glycosylphosphatidylinositol, inherited GPI deficiency, PIGW

PP-059

Phosphoserine Aminotransferase Deficiency: Two Sisters

Ayşe Aksoy¹, Kaya Bilguvar³, Tülay Tos², Mehpare Özkan¹, Ahmet Okay Çağlayan³

¹Department of Pediatric Neurology, Dr. Sami Ulus Children's Health and Diseases Training and Research Hospital, Ankara, Turkey.

²Department of Medical Genetics, Dr. Sami Ulus Children's Health and Diseases Training and Research Hospital, Ankara, Turkey.

³Departments of Neurosurgery, Neurobiology and Genetics, Yale Program in Brain Tumor Research, Yale School of Medicine, New Haven, 06510, CT, USA.

Serine deficiency disorders are a new group of neurometabolic diseases resulting from a deficiency in one of the three enzymes in the biosynthetic pathway of L-serine. Phosphoserine aminotransferase (PSAT) is the second enzyme in this pathway. Patients with these disorders present with major neurological symptoms including congenital microcephaly, psychomotor retardation, seizures or polyneuropathy. It can be treated with supplementation of L-serine, sometimes combined with glycine. So far PSAT deficiency has been reported in only a brother and sister. Here, we present two patients, born from of a consanguineous marriage, who presented to medical attention with acquired microcephaly, seizures, hypertonia, and psychomotor retardation. Whole exome sequencing analysis revealed a homozygous missense mutation (p.Ser43Arg) in the PSAT1.

Keywords: PSAT, microcephaly, seizures

PP-060

A Neonatal Case of Malignant Migrating Partial Seizures in Infancy

Tastuharu Sato¹, Yoshiaki Watanabe¹, Kiyoko Watanabe¹, Mio Yamashita¹, Kazuhiko Hashimoto¹, Sumito Dateki¹, Toshihiko Shirakawa¹, Yumiko Nakashima¹, Yukiko Ihara², Atsushi Ishii², Shinichi Hirose², Hiroyuki Moriuchi¹

¹The Department of Pediatrics Nagasaki University Hospital

²Department of Pediatrics School of Medicine, Fukuoka University

The syndrome of malignant migrating partial seizures in infancy (MMPSI) is characterized by onset during the first 6 months, multiple continuous electrographic seizures involving different independent areas of both hemispheres, and poor developmental outcome. Mutations in the SCN1A, PLCB1 and the potassium channel subfamily T member 1 (KCNT1) genes have been found in patients with MMPSI. We here report a newborn with MMPSI who had a novel missense mutation of the KCTN1 gene.

CASE PRESENTATION: The female patient was born after uneventful pregnancy and delivery. Two hours after birth, she developed a partial seizures of the eyelids. On the third day of life, her brain magnetic resonance imaging (MRI) showed bleeding of the left putamen, but no other abnormalities. She was given phenobarbital, to which her seizures were resistant. At 2 months of life, she was referred to our hospital for intractable epilepsy. Her seizures were characterized by arrest of movements, deviation of the head and eyes, and tonic elevation of one or both limbs. The electroencephalogram showed multifocal spikes in the interictal period, and continuous rhythmic waves migrating one hemisphere to the other in the ictal period, which led to diagnosis of MMPSI. She did not successfully respond to various antiepileptic drugs such as phenobarbital, valproate, levetiracetam and potassium bromide, and had severe developmental delay, hypotonia without head control, poor ability to follow moving objects with her eyes, and poor autokinesia. At 3 months, MRI showed diffuse atrophy of the brain, especially frontal lobes. Genetic analysis of the KCTN1 gene demonstrated c.1420C>T missense mutation.

CONCLUSION: The present patient is one of the youngest ever reported, highlighting the importance to include MMPSI in the differential diagnosis of early neonatal seizure disorders. It remains unknown whether the novel missense KCTN1 mutation is involved in the early onset.

Keywords: MMPSI, KCTN1, neonatal

PP-061

Epilepsy With Periventricular Nodular Heterotopia: A Case Report

Mehmet Canpolat¹, Gül Demet Kaya Özçora¹, Hakan Gümüş¹, Rüksan Büyükoğlu², Süreyya Burcu Görkem³, Ayşe Kaçar Bayram¹, Hüseyin Per¹, Sefer Kumandaş¹

¹Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Neurology, Kayseri, TURKEY

²Erciyes University Medical Faculty, Department of Medical Genetics, Kayseri, TURKEY

³Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatric Radiology, Kayseri, TURKEY

Periventricular nodular heterotopia (PNH) is one of the subgroups of neuronal migration disorders. It is associated with intractable epilepsy. However, the etiopathogenesis of seizures in patients with PNH is still unclear. Heterotopias are not involved alone in the epileptic network. The cause has been described as a complex relation between nodules, the hippocampus and the neocortex.

CASE: A 7-month-old male patient who presenting with seizures exhibited interictal Electroencephalography findings compatible with bilateral frontocentral, centro-occipital, temporocentral spike wave activity. Initially in the patient's Magnetic resonance imaging revealed diffuse symmetrical white matter lesions, heterotopia and cerebral atrophy. The patient had hypertonia, cerebral atrophy, and heterotopia. Therefore the genetic analysis was performed and mutation has been detected in the filamin A (FLNA) gene.

CONCLUSION: The aim of this case report is to discuss the importance of PNH in the differential diagnosis of seizures. If ventricle walls are not checked carefully can easily missed out of sight these lesions, therefore neurologists and radiologists should be carefully.

Keywords: Epilepsy, FLNA gene, periventricular nodular heterotopia

PP-062

Congenital Fibrosis of Extraocular Muscle Type 1A Due to KIF21A Mutation With Marcus Gunn Jaw-Winking Phenomenon: a Rare Case Report

Ayşe Kaçar Bayram¹, Hüseyin Per¹, Mehmet Canpolat¹, Hakkı Doğan², Hakan Gümüş¹, Sefer Kumandaş¹, Nurettin Bayram³, A. Okay Çağlayan⁴

¹Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Neurology, Kayseri, TURKEY

²Erciyes University Medical Faculty, Department of Ophthalmology, Kayseri, TURKEY

³Department of Ophthalmology, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey.

⁴Department of Neurosurgery; Department of Neurobiology; Department of Genetics, Center for Human Genetics and Genomics and Program on Neurogenetics, Yale School of Medicine, New Haven, CT, USA; Department of Medical Genetics, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey.

The congenital fibrosis of the extraocular muscles (CFEOM) is a rare syndrome characterized by congenital restrictive ophthalmoplegia with or without bilateral ptosis. This syndrome affect extraocular muscles with dysfunction of the oculomotor, trochlear, and abducens nerves. We have described the patient who has the clinical characteristics and genetics findings of the CFEOM and Marcus Gunn jaw-winking phenomenon (MG). The patient who was a 5-year-old boy has presented to us with bilateral ptosis and restrictive ophthalmoplegia since birth. He was born at full term with unremarkable perinatal history. The patient was the first of two children of non-consanguineous Turkish couple and he had a 3-year-old healthy sister. He had positive family history and typical ophthalmological findings on three generation. The mother who was one of the positive history, such that she had congenital non-progressive bilateral ptosis and restrictive ophthalmoplegia. Eye examination showed severe bilateral ptosis, such that right of his visual axes were blocked by the eyelid. Laboratory investigations of tensilon test, anti-acetylcholine receptor antibody, metabolic investigations

including serum lactate and pyruvate levels were normal. Cranial magnetic resonance imaging was normal. Muscle biopsy was performed for investigation of underlying causes. Electromyography was not performed due to technical conditions. Muscle biopsy was normal. After these results the clinical diagnosis of CFEOM was suspected and genetic analysis was performed. According to clinical results and genetic analysis, the patient was diagnosed with CFEOM type-1 that result of heterozygous mutations in KIF21A. In this article we have reported a rare disease which combination of CFEOM and Marcus Gunn jaw-winking phenomenon Furthermore; combination of CFEOM and Marcus Gunn jaw-winking phenomenon may suggested aberrant innervation between cranial nerves and can support a potentially role for KIF21A in human axonal development on the neuromuscular innervation.

Keywords: Ophthalmoplegia, bilateral ptosis, Marcus Gunn

PP-063

Modified Hypsarrhythmia: Video-EEG Evaluation

Haydar Ali Taşdemir, Hamit Özyürek, Hülya İnce, Turgay Çokyaman, Emine Tekin, Ömer Faruk Aydın
Pediatric Neurology Unit, Ondokuz Mayıs University, Samsun, Turkey

INTRODUCTION: Infantile spasm is an epileptic syndrome characterized by the triad of presence of myoclonic spasm, hypsarrhythmia on EEG recording and developmental arrest or regression. Hypsarrhythmia is a very high-voltage, disorganized pattern of EEG abnormality. There are several variants of the hypsarrhythmia pattern, which are usually termed forms of modified hypsarrhythmia. We present here our experience in infants with infantile spasm and modified hypsarrhythmia.

METHOD: We enrolled 23 infants with infantile spasm showing modified hypsarrhythmia in interictal recordings. Age, gender, age at onset of seizures, type of spasms (flexor, extensor or mixed), history of prenatal, natal and postnatal, physical and neurological examination, neuroimaging studies, and video-EEG recordings were evaluated.

RESULTS: Mean age of infants at PRESENTATIONS was 6+/-3 months. Mean age at onset of seizures was 5+/-3 months. Male to female ratio was 1.8:1. Flexor spasms were seen in 10, extensor spasms in 6 and mixed spasms in 7 infants. Symptomatic infantile spasms were noted in 19 patients, while four cases were having cryptogenic infantile spasm. Video-EEG recordings were performed in all patients. Hypsarrhythmia with increased interhemispheric synchronization, hypsarrhythmia with focal features, slow waves without spikes, asymmetrical or unilateral hypsarrhythmia, and generalized background burst suppression were noted as modified hypsarrhythmia in our patient's interictal recordings.

CONCLUSION: As seen in our experience, infants with the diagnosis of symptomatic infantile spasm usually generate the modified hypsarrhythmic pattern.

Keywords: modified hypsarrhythmia, infantile spasm, EEG

PP-064

Clinical Characteristics of West Syndrome (WS) in Infants with Perinatal Brain Damage (PBD)

Kyoko Hirasawa, Hirokazu Oguni, Akiko Takeshita, Yoko Yoshikawa, Mutsuki Shiota, Kaoru Imai, Yasushi Ito, Makiko Osawa, Satoru Nagata

Dept. of Pediatrics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan

We aimed to clarify the evolution and clinical characteristics of WS associated with PBD, e.g. hypoxic ischemic encephalopathy (HIE) and periventricular leukomalacia (PVL). Our second aim was to clarify the efficacy and safety of treatments including ACTH.

PATIENTS AND METHODS: We retrospectively enrolled 14 patients with WS associated PBD, diagnosed from 2004 through 2013.

We investigated MRI findings, WS onset age, initial symptoms and clinical manifestations at diagnosis and responses to antiepileptic drugs and ACTH. EEG changes from the neonatal period until WS onset were followed

RESULTS: There were 2 term and 12 preterm low birth weight babies including 5 with very low birth weights. MRI showed cortical and basal ganglia abnormalities in 3, multicystic encephalomalacia with brain stem atrophy in 3, and PVL in 8 infants.

Mean age at WS onset was 6.9 ± 3.3 months. Initial symptoms in 6 patients were only abnormal paroxysmal eye movements. Three of these 6 showed epileptic spasms (ES) on video EEG monitoring. In 8 of 9 infants given ACTH, attacks were completely controlled and daily responses improved despite only partial EEG improvement.

No serious adverse effects occurred during ACTH therapy. Six patients including 5 with PVL were relapse-free and one HIE patient had generalized tonic seizures after 3 years of complete remission. Serial EEG recordings from the neonatal period, performed in 3 HIE and 2 PVL patients, showed prolonged depression and subclinical seizure activities later changing to more irregular multifocal spikes or slow waves mimicking hypsarrhythmia.

DISCUSSION: In infants with PBD, ES were difficult to identify because of severe neurological comorbidity. Patients whose EEG showed prolonged depression or subclinical seizures in perinatal period were likely developing WS.

CONCLUSION: In infants with PBD, follow-up EEG examinations are necessary. Aggressive therapies including ACTH should be considered when WS develops

Keywords: West syndrome, Perinatal brain damage, periventricular leukomalacia, multicystic encephalomalacia

PP-065

The Heterogeneity of Infantile Convulsions

Khamraev Naimjon, Furkat N Samadov

Tashkent Institute of Postgraduate Medical Education

BACKGROUND: Infantile convulsions are clearly defined as seizures seen in healthy children in the first two years of life, and have a good and poor prognosis. The present study is aimed to evaluate the incidence of this epileptic syndrome and to reveal its particular clinical aspects.

MATERIAL-METHODS: The studied group included 25 children aged 1 to 36 months. All of them were diagnosed with epilepsy, but the clinical PRESENTATIONS was characterized by infrequent or occasional febrile seizures. In order to confirm the diagnosis all children were examined with EEG, CT scan or MRI techniques.

RESULTS: 2 children left the study because of the unfavourable prognosis characterized with a mental development retardation associated with refractory epilepsy in 2 cases. Benign infantile convulsions were diagnosed in 8 patients who had a normal development later on and administration of antiepileptic drugs was stopped. Familial cases of epileptic seizures were seen in 3 out

of 12 cases. 4 patients out of 25 presented with partial crisis, and generalized convulsions were present in 8 children. Partial crises were hemiclonic in the majority of cases. **CONCLUSIONS:** Our results show a rather high incidence of benign infantile seizures, which accounted for around 20% among epileptic syndromes with onset in early life in the children included in the presented study. The studied group of patients manifested partial convulsions or a partial onset in the majority of cases (66%).

Keywords: infantile, convulsions, heterogeneity

PP-066

Asymmetrical Type of Hypsarrhythmia, Infantile Spasms and Cortical Dysplasia

Edina Karabeg¹, Enes Karabeg¹, Biserka Rešić², Adi Karabeg³

¹General hospital, Sanski Most, Bosnia and Herzegovina

²Medical School University of Split, Croatia

³Medical School University of Maribor, Slovenia

AIM: evaluation of infant with a type of hypsarrhythmia through monitoring of course of seizures and etiology.

METHODS: EEG polysomnography was done including continuous recording and video monitoring. MRI of head was done three times. Metabolic and genetic test were as well conducted.

RESULTS: male infant, delivered without complication after first, healthy pregnancy. When he was 4 months old he got first infantile spasm type of seizure. EEG test showed the asymmetric type of hypsarrhythmia while genetic and metabolic tests were within normal parameters. Two MRIs of head showed no changes. Despite different combination of anti-epileptic medicines, seizures could not be brought under control. Type of seizures was changing from myoclonic to atonic and tonic-clonic with different manifestation of EEG changes. Third MRI of head showed cortical dysplasia left hippocampal. Prior to surgical therapy preparation Difetoin is introduced as a therapy after which infant had no seizures. It shows slowing in neurodevelopment while EEG test is slowed and lower-voltage in relation to age.

CONCLUSION: Asymmetric type of hypsarrhythmia suggests that the etiology of infantile spasms might be connected/linked to cortical malformations, which is of high importance to determine diagnosis.

Keywords: infant, hypsarrhythmia, infantile spasms, cortical dysplasia

PP-067

Childhood Malignant Epileptic Syndromes: Erciyes University Experience

Mehmet Canpolat, Hüseyin Per, Hakan Gümüş, Gül Demet Kaya Özçora, Ayşe Kaçar Bayram, Sefer Kumandaş

1.Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Neurology, Kayseri, TURKEY

OBJECTIVE: Epileptic syndromes, are a set of signs and symptoms that occur together and this term is used for epileptic situations that contain typical features of seizure types, electroencephalography (EEG) pattern,

age of onset, neurological and radiological findings and prognosis. Many forms of epilepsies has been defined that occur in infancy and meets the definition of an epileptic syndrome. The identification and characterization of epileptic syndromes are extremely important, in terms of diagnosis, examination, treatment decision and prognosis. In this study, we aimed to evaluate the patients with the diagnosis Malignant Epileptical Syndrome with at least 1 year of follow-up in Erciyes University Medical Faculty pediatric neurology department.

MATERIALS-METHODS: Demographic and clinical characteristics and imaging findings of 54 patients with malignant Epileptic Syndromes were evaluated.

FINDINGS: Eighteen girls (33.3%), 36 boys (66.9%) a total of 54 patients were evaluated. The average age of the patients was 80 months (minimum 1 day, maximum 17 years). The identified malignant epileptic syndrome types were Lennox-Gestaut syndrome 38.9% (n=21), West syndrome 33.3% (n=18), Ohtahara syndrome 3.7% (n=2), Dravet syndrome 3.7% (n=2), myoclonic astatic epilepsy 3.7% (n=2), continuous spike waves in slow sleep in childhood 1.8% (n=1) and unclassified refractory epilepsy 14.8% (n=8). The identified etiological cases were symptomatic 62.9% (n=34), idiopathic 22.3% (n=12) and cryptogenic 14.8% (n=8). There was hypoxic ischemic encephalopathy or perinatal asphyxia story in the etiologic evaluation of 23 (42.6%) patients.

CONCLUSION: Childhood epileptic syndromes have different courses in neonatal, infancy, childhood and adolescence period, at different ages, with different clinics, different treatment methods and with different prognosis. There are also epilepsies with short term and good prognosis although some epilepsies have a course with severe sequelae and with poor prognosis.

Keywords: Epileptic encephalopathy, myoclonic astatic epilepsy, Landau-Kleffner syndrome, Lennox-Gestaut, severe myoclonic epilepsy, West syndrome

PP-068

Two Cases of Landau-Kleffner Syndrome

Sanem Yılmaz, Hande Tekin, Gül Serdaroğlu, Hasan Tekgül, Sarenur Gökben

Ege University Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Child Neurology, Izmir, Turkey

Landau-Kleffner syndrome is a rare epileptic encephalopathy characterized by acquired verbal auditory aphasia, seizures and associated with continuous spike-and-wave discharges during slow wave sleep. Case 1. A 9-years-old male was referred for behavioural problems, aphasia and seizures. He was a healthy child since he displayed aggressive behaviour, deterioration in friendship relations and attention deficit at the age of 6. Six months after these symptoms, he started to have right focal seizures at night. At referral, he was unresponsive to questions, severely inattentive, hyperactive and impulsive. His audiometry was normal and electroencephalography displayed continuous spike-and-wave discharges during slow wave sleep. Pulse steroid therapy was given for 5 days and continued with oral steroid therapy in addition to valproate. At the 6th week of treatment with tapering dose of steroid, valproate and clobazam, he was seizure free, regained most of his language skills and had a significant improvement in his behavioural problems. Unfortunately, aphasia and CSWS pattern on EEG recurred 6 months later and he is still being treated with add-on sulthiam therapy with partial benefit. Case 2. 3 years old male was referred for language regression and seizures. He had age-appropriate speech until a mandatory separation from his father six months ago. His audiometric evaluation was normal and was being followed up by child psychiatry department for pervasive developmental disorder. He was consulted to child neurology department for new-onset partial seizures. The EEG revealed CSWS pattern and he was diagnosed with Landau-Kleffner syndrome. He was given steroid therapy and levetiracetam. His EEG improved shortly after treatment, seizures were easily controlled but language skills are still severely effected.

CONCLUSION: Landau-Kleffner syndrome should be kept in mind in children who has otherwise unexplained language regression and behavioural problems with or without seizures. Adequate and early management may avoid permanent language and cognitive deterioration.

Keywords: epileptic encephalopathy, Landau-Kleffner, epileptic aphasia

PP-069**Spinocerebellar Ataxia Type 2 with Electrical Status Epilepticus During Slow-Wave Sleep (ESES)**İpek Polat¹, Pakize Karaoğlu¹, Müge Ayanoğlu¹, Tülay Öztürk², Uluç Yiş¹, Handan Güleriyüz², Semra Ayşe Hız¹¹Dokuz Eylül Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İzmir²Dokuz Eylül Üniversitesi, Çocuk Radyoloji Bilim Dalı, İzmir

Spinocerebellar ataxia type 2 (SCA2) is an autosomal dominant (OD) progressive cerebellar ataxia caused by the abnormal expansion of cytosine–adenine–guanine triplet repeats in the encoding region of the ATXN2 gene. SCA2 patients experience a progressive cerebellar syndrome characterized by ataxic gait, cerebellar dysarthria, dysmetria, dysdiachokinesia and slow saccadic eye movements. Epilepsy is seen in some types of SCAs including SCA10, SCA17, SCA30, DRLPA but epilepsy is not specific feature of SCA2. Here we report a girl with SCA2 who experienced seizures after 6 years of the disease onset. The MRI revealed cerebral and cerebellar atrophy with hot cross bun sign in the brainstem. During the follow up electroencephalography (EEG) revealed electrical status epilepticus during slow-wave sleep (ESES) which treated with levetiracetam and clobazam. To the best of our knowledge, there is no reported SCA2 case with epilepsy, ESES before. Mitochondrial gene polymorphisms and polyrepeat variation in CACNA1A calcium channel gene may cause variable clinical features in SCA2. In SCAs the loss of purkinje cells have been related to the loss of inhibitory control of the cerebellum on the cerebral cortex. It may create predisposition for seizures. The mechanism how SCA2 cause epilepsy and ESES is not completely understood and more studies, case reports are needed to clarify this issue. In conclusion, patients with SCA2 should be followed for the development of epilepsy and ESES pattern on EEG.

Keywords: SCA2, ESES**PP-070****Febrile Infection–Related Epilepsy Syndrome: Rare Reason of Status Epilepticus**Nihal Olgaç Dündar¹, Dilek Çavuşoğlu¹, Berrak Sarioğlu², Fulya Kamit Can³, Caner Alparslan³, Zeynep Göç³, Ayşe Berna Anıl³¹Department of Pediatric Neurology, Faculty of Medicine, Izmir Katip Celebi University, Izmir, Turkey²Department of Pediatrics Neurology, Tepecik Training and Research Hospital, Izmir, Turkey³Department of Pediatric Intensive Care Unit, Tepecik Training and Research Hospital, Izmir, Turkey

Febrile infection-related epilepsy syndrome (FIRE) is a catastrophic epilepsy syndrome which is characterized by acute onset of refractory status epilepticus following a febrile infection occurring previously normal children. This case is presented to point out FIRE, an epileptic encephalopathy with a yet undefined etiology and effective treatment. A previously healthy boy aged eight years is referred to our hospital with pre-diagnosis of status epilepticus and encephalitis. He presented with acute onset of convulsions and unconsciousness following fever and malaise lasting seven days. On physical examination Glasgow Coma scale was 12, his pupils were miotic. His fundus examination, cerebrospinal fluid findings and cranial magnetic resonance imaging did not reveal any abnormality. Results of comprehensive search for metabolic, toxicological, infectious and autoimmune etiologies were all negative. Electroencephalography indicated epileptiform discharges in right temporal head region. The patient developed convulsive status epilepticus and intubated on day five. His seizures were controlled by continuous infusion of midazolam and then thiopental used for four days. Phenytoin, levetiracetam, topiramate were used. The patient was extubated on day 11. On follow up, he manifested mild cognitive impairment, behavior disorder with no motor deficits. The diagnosis was made after a comprehensive negative search for central nervous system infection, autoimmune and metabolic diseases. Status epilepticus did not recur. He discharged on day 31.

Keywords: status epilepticus, febrile infection-related epilepsy syndrome, encephalitis

PP-071

Posterior Cortex Epilepsy in Pediatric Video-EEG Monitoring Unit

Ceren Günbey¹, Dilek Yalınzoğlu¹, Güzide Turanlı¹, Kader Karlı Oğuz², Meral Topçu¹

¹Department of Pediatric Neurology, Hacettepe University School of Medicine, Ankara, Turkey

²Department of Radiology, Hacettepe University School of Medicine, Ankara, Turkey

RATIONALE: Posterior cortex epilepsy is the least common subgroup among patients with extratemporal epilepsy. We analysed patients with posterior cortex epilepsy admitted to pediatric video-EEG monitoring unit (VEMU).

METHOD AND PATIENTS: We retrospectively studied 121 patients admitted at the Hacettepe University Children's Hospital VEMU between January 2013- January 2014.

RESULTS: 55 of 121 patients were diagnosed with partial epilepsy; 27 patients had temporal and 28 patients had extratemporal epilepsy. Of 28 patients with extratemporal epilepsy, 17 patients had frontal lobe epilepsy and 11 patients were classified as posterior cortex epilepsy. Of 11 patients, 6 were females and 5 males, the age ranged between 8 months-17 years (median: 5.5 years). The mean period of hospital stay was 6.5 days (2-9 days). The patients were on 1-4 antiepileptic drugs (AED) (median:3). Ictal onset was localized to parieto-occipital area in 4 patients, parietal area in 4 patients, occipital area in 2 patients and centroparietal area in 1 patient. Ictal onset was on the right hemisphere in 5 patients, in the left in 3 patients and bilateral in 3 patients. MRI findings included focal cortical dysplasia in 3 patients, cortical tuber, periventricular leukomalacia, right hippocampal sclerosis, cavernoma and nonspecific findings, each in one patient, the remaining 3 had normal findings. Functional imaging studies were recommended in four patients, who could be surgical candidates.

CONCLUSION: Patients with posterior cortex epilepsy comprises the least common subgroup among extratemporal lobe epilepsies in children with intractable epilepsy. The most common underlying etiology is malformations of cortical development.

Keywords: Posterior cortex epilepsy, MRI findings, focal cortical dysplasia

PP-072

Celiac Disease Accompanied by Antibody-Negative Idiopathic Limbic Encephalitis in A 9-Year-Old in the Status Epilepticus Clinic: A Case Report

Mehmet Canpolat¹, Ayşe Kaçar Bayram¹, Hakan Gümüş¹, Başak Nur Akyıldız², Süreyya Burcu Görkem³, Duran Arslan⁴, Hüseyin Per¹, Sefer Kumandaş¹

¹Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Neurology, Kayseri, TURKEY

²Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatric Intensive Care, Kayseri, TURKEY

³Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatric Radiology, Kayseri, TURKEY

⁴Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatric Gastroenterology, Kayseri, TURKEY

Limbic encephalitis is characterized by amnesia, behavioral changes, psychiatric symptoms, temporal lobe seizures and altered consciousness. This report describes a case of celiac disease, an autoimmune enteropathy, accompanied by idiopathic limbic encephalitis.

CASE: A 9-year-old boy presented with mood changes beginning the previous day, irritability, aggression, shouting meaningless words and contractions. He had been tested at the age of 4 due to retardation compared to his peers and had been diagnosed with celiac disease. At physical examination his general condition was average, and he was lethargic and uncooperative. The patient was hospitalized in the intensive care

department with a preliminary diagnosis of encephalitis-status epilepticus, and antiepileptic therapy was adjusted to the status-epilepticus protocol. Cranial MRI was normal. Hemogram, thyroid function tests and thyroid autoantibodies, immunoglobulins, limbic encephalitis panel, peripheral smear, Tandem MASS tests were all normal. Hyponatremia (Na: 130) was determined at biochemical examination. CSF culture, HSV PCR and other viral serology were negative at CSF examination. The patient lost consciousness on the 2nd day of hospitalization. The seizures persisted and midazolam infusion was initiated. EEG revealed deceleration and spike wave activity originating from the left hemisphere frontotemporal and temporal regions. The patient was started on IVIG therapy with a diagnosis of limbic encephalitis. Seizure frequency decreased significantly after the 4th day of treatment and no seizures occurred after the 9th day. The patient began speaking completely normally and meaningfully after the 2nd month of follow-up and seizures were under control with two antiepileptics. Although the cause of idiopathic limbic encephalitis is uncertain, an association has been shown with several antibodies. It is thought that the disease may have an autoimmune basis and that immunotherapy may be beneficial. Limbic encephalitis should therefore be borne in mind at differential diagnosis in encephalitis developing in patients with an underlying autoimmune disease.

Keywords: Epilepsy, limbic encephalitis, child

PP-073

Epilepsy Surgery in Children Younger Than 3 Years of Age

Dilek Yalnızoğlu¹, Ulkuhan Kaya², Burçak Bilginer³, Kader Karlı Oğuz⁴, Figen Soylemezoğlu⁵, Nejat Akalan³, Meral Topçu¹, Guzide Turanlı⁶

¹Department of Pediatric Neurology, Hacettepe University, Ankara, Turkey

²Department of Pediatric Neurology, Sami Ulus Children's Hospital, Ankara, Turkey

³Department of Neurosurgery, Hacettepe University, Ankara, Turkey

⁴Department of Radiology, Hacettepe University, Ankara, Turkey

⁵Department of Pathology, Hacettepe University, Ankara, Turkey

⁶Department of Pediatric Neurology, Medipol University, Istanbul, Turkey

RATIONALE: Epilepsy surgery yields successful results both in adults and children with intractable epilepsy. We describe outcomes of children who had epilepsy surgery under 3 years of age.

METHODS: We reviewed patients who underwent epilepsy surgery at Hacettepe University Children's Hospital between 2000-2013. We identified 19 patients who had resective surgery during the first 3 years of life, we reviewed 17 patients with a minimum follow up of 6 months. All patients had presurgical evaluation including clinical and developmental assessment, interictal and ictal video-EEG recordings and MRI; selected patients had intraoperative ECoG. Seizure outcome was classified using modified Engel Scale.

RESULTS: The mean age at surgery was 21 months (18 months – 3 years), age at the time of seizure onset ranged between first day of life and 18 months. The underlying etiology was focal cortical dysplasia or hemimegalencephaly in majority of patients (n=10); the remaining had brain tumor (n=3), Sturge Weber Syndrome (n=2), posttraumatic injury (n=1), and perinatal insult (n=1). Initial surgery included lobar resections in 9 patients (6 temporal, 2 parietal, 1 frontal), functional or anatomic hemispherectomy in 8 patients. Second surgery included two lobar and one multilobar resections. Eight patients were seizure free (47%), four patients had >90% reduction in seizure frequency (24%), two patients had 50-90% reduction (12%), and three had <50% reduction (18%). One patient developed hemiparesis following multilobar resection.

CONCLUSIONS: Our findings show that epilepsy surgery in children under 3 years of age yields a favorable seizure outcome and developmental pathology is the most common underlying etiology.

Keywords: epilepsy, surgery, children

PP-074

Risk Factors of Seizure Recurrence After Antiepileptic Drug Withdrawal

Mehmet Çeleğin¹, Ünsal Yılmaz², Gürkan Gürbüz², Kübra Çeleğin¹, Aycan Ünalp²

¹Department of Pediatrics, Dr. Behçet Uz Children's Disease and Surgery Training Research Hospital, İzmir, Turkey

²Department of Pediatric Neurology, Dr. Behçet Uz Children's Disease and Surgery Training Research Hospital, İzmir, Turkey

AIM: To evaluate retrospectively the relapse rate of epilepsy associated to AED withdrawal in epileptic children and to determine the risk factors of seizure recurrence.

METHODS: Eighty-eight children with epilepsy who were seizure-free for at least 2 years were enrolled and all children were proposed to stop AED treatment and were followed. Patients with recurrent seizure after drug withdrawal evaluated as a relapse group and seizure free patients evaluated as a remission group. Patients were followed for 2 years after AED withdrawal. Factors that may cause relapse were analyzed.

RESULTS: The study group consisted of 57% of patients with relapse, 43% patients with remission. Relapse is more common in patients with neurological deficits, symptomatic etiology of epilepsy, treatment period is less than two years, drug tapering rate is less than 3 months, EEG findings is abnormal before remission, receiving politherapy.

DISCUSSION: In our study the risk factors affecting relapse were similar to the many studies results which reported earlier. Female sex, abnormal MRI findings, febrile seizure history, family seizure history, initial age of seizure and drug tapering not found as a risk factor.

CONCLUSION: While tapering the AEDs, a history of neurological deficits, treatment period, drug tapering rate, EEG findings before remission, seizure type and number of drugs used are important guides for us.

Keywords: Epilepsy; Recurrence; substance withdrawal

PP-075

Infantile Tremor Associated With Vitamin B12 treatment: A Case Report

Mehmet Akif Özdemir¹, Mehmet Canpolat², Ayşe Kaçar Bayram², Ebru Yılmaz¹, Hakan Gümüş², Hüseyin Per²

¹Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Hematology and Oncology, Kayseri, TURKEY

²Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Neurology, Kayseri, TURKEY

Infantile tremor is a rare clinical disorder characterized by coarse tremors, anaemia and regression of motor and mental development in children. Exact incidence is not known. The majority of patients have been reported from developing countries. Vitamin B12, Vitamin C, Magnesium, Zinc, and trace element deficiencies have been shown in the etiology of infantile tremor. Tremors sudden starts following an acute infection or stress. Initially they are intermittent properties but become continuous in a few days. Tremors depends to structural and functional alterations of extrapyramidal system. The etiology has not been elucidated yet fully, but most accused factor are nutritional deficiencies according to studies. Vitamin B12 deficiency has been demonstrated to be associated with infantile tremor in many studies. As can be seen associated with a deficiency of Vitamin B12, may also develop during treatment of Vitamin B12. **CASE:** The patient who was a 10 month girl has referred to our emergency department with a diagnosis of status epilepticus. In the history, the patient was diagnosed with Vitamin B12 deficiency and also she was treated by Vitamin B12 for 1 week. After that, trembling was started in the hands of the patient for 2 days. Therefore, phenytoin has been started with the diagnosis of convulsion by a health institution. On admission, the patient had severe coarse tremors involving hands and tongue. Other neurological examinations and EEG were normal. Clonazepam was started with a diagnosis of infantile tremor. The

patient was diagnosed with infantile tremor by these findings and clonazepam was started. Other antiepileptic treatments were ceased. Tremors decreased within 2 days after therapy, and patient was taken for monitoring. In conclusion; infantile tremor is rare and may developed associated with a deficiency of Vitamin B12, nonetheless it can be seen during treatment of Vitamin B12.

Keywords: Epilepsy, Vitamin B12, Infantile tremor

PP-076

The Bone Mineral Alterations in Pediatric Patients Medicated With Levetiracetam, Valproic Acid and Carbamazepine

Hepsen Mine Serin¹, Zehra Pinar Koç², Berfin Temelli²

¹Firat University Pediatric Neurology Department, Elazığ

²Firat University Nuclear Medicine Department, Elazığ

AIM: The negative effect of antiepileptic drugs on bone health has been documented previously. However which antiepileptic drug is safer in the regards to bone health is still questionable. Our aim was to investigate the bone mineral density alterations in pediatric patients who receive antiepileptic medication in minimum two years and compare the results of these drugs.

MATERIALS-METHODS: Fifty three patients (41 male, 12 female; mean age: 9,4±4,04 years) were included in the study. The patients were receiving antiepileptic drugs (AED) for at least two years and any of the patients had mental retardation or cerebral palsy. The patients were divided in three groups; group 1 (patients receiving levetiracetam, n=12), group 2 (patients on valproic acid treatment, n=27), group 3 (patients receiving carbamazepine, n=14). The groups' plasma calcium (Ca), phosphorus (P), PTH (parathyroid hormone), ALP (alkaline phosphatase), vitamin D levels and bone mineral density (BMD) values of hip and spine (L1-4) were compared by Kruskal Wallis test and Mann Withney U test and p<0.05 considered statistically significant.

RESULTS: The difference between Ca, P, PTH, ALP and vitamin D levels of the patients in all three groups were not statistically significant according to Kruskal Wallis test however there was significant difference between BMD results according to Mann Withney U test. The lower BMD results belongs to the group 1 (mean: 0,59±0,17) and group 2 (mean: 0,60±0,13) while patients' results in group 3 (mean:0,73±18) were higher.

CONCLUSION: Especially enzyme inducing AED's (like VPA) are more frequently responsible for BMD loss. Although LEV treatment is considered a safer alternative new generation drug our study has documented firstly in the literature that LEV is associated with bone loss as much as VPA treatment and CBZ is the safest AED. Prospective large studies with control group are warranted in this field.

Keywords: Antiepileptic drugs, bone mineral density, children

PP-077

Hydroxyzine Intoxication Related Acquired Long Qt Syndrome

Alev Arslan Kızıltas¹, Gamze Hatice Poyrazoğlu², Hümeysra Aslaner³, Yasemin Altuner Torun⁴, Ayşenur Pac Kısaarslan³

¹Department of Pediatrics, Division of Pediatric Cardiology, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey

²Department of Pediatrics, Division of Pediatric Neurology, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey

³Department of Pediatrics, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey

⁴Department of Pediatrics, Division of Pediatric Hematology, Kayseri Education and Research Hospital, Kayseri, Turkey

OBJECTIVE: The Long QT Syndrome is characterized by prolonged ventricular repolarization and propensity for syncope and sudden death secondary to malignant polymorphic ventricular tachyarrhythmia. Acquired LQTS usually results from drug therapy and electrolyte imbalance. Hydroxyzine is a commonly used first generation H1-receptor antagonist and reported to cause QT interval prolongation even at treatment dosages.

CASE: A fifteen year old female patient was admitted emergency unite with status epilepticus after six pills hydroxyzine abuse. She was diagnosed epilepsy and treated with valproic acid up to seven years old and she had no epileptic event since then. On physical examination she had Hydroxyzine anticholinergic side effects as agitation, tachycardia, mydriasis, flushing and mouth dryness. She had slightly abdominal distension, her bowel motility had decreased and globe vesicle was detected. Biochemical tests were normal except high creatinine kinase level (10794 ng/mL). The corrected QT interval was measured 0,61 sec on ECG. Diazepam infusion was administered, then phenytoin was loaded on account of resistant seizure. Physostigmine was administered due to anticholinergic side effects. After 48 hours of admission her consciousness recovered, anticholinergic side effects disappeared, no arrhythmic events noted and cQT interval was measured 0,41 sec, CK levels decreased.

DISCUSSION: Antihistaminic drugs cause anticholinergic syndrome due to competitive inhibition with muscarinic receptors, also prolong QT interval and cause malignant ventricular arrhythmias due to Na and K channel blockage. Physostigmine is a treatment choice for anticholinergic syndrome. On the second day symptoms were withdrawn, and QT interval was measured in normal range. New generation non-sedative antihistaminic drugs (esp Terfenadin, Astemizol) are more susceptible to QT prolongation. Hydroxyzine is a first generation antihistaminic drug, it has shown to cause QT prolongation just in animal experiments, not human. Hydroxyzine was reported not to cause K channel inhibition in therapeutic dosages.

Keywords: Hydroxyzine, Intoxication, Long Qt Syndrome, status epilepticus

PP-078

Cardiac Effects of ACTH in the Treatment of Infantile Spasms: Does ACTH Cause Hypertrophic Cardiomyopathy?

Muhammet Gültekin Kutluk¹, Ömer Bektaş², Filiz Kürkçü Ekici², Eda Özyayın², Gülşen Köse³

¹Ankara University, Pediatric Neurology, Ankara, Turkey

²Department of Pediatric Neurology, Ankara Pediatrics, Hematology-Oncology Training and Research Hospital, Ankara, Turkey.

³Department of Pediatric Neurology, Şişli Hamidiye Etfal Training and Research Hospital, Ankara, Turkey

OBJECTIVE: The purpose of this study is to evaluate the cardiac side effects of treatment with ACTH in patients with infantile spasm.

STUDY DESIGN: The study was performed on 24 patients who were under 2 years of age and received infantile spasm treatment. However, six patients were excluded from the study population due to treatment failure, non-compliance and death. All patients were administered a total of 18 doses of intramuscular corticotropin for 10 weeks. The heart rates, blood pressure measurements and echocardiographic findings of all patients were recorded in the initial evaluation before the treatment, and at the controls done on 8th week and 4 months after the discontinuation of the treatment.

RESULTS: In none of the cases, were physical examination findings such as murmur, cyanosis, edema, tachycardia, tachypnea established as pathological. In ECG examinations, all patients were found to be in normal sinus rhythm and

there was no dysrhythmia either. In none of the patients was atrioventricular block detected. When their pre-treatment echocardiographic findings were compared with while-treatment findings and echocardiographic findings after 4 months of treatment, it was observed that their interventricular septum diameter and left ventricular mass index had increased significantly ($p < 0.05$). There were no signs of echocardiographic findings of hypertrophic cardiomyopathy. **CONCLUSION:** Contrary to previous findings, in this study, no hypertrophic cardiomyopathy was observed in the treatment of infantile spasms with ACTH. We think that administering ACTH in small amounts and within a particular cycle may prevent the development of hypertrophic cardiomyopathy.

Keywords: Infantile spasm; corticotropin; cardiomyopathy; child.

PP-079

EBV Like DRESS Syndrome Induced by Levetiracetam. A Child Case Report

Ayşe Kaçar Bayram¹, Mehmet Canpolat¹, Levent Çınar², Fulya Tahan³, Hakan Gümüş¹, Sefer Kumandaş¹, Hüseyin Per¹

¹Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Neurology, Kayseri, TURKEY

²Erciyes University Medical Faculty, Department of Dermatology, Kayseri, TURKEY

³Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatric Allergy and Immunology, Kayseri, TURKEY

Drug reaction with eosinophilia and systemic symptoms (DRESS) is a systemically, acute onset, severe and rare hypersensitivity syndrome associated with drugs. This syndrome affects the skin, mucous membranes and often characterized by morbilliform rash, fever, lymphadenopathy, hepatitis, eosinophilia accompanied by hematological disorders and internal organ involvement. Levetiracetam is usually well-tolerated and different than the other antiepileptic drug aspect of structurally and pharmacologically. However, we should keep in the mind, this drug may cause the DRESS. In this study, we have described a 9 year old girl who has levetiracetam-induced DRESS syndrome that has presented with clinically similar to EBV infection.

Keywords: DRESS, levetiracetam, EBV infection.

PP-080

Positive Effects of Rapamycin on Visual Field Defect Associated With Optic Glioma: A Case Report

Mehmet Canpolat¹, Hüseyin Per¹, Hakan Gümüş¹, Gül Demet Kaya Özçora¹, Ayşe Kaçar Bayram¹, Selim Doğanay², Türkan Patıroğlu³, Hakkı Doğan⁴, Ali Kurtsoy⁵, Sefer Kumandaş¹

¹Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Neurology, Kayseri, TURKEY

²Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatric Radiology, Kayseri, TURKEY

³Erciyes University Medical Faculty, Department of Pediatrics, Division of Pediatric Hematology and Oncology, Kayseri, TURKEY

⁴Erciyes University Medical Faculty, Department of Ophthalmology, Kayseri, TURKEY

⁵Erciyes University Medical Faculty, Department of Neurosurgery, Kayseri, TURKEY

Optic pathway glioma (OPG), seen in 15% to 20% of individuals with neurofibromatosis type 1 (NF1), accounts for significant morbidity in young children with the condition. Overwhelmingly a tumor of children younger than 7 years, OPG may present in individuals with NF1 at any age. Although many OPGs remain indolent and never cause signs or symptoms, others lead to vision loss, proptosis or precocious puberty. The natural history and treatment of NF1-associated OPG differ from those of sporadic OPG in individuals without NF1. We report the case of an 10-year-old male presenting with optic glioma and significant neurofibromatosis-related visual

field defect, who did not benefit from treatment with vincristine but who exhibited a millimetric reduction in tumor size and significant improvement in visual field after treatment with rapamycin, in order to emphasize that rapamycin can be used in the treatment of optic glioma.

Keywords: Rapamycin, optic glioma, neurofibromatosis.

PP-081

Treatment with Aripiprazole in Alternating Hemiplegia of Childhood: Case Report

Nihal Olgaç Dündar¹, Dilek Çavuşoğlu¹, Mehmet Oytun Hastürk²

¹Department of Pediatric Neurology, Faculty of Medicine, İzmir Katip Celebi University, İzmir, Turkey

²Department of Child and Adolescent Psychiatry, Atatürk Training and Research Hospital, İzmir, Turkey

We report the medical treatment of a case of alternating hemiplegia of childhood (AHC) in a 12 year-old male with seizures. Although available therapies for AHC were used he did not respond to treatment excluding aripiprazole. After treatment of aripiprazole was started, duration and frequency of episodes of hemiplegia decreased. Furthermore oxcarbazepine was beneficial effect at all on his seizure frequency, severity and duration. Aripiprazole is likely to reduce attacks of AHC than other current therapies.

Keywords: aripiprazole, alternating hemiplegia of childhood, treatment

PP-082

The Short-Term Response to Every-Other-Day Vs. Twice A Week Protocol of Tetracosactide Depot for Treatment of Infantile Spasms: A Retrospective Study

Taner Sezer, Füsün Alehan

Baskent University, Division of Pediatric Neurology, Ankara, Turkey

BACKGROUND: This retrospective study compared the short-term response to every-other-day vs. twice a week protocol of tetracosactide depot (TD) for treatment of infantile spasms (IS).

METHODS: We retrospectively evaluated 49 infants with IS who were treated in a single tertiary pediatric neurology center between 2002-2012. The dose of TD was 100 IU/m² for 2 weeks. Response to drug was defined as absence of both hypsarrhythmia and spasms. Responders were tapered over 3 weeks and nonresponders were immediately transitioned to vigabatrin and B6. IS due to tuberous sclerosis were excluded from the study.

RESULTS: Twenty-seven infants were allocated TG every-other-day (group A) and 22 patients twice a day (group B). Nineteen of 27 (70%) patients in group A achieved seizure cessation and normalisation of EEG compared with 12 of 22 (54%) of group B (Odds ratio (OR) 1.78, 95% confidence interval 0.62-6.53; $p < 0.01$). There was no significant difference between adverse event rate between the two groups ($p > 0.05$). Twenty% (2/10) of group B responders and 10% (2/19) of group A responders (OR 2.18, 95% confidence interval 0.41-4.26; $p < 0.01$) experienced a relapse between 4 and 10 months after initial response.

CONCLUSION: Every-other-day TD treatment demonstrated significantly higher short-term efficacy, lower relapse rate and similar tolerability compared to twice a week TD treatment regimen.

Keywords: infantile spasms, tetracosactide depot

PP-083

ACTH for Epileptic Encephalopathy After HHV6-Associated Post-Transplant Acute Limbic Encephalitis

Minako Ide, Takeo Kato, Masatoshi Nakata, Keiko Saito, Takeshi Yoshida, Tomonari Awaya, Toshio Heike

Department of Pediatrics, Kyoto University, Kyoto, Japan

Epileptic encephalopathy after human herpes virus 6 (HHV6)-associated post-transplant acute limbic encephalitis (PALE) in children has been recently reported as a new epilepsy syndrome consisting of generalized seizures and cognitive deterioration. Although it is reported that treatment is intractable, we experienced a case of this syndrome successfully controlled by ACTH therapy. Here, we report a case of epileptic encephalopathy after HHV6-associated PALE with tonic seizures, epileptic spasms, and cognitive deterioration.

CASE: The patient underwent two cord blood transplantations, first for acute lymphoblastic leukemia (ALL) relapse, and then for graft failure at 7 years old. He developed HHV6-associated acute encephalitis 25 days after the second transplantation. Magnetic resonance imaging (MRI) showed hyperintensities within the bilateral hippocampus and amygdala on diffusion-weighted imaging (DWI) sequences. He was treated with foscarnet and ganciclovir, showing some improvement but with slight memory deficit. Five months after developing HHV6 encephalitis, he presented with tonic seizures and cognitive regression. His symptoms were exacerbated despite administration of the anticonvulsant agents VPA, LEV, TPM, and piracetam, a ketogenic diet, and IVIG therapy. Six months after the appearance of the seizures, they had changed from habitual to a series of epileptic spasms, which was confirmed by ictal EEGs and surface electromyogram. Interictal EEGs showed generalized high-amplitude spikes and waves in sleep, but not hypsarrhythmia. We used ACTH therapy based on the treatment of infantile spasms. The epileptic spasms were completely controlled, and cognitive dysfunction simultaneously improved.

CONCLUSIONS: This is the first report that has demonstrated that ACTH therapy is effective for epileptic encephalopathy after HHV6-associated PALE. ACTH therapy should be considered as one possible treatment for epileptic encephalopathy after HHV6-associated PALE.

Keywords: ACTH, infantile spasms, epileptic encephalopathy, HHV6-associated post-transplant acute limbic encephalitis

PP-084

Long-term Outcome of West Syndrome after Vigabatrin Therapy

Anannit Visudtibhan, Buntita Bumrungrachawkasem, Lunliya Thampratankul, Chaiyos Khongkhatithum, Surang Chiemchanya, Pongsakdi Visudhiphan

Department of Pediatrics, Faculty of Medicine, Ramathibodi Hospital, Mahidol University, Bangkok, Thailand

OBJECTIVES: To determine the long-term outcome of children with initial diagnosis with West syndrome who received treatment with vigabatrin

MATERIAL AND METHODS: A cross-sectional study was conducted. Medical records of all patients diagnosed with West Syndrome from January 1997 to December 2010 were reviewed to collect basic clinical information related to the diagnosis. Each patient's clinical courses, latest neurodevelopment assessment, physical examination, ophthalmologic examination and IQ test were gathered for analysis. Fisher exact and Wilcoxon rank-sum test were applied for determination of favorable prognostic factors. Results: 100 patients were diagnosed with West syndrome during the study period. There were 81 patients (male 55.6% female 44.4%) received vigabatrin and were included into the study. Treatment with vigabatrin was commenced at the age of 1-19 months (mean 5 months). Duration of therapy ranged from 2 to 72 months (mean

27.6 months). Follow-up duration ranged from 18 to 200 months (mean 94.2 months). Forty-four (54.3%), 19 (23.5%), and 18 (22.2%) patients responded, partially responded and did not respond to vigabatrin, respectively. Seven patients (8.6%) achieved seizure-free without any medication with seizure-free duration ranging from 6 to 16 years (mean 13 year). Fourteen patients (17.2 %) were seizure-free with daily antiepileptic drug therapy. Their seizure-free duration was 3 to 14 years (mean 9.7 years). Twenty-one patients (28.4%) had other type of seizure after discontinue vigabatrin. Normal ophthalmologic examinations, which included Goldman perimetry examination, were obtained in 12 patients. IQ test (WISC III) showed normal and subnormal results in 11 and 10 patients respectively. Statistical analysis did not disclosed significant correlation between gender, etiology, age of onset, duration prior to vigabatrin treatment and type of spasms to the favorable outcome (spasm-free without medication, normal IQ). **CONCLUSION:** This study demonstrates favorable long-term outcome in infants and children with West syndrome treated with vigabatrin.

Keywords: West syndrome, vigabatrin, long-term outcome

PP-085

Electroretinographic Responses in Epileptic Children Treated With Vigabatrin

Parvaneh Karimzadeh¹, Mohammadkazem Bakhshandeh Bali¹, Mahmoud Reza Ashrafi²

¹Pediatric Neurology Department, Shahid Beheshti University of Medical Sciences, Tehran/Iran

²Pediatric neurology Department, Tehran university of Medical Sciences. Tehran/Iran

Vigabatrin is an antiepileptic drug that results in higher gamma-aminobutyrate levels in the brain and retina. Vigabatrin-induced visual field defects are usually asymptomatic and only detectable by perimetry. Further, perimetry requires good cooperation, and children aged under 10 years cannot do it. Electroretinogram response amplitude to full-field 30-Hz flicker shine has been offered to be more specific in predicting visual field defects. This study is scheduled to investigate the vigabatrin-associated visual complications in 67 epileptic children taking vigabatrin using full-field electroretinogram. Electroretinographic surveys showed normal range parameters despite 3 months of vigabatrin treatment, and just 3 (4.47%) children had been visually impaired at the end of 6-month treatment. Among these 3 cases, 1 patient had persistent electroretinogram abnormality despite vigabatrin discontinuation. Our study suggests that vigabatrin is secure for short-term pediatric antiepileptic treatment, with few cases of visual impairments and that are often reversible

Keywords: epilepsy, Children, Vigabatrin, Electroretinography

PP-086

Rufinamide As an Adjunctive Therapy for Lennox-Gastaut Syndrome: A Randomized Double-Blind Placebo-Controlled Trial in Japan

Yoko Ohtsuka¹, Harumi Yoshinaga², Yukiyoishi Shirasaka³, Rumiko Takayama⁴, Hiroki Takano⁵, Kuniaki Iyoda⁶

¹Department of Child Neurology, Asahigawaso Rehabilitation and Medical Center

²Department of Child Neurology, Okayama University Graduate School of Medicine, Dentistry and Pharmaceutical Sciences

³Shirasaka Clinic

⁴National Epilepsy Center, Shizuoka Institute of Epilepsy and Neurological Disorders

⁵Japan/Asia Clinical Research Product Creation Unit, Eisai Co. Ltd.

⁶Department of Pediatrics, Hiroshima City Hospital

PURPOSE: To evaluate the efficacy, safety, and pharmacokinetics of rufinamide as an adjunctive therapy for patients with Lennox-Gastaut syndrome (LGS) in a randomized, double-blind, placebo-controlled trial.

METHODS: We conducted a multicenter clinical trial with a 4-week baseline, a 2-week titration, a 10-week maintenance, and either a follow-up visit or entry into an open-label extension. Patients with LGS (4 to 30 years old) taking between one and three antiepileptic drugs were recruited. After the baseline period, patients were randomly assigned to rufinamide or placebo. The primary efficacy variable was the percent change in the tonic-atonic seizure frequency per 28 days.

FINDINGS: Of the 59 patients, 29 were randomized to the rufinamide group and 30 to the placebo group. The frequency of epileptic seizures was significantly reduced in the rufinamide group than in the placebo group; the median percent change in frequency of tonic-atonic seizures was -24.2% and -3.3%, respectively, ($p = 0.003$) and that of total seizures was -32.9% and -3.1%, respectively ($p < 0.001$). Subgroup analyses indicated that the efficacy of rufinamide was consistent independent of most clinical background characteristics. The common treatment-related adverse events in the rufinamide group were decreased appetite (17.2%), somnolence (17.2%), and vomiting (13.8%). Transient seizure aggravations were observed in 13 (22.0%) of the 59 patients, though a causal relationship with rufinamide was suspected in only one patient. All adverse events were mild to moderate in severity. Significance: The present results showed a favorable risk-benefit profile for rufinamide as an adjunctive therapy for patients with LGS.

Keywords: rufinamide, Lennox-Gastaut syndrome, double-blind randomized controlled trial, tolerability, pharmacokinetics

PP-087

Intractable Epilepsy with Hemimegalencephaly Controlled with Topiramate

Saeyoon Kim

Department of Pediatrics, Yeungnam University Hospital

INTRODUCTION: Hemimegalencephaly is a rare congenital brain malformation characterized by a unilaterally enlarged cerebral hemisphere. Clinically, the lesion acts as a focus for seizures and hemimegalencephaly often causes early-onset intractable epilepsy, which usually requires surgical treatment. Topiramate may have multiple mechanism of action as antiepileptic drug. And many researches and clinical trials of topiramate as adjunctive therapy and as monotherapy for refractory partial-onset seizures indicate that the drug may have a broad spectrum of antiepileptic activity. Topiramate may reduce the duration and frequency of action potentials elicited by a depolarizing electrical current. We describe the case of a 12-month-old girl who has developmental delay and intractable epilepsy with hemimegalencephaly.

CASE: At the age of 5 months, a girl was referred to our clinic to manage status epilepticus. She was born at 39 weeks' gestation by normal vaginal delivery and weighed 3 kg at birth. Her antenatal and family

histories were non-contributory. On examination, she weighed 8.5 kg, was 68 cm tall, and had a head circumference of 43 cm. Several times a day, she had right-side eyeball deviation and focal clonic seizures affecting the right extremities, followed by secondary generalization. Brain magnetic resonance imaging revealed features typical of hemimegalencephaly. The left frontal lobe showed cortical malformation. Electroencephalography showed frequent focal spikes and sharp waves in the left frontal area. She was treated with several kinds of antiepileptic drugs as phenobarbital, valproic acid, oxcarbazepine, and levetiracetam. But her seizures remained refractory. Finally, we tried topiramate at a maintenance dose of 5 mg/kg/day, which controlled her seizures. Seizure was reduced less than half and we found improvement on EEG. **CONCLUSION:** We report a patient with hemimegalencephaly who had intractable epilepsy that improved with topiramate, which reduced the frequency and duration of her seizures dramatically.

Keywords: Hemimegalencephaly, Intractable epilepsy, Children, Topiramate

PP-088

Hot Water Epilepsy Successfully Treated with Clobazam: A Case Report

Arzu Ekici¹, Özlem Özdemir¹, Sevgi Yimenicioglu², Ayşe Ören³, İsmail Şen³

¹Department of Pediatric Neurology, Şevket Yılmaz Training and Research Hospital, Bursa, Turkey

²Department of Pediatric Neurology, Eskişehir State Hospital, Eskişehir, Turkey

³Department of Pediatrics, Şevket Yılmaz Training and Research Hospital, Bursa, Turkey

is a rare form of reflex epilepsy precipitated by a bath or shower in hot water. It has been rarely reported in European countries. Most of the cases have been reported from Indian and Turkey. This reflex epilepsy is more commonly in infancy and children with normal psychomotor development. It seems that temperature of bathing water, traditional bathing habits and genetic factors play role in hot water epilepsy. Decreasing the bath temperature is usually sufficient, but sometimes antiepileptic drugs are needed. Here we report a case of hot water epilepsy successfully treated with clobazam. And clobazam seems to be a good choice if antiepileptic drug is necessary.

Keywords: benign, clobazam, hot water epilepsy, reflex epilepsy

PP-089

Clobazam Add-On Therapy for the Treatment for Clonazepam Unresponsive Hyperekplexia

Taner Sezer

Baskent University, Division of Pediatric Neurology, Ankara, Turkey

BACKGROUND: Hyperekplexia is a rare nonepileptic disorder and the diagnosis is mostly clinical with nonhabituating flexor spasm in response to tapping the nasal bridge being diagnostic of the condition. High dose (0.1-0.2 mg/kg/d) clonazepam is the treatment of choice for hyperekplexia. Other drugs, including carbamazepine, phenytoin, diazepam, valproate, 5-hydroxytryptophan, piracetam, and phenobarbital, have been shown to have variable results. We present two infants with hyperekplexia whose spasms were controlled by clonazepam clobazam combination. **METHODS:** Case 1. A 2-year-old girl was referred for frequent abnormal body stiffening. Her neurologic examination was normal. Electroencephalography and magnetic resonance imaging (MRI) of her brain were both normal. The GLRA1 gene analysis showed c.497G>C mutation. She was diagnosed with hyperekplexia and put on clonazepam

treatment. However, despite high dose (0,14 mg/kg/day) clonazepam treatment frequent falls persisted and clobazam (0,2 mg/kg/day) was added. A marked improvement was observed with this combination therapy within 2 weeks.

CASE 2: The patient, a 1-year-old boy presented with tonic spasms. A diagnosis of hyperekplexia was made based on clinical and electroencephalographic findings and clonazepam therapy was initiated. However, due to sedative side effect, he could tolerate a maximum dosage of 0.05 mg/kg/day clonazepam. As his spasms persisted, clobazam (0,2 mg/kg/day) was added and with this combination spasms improved within 3 weeks.

CONCLUSION: When monotherapy with a clonazepam is either ineffective or not tolerated, add-on clobazam may be effective in children with hyperekplexia.

Keywords: hyperekplexia, Clobazam, clonazepam

PP-090

Treatment of Neonatal Status Epilepticus Related to Hypoglycemia With Levetiracetam

Taner Sezer¹, Aslıhan Abbasoğlu², Ayşe Ecevit²

¹Baskent University, Division of Pediatric Neurology, Ankara, Turkey

²Baskent University, Division of Neonatology, Ankara, Turkey

BACKGROUND: Hypoglycemia is the most common metabolic disorder to affect the newborn infant. Although the most frequently encountered symptoms include stupor and tremulousness, with more severe hypoglycemia poor feeding, apnea and seizures including status epilepticus (SE) might be encountered. Levetiracetam is an effective and well tolerated antiepileptic drug for adjunctive treatment of partial-onset seizure in children. Several pediatric studies have reported that the safety and efficacy of levetiracetam in neonates. We present a newborn, having SE due to hypoglycemia which was controlled successfully with levetiracetam infusion.

METHODS: A 3-day-old male was admitted to the neonatal intensive care unit for SE of generalized clonic seizures due to hypoglycemia (blood glucose < 20 mg/dl). A hypoglycemia screen demonstrated hyperinsulinemia (insulin 16.2 mIU/l) despite blood glucose 25 mg/dl. Normal investigations included C-peptide, serum cortisol, growth hormone, serum free fatty acid, and urine organic acids. Urinary ketones were negative. The infant was treated with 10% dextrose boluses and a dextrose infusion. The highest dextrose infusion rate needed to maintain normoglycemia was 14 mg/kg/min. Seizures continued despite normal serum glucose levels and therefore first phenobarbital and then phenytoin with a loading dose of 20 mg/kg and a maintenance dose of 5 mg/kg/day were initiated. Finally, intravenous levetiracetam infusion of 20 mg/kg loading dose followed by 1 mg/kg/hr was added and the seizures were controlled by levetiracetam infusion. Interictal EEG showed epileptic activity at parieto-occipital left hemisphere. Cranial MRI and MR angiography revealed focal acute ischemia in the right occipital, and bilateral parietal regions. The patient was discharged on the 20th day of admission with oral levetiracetam, phenobarbital and diazoxide treatment.

CONCLUSION: Neonatal SE due to hypoglycemia can be controlled by levetiracetam infusion.

Keywords: Neonatal Status Epilepticus, levetiracetam

PP-091

Efficacy and Tolerability of Levetiracetam in Child Refractory Epilepsy

Kazuhiro Muramatsu, Noriko Sawaura, Keiko Tomita, Tomomi Ogata, Toshino Motojima, Kuniko Ida, Kyoko Hazama, Nishiki Makioka, Hirokazu Arakawa

Department of Pediatrics, Gunma University Graduate School of Medicine, Gunma, Japan

Levetiracetam (LEV) is a new antiepileptic drug with a high tolerability and efficacy against various seizure types and epilepsy syndromes. It was approved in US in 1999, in EU in 2000 and in Japan in 2010 as an adjunctive therapy for the treatment for refractory partial seizures in adult. LEV mechanisms of action are presumed to be related to modulation of a synaptic vesicle protein.

PURPOSE: This study aims to evaluate efficacy and safety of LEV in patients with child refractory epilepsy.

METHODS: A retrospective open-label study included 50 patients who administered with LEV more than six months (mean age: 12.9 years old). We assessed patient population, clinical characteristics, efficacy and safety.

RESULTS: Sixteen patients (32%) became seizure-free or had a seizure reduction of over 50% in seizure frequency. In addition 10 patients (20%) also had reduction of less than 50% in seizure frequency. Forty-three patients (86%) are categorized into localization-related epilepsy and 41 (96%) patients of this group were symptomatic or cryptogenic. Most patients have paroxysmal abnormality in EEG. Twenty-three patients (46%) had already tried over 10 antiepileptic drugs prior to administration of LEV. Twelve patients (24%) had drowsiness, irritability, worsening of seizure as adverse effect, and only 3 patients discontinued LEV because of these effect.

CONCLUSION: Even though we used LEV to intractable cases, LEV indicates the favorable efficacy for patients with child refractory epilepsy with tolerable adverse effects.

Keywords: Levetiracetam (LEV), refractory epilepsy, children, localization-related epilepsy,

PP-092

Everolimus in Patients With Tuberous Sclerosis and Intractable Epilepsy

Bahadır Konuşkan¹, Halil Önder², Dilek Yalnızoğlu¹, Meral Topçu¹, Haluk Topaloğlu¹

¹Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Hacettepe Üniversitesi, Ankara, Türkiye

²Nöroloji Anabilim Dalı Hacettepe Üniversitesi, Ankara, Türkiye

INTRODUCTION: The mTOR inhibitor everolimus was recently approved for the treatment of giant cell astrocytomas and renal angiomyolipomas in tuberous sclerosis, however the effect of everolimus on treatment of epilepsy in patients with TSC is not known. We present seizure outcome in patients with TSC and intractable epilepsy following treatment with everolimus.

METHODS: We reviewed the results of three patients with TSC who were administered everolimus for management of intractable seizures.

RESULTS: All patients were on polytherapy for treatment seizures; one of the patients underwent resective epilepsy surgery twice. The ages were 1, 15 and 18 years. One patient responded to treatment with a rate of %80-85 decrease in seizure frequency lasting for more than one year, one patient remained seizure free for 2 weeks after initiation of everolimus and had recurrence of seizures on the third week in the setting of febrile illness. The third patient received everolimus while he was having increased seizures and was discontinued on the fifth day as he continued to have frequent seizures; he was then admitted for management of status epilepticus. This was the patient with prior history of epilepsy surgery, he subsequently underwent insertion of vagal nerve stimulation.

CONCLUSION: One of three patients with TSC had favorable response to treatment with everolimus for medically intractable seizures. Some patients may benefit from the anticonvulsant effect of everolimus leading to reduction in seizure frequency.

Keywords: Tuberous sclerosis, everolimus, mTOR inhibitor, epilepsy

PP-093**Three Different Cases of West Syndrome**

Natalija Angelkova¹, Olivera Lekovska¹, Vesna Sabolic Avramovska¹, Filip Duma¹, Katerina Vasileva Dimovska¹, Teuta Jakupi², Sultana Asani², Isa Osmani²

¹Neurology Department, University Children's Hospital Skopje, Macedonia

²Pediatric Department, Clinical Hospital, Tetovo, Macedonia

We present 3 different cases of West syndrome – idiopathic case, symptomatic case and a child with Down syndrome and infantile spasms.

Three boys were diagnosed with infantile spasms in the early infancy from 6th till 8th month of age. First case was with normal delivery and early development. Second case was preterm newborn at 32nd week of gestation with massive intracranial hemorrhage, consecutive hydrocephalus and ventricle-peritoneal shunt. The third was diagnosed with Down syndrome at birth. All three cases started with cluster spasms, developmental regression. EEG showed hypsarrhythmia at the first evaluation. Brain MRI was performed during first year of life of all three children. The idiopathic case was with normal findings. The child with Down syndrome showed bilateral frontal cortical atrophy. The symptomatic case had enlarged both lateral ventricles with thin median structures of cerebellum. Treatment started with Vigabatrine 50 – 100mg/kg/day and Valproic Acid 30-50 mg/kg/day. Seizure control was achieved after 3 months in both idiopathic and symptomatic cases. Hypsarrhythmia disappeared after longer period of 6 months. The child with Down syndrome did not achieve seizure free period longer than 3 months. In all three cases general developmental score was poor at the beginning of treatment, improved with seizure control in the 2 years of follow up.

The case of Down syndrome-West syndrome was with hardest clinical appearance, poor seizure control and unfavorable outcome.

Keywords: West syndrome, Down syndrome



Türkiye
ÇOCUK NÖROLOJİSİ
derneği



**JOINT MEETING OF THE INFANTILE SEIZURE SOCIETY (ISS)
AND THE TURKISH CHILD NEUROLOGY ASSOCIATION**

16. ULUSAL ÇOCUK NÖROLOJİSİ KONGRESİ

**25-27 HAZİRAN 2014
HILTON AVANOS HOTEL - KAPADOKYA**



Sevgili Meslektaşlarım,

Ulusal Çocuk Nörolojisi kongremizin 16. sını Türkiye Çocuk Nörolojisi Derneği yönetimi olarak birlikte yapmanın mutluluğunu yaşıyoruz. Yılda bir kez “Çocuk Nörolojisi” ailesinin bir araya gelmesini sağlayan kongremizde bir yandan bilgi paylaşımı yaparken diğer yandan hasret gidereceğiz.

Bu yıl yapacağımız kongremiz de bir önceki genel kurulumuzda alınan karar doğrultusunda “epilepsi” konusuna daha çok yer ayrılmış ve uluslararası boyutu ile son derece zengin bir hale getirilmiştir. Kongremizin bu bölümünde uluslararası alanda konularında söz sahibi çok değerli bilim insanlarının bilgi paylaşımını ülkemizde yapıyor olmaktan mutluyuz.

Kongremizin ulusal kısmında ise dernek yönetimi olarak tecrübeli hocalarımızın başkanlığında genç arkadaşlarımıza yer vermeye özen göstererek yeni bir heyecan, yeni bakış açıları yakalamak istedik.

16. sını gerçekleştireceğimiz bu birleştirilmiş kongremizi ülkemizin turizmde dünya mirası listesinde yer alan çok özel bir bölgesinde yapıyor olmaktan ayrıca gururluyuz.

Kongrenin düzenlenmesinde emeği geçen düzenleme kuruluna, dernek yönetim kurulu üyelerine teşekkür eder, hepimiz için yararlı ve başarılı geçmesini dilerim.

Saygılarımla,

Dr. Güzide Turanlı

Türkiye Çocuk Nörolojisi Derneği Yönetim Kurulu Başkanı



Değerli Meslektaşlarım,

Infantile Seizure Society toplantısı ile birlikte 23-27 Haziran 2014 tarihleri arasında Kapadokya Hilton Avanos Otelde gerçekleştirilecek olan 16. Ulusal Çocuk Nörolojisi Kongresine hoş geldiniz. Yoğun ve uzun bir kongre programı içerisinde yeniden birlikte olmaktan duyduğumuz memnuniyeti belirtmek isteriz. Kongrenin uluslararası bölümünde, ağırlıklı olarak yenidoğan ve süt çocukluğu dönemi epilepsileri tartışılacağından ulusal program epilepsi dışı güncel ve önemli konulardan seçilmiştir. Bu kongredeki bilimsel programda panel sayısı sınırlı olup merkezlerin kendi verilerini ve deneyimlerini paylaşabilmeleri için SÖZEL sunum süreleri oldukça geniş tutulmuştur. Yine SÖZEL sunumları, programda günün en aktif zamanlarına yerleştirilerek daha fazla paylaşım ve tartışabilmek amaçlanmıştır. Panel konuşmacıları, farklı merkezlerden nispeten genç fakat deneyimli ve daha önce fırsat bulamamış meslektaşlarımızdan seçilmiştir. Bu durum yeni ve farklı deneyimlere imkan tanıyabileceği gibi arkadan gelen genç meslektaşlarımız için de bir motivasyon kaynağı olacaktır. Sizlerin katılım ve katkıları ile gerçekleşecek olan kongremizin hepimize yararlı olması dileğiyle...

Prof. Dr. Kürşad Aydın

Türkiye Çocuk Nörolojisi Derneği Sekreteri

BİLİMSEL KURUL

Başkan

Prof. Dr. Güzide Turanlı

İstanbul Medipol Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bölümü

Başkan Yardımcısı

Prof. Dr. Şenay Haspolat

Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD - Nöroloji

Dernek Sekreteri

Prof. Dr. Kürşad Aydın

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD - Nöroloji

Muhasip Üye

Prof. Dr. Dilek Yalnızoğlu

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD – Nöroloji

Üye

Prof. Dr. Çetin Okuyaz

Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD - Nöroloji

25 HAZİRAN 2014

14:00 - 16:00	NÖROMETABOLİK BOZUKLUKLAR PANELİ
	Oturum Başkanları: Kürşad Aydın, Semra Ayşe Hız Kurul
14:00 - 15:00	1.Bölüm: Vitamin ve Mineral Metabolizma Bozuklukları
14:00 - 14:20	Bakır Metabolizma Bozuklukları Faruk İncecik
14:20 - 14:40	Demir Birikimi İle Giden Nörodejeneratif Bozukluklar Bülent Kara
14:40 - 15:00	Kobalamin Metabolizma Bozuklukları Leyla Tümer
15:00 - 16:00	2.Bölüm: Lizozomal Hastalıklarda Güncel Durum ve Gelişmeler
15:00 - 15:20	Niemann-Pick Tip C Hastalığı Göknur Haliloğlu
15:20 - 15:45	Mukopolisakkaridozlar Mahmut Çoker
15:45 - 16:00	Tartışma
16:00 - 16:30	Kahve Molası 
16:30 - 16:45	Akılcı İlaç Kullanımı Fusun Alehan
16:45 - 18:00	SÖZEL BİLDİRİLER
	Oturum Başkanları: Haydar Ali Taşdemir, Muzaffer Polat (S1 – S6)
18:30 - 19:30	TÜRKİYE ÇOCUK NÖROLOJİSİ GENEL KURUL TOPLANTISI

26 HAZİRAN 2014

09:00 - 10:30	İNFLAMATUVAR DEMİYELİNİZAN MSS HASTALIKLARI PANELİ
	Oturum Başkanları: Şenay Haspolat, Kutluhan Yılmaz
09:00 - 09:20	Akut Dissemine Ensefalomyelit (ADEM) Serdal Güngör
09:20 - 09:40	Multipl Skleroz (MS) Kliniği, Tanı ve Ayırıcı Tanı Uluç Yiş
09:40 - 10:00	Multipl Skleroz Tedavisinde Yenilikler Nihal Dünder
10:00 - 10:15	Tartışma
10:15 - 10:30	Kahve Molası 
10:30 - 12:30	SÖZEL BİLDİRİLER
	Oturum Başkanları: Sefer Kumandaş, Özlem Hergüner (S7 – S17)
12:30 - 14:00	Öğle Yemeği Ve Nutricia Uydu Sempozyumu 
14:00 - 15:15	SEREBRAL PALSİ PANELİ
	Oturum Başkanları: Sabiha Aysun, Ayten Yakut
14:00 - 14:20	Serebral Palsiyi Tanıma, Yönetme ve Yeniliklerle Gözden Geçirme Coşkun Yazar
14:20 - 14:40	Serebral Palside Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Uygulamaları Demet Ofloğlu
14:40 - 15:00	Serebral Palside Cerrahi Uygulamalar ve Zamanlama Hakan Şenaran
15:00 - 15:15	Tartışma

15:15 - 15:30	Kahve Molası 
15:30 - 17:00	SÖZEL BİLDİRİLER Oturum Başkanları: Mehmet Okan, Müjgan Sönmez (S18 – S25)
17:00 - 19:00	POSTER BİLDİRİLERİ Oturum Başkanları: Akın Işcan (P1 - P25), Gül Serdaroğlu (P26 -P50), Hüseyin Tan (P51-P75), Ali Cansu (P76-P100), Sebahattin Vurucu (P101-P121), Hakan Gümüş (P122-P142)

27 HAZİRAN 2014

09:00 - 10:15	KRONİK POLİNÖROPATİ PANELİ Oturum Başkanları: Yavuz Gürer, Çetin Okuyaz
09:00 - 09:20	Kronik İnflamatuvar Polinöropatiler Deniz Yüksel
09:20 - 09:40	Hereditör Polinöropatiler İlknur Erol
09:40 - 10:00	Nöromüsküler Hastalıklarda Elektrodyagnoz Özgür Duman
10:00 - 10:15	Tartışma
10:15 - 10:30	Kahve Molası 
10:30 - 12:30	SÖZEL BİLDİRİLER Oturum Başkanları: Bülent Ünay, Cengiz Dilber (S-26 – S 35)
12:30 - 13:00	KAPANIŞ

**16. ULUSAL
ÇOCUK NÖROLOJİSİ KONGRESİ**

KONUŞMA ÖZETLERİ

Bakır Metabolizma Bozukluğu Hastalıkları

Doç. Dr. Faruk İncecik

Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi BD, Adana

Bakır, esansiyel bir eser elementtir ve birçok enzim için kofaktör olarak gereklidir. Bakırın gastrointestinal sistemden emilmesini, transportunu ve safra yolları ile atılmasını sağlayan ATP7A ve ATP7B gibi transporter proteinleri bulunmaktadır. Bu bakır ATP'azların fonksiyon bozukluğu sonucu Menkes hastalığı, Wilson hastalığı ve yeni tanımlanan Mednik sendromu gelişmektedir.

Menkes Hastalığı

Menkes hastalığı (Menkes kinky hair sendromu), X'e bağlı resessif geçiş gösteren, ilerleyici nörodejeneratif bir hastalıktır. İlk defa 1962 yılında Menkes ve arkadaşları tarafından aynı ailede nöromotor gerilik, büyüme geriliği, beyaz saç, serebral ve serebellar dejenerasyonu olan beş erkek çocukta tanımlanmıştır. Hastalığın geni Xq13.3'te bulunmakta, bakır emilim ve transportundan sorumlu P-tipi ATPase (ATP7A) eksikliğine yol açmaktadır.

Klinik bulgular, bakır eksikliği nedeniyle bakıra bağımlı enzimlerin fonksiyon bozukluğu ile ortaya gelişir. Hastalığın klasik formunda ağır nörolojik bulgular görülmekte ve genellikle 3 yaş civarında hastalar kaybedilmektedir. Daha seyrek görülen hafif Menkes hastalığı ve oksipital horn sendromu hastalığın hafif formlarıdır. Menkes hastalığının görülme sıklığının 1:100 000-1:300 000 olduğu tahmin edilmektedir.

Menkes hastalığında görülen klinik bulgular; prematür doğum öyküsü, nedeni açıklanamayan hipotermi, hipoglisemi ve hiperbilirubinemi, hipotoni, beslenme güçlüğü, nöbetler, dismorfizm, ilerleyici nörolojik dejenerasyon, karakteristik saç bulguları, vasküler yapı ve kemik yapıya ait anomalilerdir.

Menkes hastalığında görülen tipik bulgular genellikle 2-6 ay arasında belirginleşmekte ve tanı bu klinik bulgularla düşünülmektedir. Tanıyı destekleyecek en önemli bulgular saç bulgularıdır. Hastalarda saç renginde açılma, kısa, seyrek ve yünüsü saç, pili torti ve trikoreksis nodoza görülebilmektedir. Laboratuvar incelemede saçların mikroskopik incelemesi ile pilitorti ve trikoreksis nodoza görünümü, kanda seruloplazmin ve bakır içeriğinde düşüklük saptanır. Moleküler analiz ile de tanı doğrulanır. Tedavide bakır-hisditin kullanılır.

Wilson Hastalığı (WH)

1912'de Kinner Wilson tarafından tanımlanmıştır. Bu hastalık bakır metabolizması bozukluğuna bağlıdır. Otozomal resesif geçen hastalığın geni 13. kromozomun uzun kolundadır. Bu gen bakır taşıyan ATP'az enzimini kodlamaktadır. Enzim eksikliğinde bakır seruloplazmine bağlanamamakta ve karaciğerden atılamamaktadır. Dolayısıyla serumda düzeyi yükselen bakır karaciğere, beyne, böbreğe çökmekte ve klinik belirti ve bulgulara yol açmaktadır.

Hastalık genellikle 10-20 yaş arasında başlar, fakat daha geç yaşta başlayan olgular da vardır. En sık tutulan organ karaciğerdir. Nörolojik tutulum hastaların %50'sinde ilk belirtidir. Tremor, distoni, rijidite, akinezi gibi değişik ekstrapiramidal bulgular ortaya çıkabilir. Ayrıca mimiksiz yüz görünümü, konuşma ve yutma bozuklukları, salyasının ağız kenarından akması ve yürüme bozuklukları da görülebilir. Nadiren epileptik nöbetler de tabloya katılabilir. Okul başarısının azalması çoğu hasta yakınının dikkatini çeken ilk bulgu olabilir. Davranış ve kişilik değişiklikleri, duyu bozuklukları, psikotik belirtiler, dikkat, konsantrasyon gibi zihinsel işlevlerde bozulma çeşitli derecelerde görülebilirler.

Serumda dolaşan bakırın korneanın desement tabakasına çökmesi sonucu, korneada kahverengi-yeşil bir halka görülür. Hastalık için patognomonik olan bu bulguya Kayser-Fleischer halkası (KFH) denir. Klinik olarak WH şüphesi belirtildiğinde, kesin tanı ve ayırıcı tanı için laboratuvar incelemelerine başvurulur. Tipik bir tabloda serum seruloplazmin düzeyi düşük, serumdaki serbest bakır düzeyi ise yüksek olarak bulunur. Hastaların hemen tümünde 24 saatlik idrarda bakır atılımı hemen daima artmıştır ki bu bulgu diğer ikisine göre daha duyarlı bir ölçümdür. Ancak kesin tanı karaciğer biyopsisi ile, karaciğer kuru dokusunda bakır miktarının artmış bulunması ile konulur. Diğer inceleme yöntemlerinden bilgisayarlı tomografi ve MRG'de bazal gangliada sinyal değişiklikleri, nekroz saptanabilir.

Wilson hastalığında tedavinin ana hedefi vücutta fazla miktarda bulunan bakırın uzaklaştırılması/atılması ilkesine dayanır. Bunun için bakır içeren besinler diyetten çıkarılmalıdır. Çinko, D-penisilamin, trientin ve tetratiyomolibdat gibi şelatör tedaviler kullanılır. Wilson hastalığı fulminan hepatite yol açmışsa karaciğer transplantasyonu denenebilecek bir tedavi seçeneğidir; ancak bu evredeki bir hastada mortalite oranı çok yüksektir.

Mednik Sendromu

Kanada'da Quebec bölgesinde 6 hastada tanımlandı. OR geçiş gösterdiği ve bazı komponentlerden oluştuğu saptanmıştır. Bunlar; mental retardasyon, sağırılık, nöropati, enteropati, intrahepatik kolestaz, iktiyozis ve keratodermadır. Bu sendromun patogenezi tam açıklığa kavuşmamıştır. Ancak bu hastalarda AP1S1 geninde mutasyon saptanmış olup, bu gen adaptor protein 1 kompleksinin, α 1A subunitini kodlamaktadır. AP1S1 geni

trans golgi ağı ile plazma membranı arasında, ATP7A ve ATP7B'nin hücre içi trafiğini yönlendirmektedir. Klinik ve laboratuvar olarak hem Menkes hem de Wilson hastalığı bulguları taşımaktadır. Laboratuvar incelemesinde seruloplazmin düzeyinde düşüklük, KC'de bakır birikimi ve intrahepatik kolestaz bulguları görülmüştür. Ayrıca serebral MRG incelemesinde serebral atrofi ve bazal gangliada hiperintens lezyonlar izlenmiş olup, bu bulguların Wilson hastalığının göre hafif düzeyde olduğu izlenmiştir. Çinko asetat tedavisi uygulanmış ve hastaların klinik ve laboratuvar bulgularında belirgin düzelme gözlenmiştir.

Çocuklarda Beyinde Demir Birikimiyle Seyreden Nörodejeneratif Bozukluklar

Dr. Bülent Kara

Demir normal nöroembriyogenez ve beyin fizyolojisinde temel bir moleküldür. Miyelinizasyon, enerji üretimi, fosfolipid metabolizması, antioksidan enzim aktivitesi, DNA onarımı ve biyogenik amin metabolizması gibi pek çok hücresel işlevde rol oynar. Sağlıklı insanlarda da yaşlanmayla orantılı olarak beyinde demir birikimi olmaktadır. Bu birikim globus pallidus, substantia nigra, kırmızı nükleus, subtalamik nükleus ve dentat nükleus gibi dokularda 20 yaşa kadar olan dönemde hızla gelişirken, kaudat nükleus ve putamende daha geç yaşlarda gelişir. Dokuya özgül demir birikim farklılığının nedeni henüz anlaşılamamıştır. Beyinde fizyolojik demir birikiminin yanında, nörodejeneratif beyin hasarıyla seyreden ve daha erken yaşlarda, normalde beklenenden daha fazla demir birikimiyle seyreden bozukluklar tanımlanmıştır. Bu hastalık grubuna beyinde demir birikimiyle seyreden nörodejeneratif bozukluklar (NBIA "neurodegeneration with brain iron accumulation") adı verilmektedir. NBIA'da ortak özellikle globus pallidus ve substantia nigra'da demir birikimiyle seyreden ilerleyici ekstrapiramidal bulgular ve bilişsel bozulmadır. NBIA'da demir birikimi birincil neden olmaktan çok, nörodejenerasyona ikincil olarak gelişir. Beyinde demir birikimiyle seyreden nörodejeneratif bozukluklar ilk kez 1920'li yılların başında Julius Hallervorden (1882-1965) ve Hugo Spatz (1888-1969) tarafından tanımlanmış ve uzun yıllar Hallervorden-Spatz sendromu adıyla anılmıştır. Bu sendromda 2001 yılında PANK2 geninin sorumlu olduğu gösterildikten sonra, pantotenat kinazla ilişkili nörodejenerasyon adı kullanılmaya başlanmıştır. Son yıllarda genetik ve radyolojideki gelişmelerle çok sayıda yeni NBIA tipi tanımlanmakta ve tanı konan hasta sayısı hızla artmaktadır. Bugüne kadar tanımlanmış olan NBIA tiplerinde sorumlu genler, ilişkili bozukluk ve tanımlanma tarihi Tablo 1'de gösterilmiştir.

PKAN: Pantotenat kinazla ilişkili nörodejenerasyon. Sorumlu gen PANK2'dir. Koenzim A sentezindeki ilk düzenleyici basamakta görevlidir. Otozomal resesif geçişlidir. Tüm NBIA olgularında, %30-50 oranıyla en sık görülenidir. Klasik ve atipik formları vardır. Olguların %90'ı klasik PKAN tipinde seyreder. Klinik bulgular en geç 6 yaşa kadar ortaya çıkar. Distoni, ilerleyici spastisite (DTR artışı, ekstansör TDR) ön plandadır. Distoni oro-lingual-mandibuler kaslarda en belirgindir. Genellikle 10'lu yaşların sonu, 20'li yaşların başında ölümle sonuçlanır. Atipik PKAN'da bulguların başlangıcı 30'lu yaşlara kadar gecikebilir, konuşma bozukluğu, tremor ve kolda fokal distoni ön plandadır. Kraniyal MR'da kaplan gözü bulgusu tipiktir, ancak her olguda görülmeyebilir veya zaman içinde kaybolabilir.

PLAN: Fosfolipaz A2'yle ilişkili nörodejenerasyon. Sorumlu gen PLA2G6'dır. Serbest yağ asitleri ve lizofosfolipidlerin oluşumunda görevlidir. Otozomal resesif geçişlidir. Tüm NBIA olgularında %20 oranında görülmektedir. Farklı klinik tipleri vardır: 1) klasik infantil nöroaksonal distrofi (INAD); 2) çocukluk çağıının atipik nöroaksonal distrofisi (NAD); 3) PARK14 erken başlangıçlı (adolesan dönem) distoni-parkinsonizm; 4) erişkin çağı PLA2G6 geniyle ilişkili distoni-parkinsonizm. Tüm klinik tiplerin ortak bulgusu beyinde ilerleyici demir birikimi, ilerleyici motor ve bilişsel işlev bozukluğu ve aksonal sferoidlerin varlığıdır. Infantil nöroaksonal distrofide fenotip homojendir. Normal bir dönemi takiben en geç 3 yaşından önce, genellikle 1 yaş civarında nöro-gelişimsel gerileme başlar. Başlangıçta tüm ekstremitelerde hipertoniye ve aksiyel hipotoni vardır, zamanla alt ekstremitelerde distalinden başlayan DTR kaybı ortaya çıkar. Bulber işlevler bozulur. Strabismus, nistagmus, görme kaybı gibi göz bulguları sık görülür. Genellikle 10 yaşından önce ölümle sonuçlanır. Atipik nöroaksonal distrofide klinik bulguların başlangıcı 1.5-4.5 yaş arasındadır, INAD'dan farklı olarak fenotip heterojendir. İlk bulgular otistik spektrum bozukluğu benzeri olabilir. Dekadlar içinde yürüme bozukluğu, tetraparezi, ekstrapiramidal ve serebellar bulgular yerleşir. Nöropsikiyatrik bulgular ön planda olabilir. Göz muayenesinde yukarı bakış kısıtlılığı ve optik sinir başlarında solukluk PKAN'dan ayırmada önemli bulgulardır. Kraniyal MR'da serebellar atrofi, serebellar kortekste sinyal artışı, globus pallidusta demir birikimi, optik traktus ve kiazma hipoplazisi, klavusta hipertrofi, korpus kallozum spleniumunda vertikal

yerleşim ve pons atrofi görülebilir. Kraniyal MR'ın normal saptandığı olgular da bildirilmiştir.

FAH2: Yağ asit hidroksilazla ilişkili nörodejenerasyon. Sorumlu gen FA2H'dir. Lipid ve seramid metabolizmasında görevlidir. Otozomal resesif kalıttır. İlerleyici ailevi lökodistrofi ve hereditör spastik paraparezi-SPG35 ile alleldir. Tüm NBIA olguları içindeki oranı düşüktür. Nöroaksonal distrofi benzeri klinik bulgulara neden olur, ancak başlangıç daha geçtir, ilerleme daha yavaştır, aksiyel hipotoni ve periferik nöropati yoktur. Kraniyal MR'da GP'da demir birikimi yanında diğer NBIA tiplerinden farklı olarak ak maddede lökodistrofik değişiklikler dikkati çeker, beyinsapı atrofi görülebilir.

MPAN: Mitokondriyal membran proteiniyle ilişkili nörodejenerasyon. Sorumlu gen c19orf12'dir. Otozomal resesif kalıttır. Hereditör spastik paraparezi- SPG43 ile alleldir. Tüm NBIA olgularında yaklaşık %5 sıklıktadır. Klinik bulguların başlangıcı 4-30 yaşlar arasındadır. Tüm yaş gruplarında demansa kadar ilerleyen bilişsel bozukluk, nöro-psikiyatrik bozukluklar ve motor nöronopati (erken dönemde I. motor nöron, geç dönemde II. motor nöron tutulumu) yapar. Juvenil başlangıçlı tipte optik atrofi ve diğer göz sorunları *görüldür*. Geç başlangıçlı tipte parkinsonizm ön plandadır. Dizarti, disfaji, distoni-parkinsonizm, inkontinans, el-ayak stereotipleri gibi bulgular eşlik edebilir. Serum CK düzeyi genellikle yüksektir, ancak infantil nöroaksonal distrofi ve PKAN'da da CK yüksekliği olabileceği unutulmamalıdır. Kraniyal MR'da globus pallidus ve substantia nigra demir birikimi, jeneralize kortikal atrofi ve serebellar atrofi yanında, diğer NBIA tiplerinden farklı olarak medial meduller laminada (GP interna ve eksterna arasında) çizgisel hat görülebilir.

Kufor-Rakeb hastalığı (PARK9): Hastalık ilk kez Ürdün'lü bir ailede tanımlanmış ve bu ailenin yaşadığı köye hastalığın ismi verilmiştir. Sorumlu gen ATP13A2'dir. Hastalık bulguları adolesan dönemde başlar. Parkinsonizm bulguları ve bazı olgularda piramidal traktus bulguları ön plandadır. Supranükleer yukarı bakış paralizisi, vertikal ve horizontal sakkadlarda yavaşlama gibi göz bulguları eşlik edebilir. Okülojirik distonik spazmlar, yüzde, boğazda ve parmaklarda küçük miyokloniler görülebilir. Vizyül halüsinasyonlar ve demans en sık görülen psikiyatrik bulgulardır. L-Dopa'ya iyi yanıt alınır, ancak çoğu kez bu tedaviye bağlı gelişen diskineziler nedeniyle tedavi kesilmek zorunda kalınır. Kraniyal MR'da yaygın serebral atrofi *görüldür*. Diğer NBIA tiplerinden farklı olarak putamen ve kaudat nükleusta demir birikimi ön plandadır.

BPAN: Beta ilerletici proteinle ilişkili nörodejenerasyon. Sorumlu gen WDR45'dir. Tanımlanmış NBIA tipleri içinde X'e bağlı dominant geçiş *gösteren tek tiptir*. Tüm olgularda mutasyon «*de novo*»'dur. Tüm NBIA olgularındaki sıklığı düşüktür. Sütçocukluğu veya erken çocukluk döneminde global gelişim geriliğiyle başlar, ancak adolesan döneme kadar nörolojik kazanımlar yavaş tempoda devam eder. Erken erişkin dönemde (15-37 yaş; ortalama 25 yaş) ilerleyici distoni, parkinsonizm ve demans ortaya çıkar. Nöbetler, spastisite, uyku bozuklukları, Rett-benzeri el stereotipleri eşlik edebilir. Mikrosefalinin eşlik etmediği atipik Rett sendromu olgularında WDR45 gen mutasyonlarının da tranması önerilmektedir. Kraniyal MR'da diğer NBIA tiplerinden farklı olarak T1 aksiyel görüntülerde SN ve serebral pedinküllerde, çevresinde hiperintens halo izlenen hipointensite dikkati çeker; T2-ağırlıklı görüntülerde SN'daki hipointens görünümün GP'dan daha belirgin olması (SN>GP) BPAN'a özgüdür. Serebral ve serebellar atrofi görülebilir.

CoPAN: Koenzim A sentaz proteinle ilişkili nörodejenerasyon. Sorumlu gen COASY koenzim A sentazı kodlar. En son tanımlanan NBIA tipidir ve sıklığı henüz bilinmemektedir.

NBIA Bozukluklarında Tedavi: Semptomatik tedavide oral baklofen, triheksifenidil, tetrabenazin, benzodiazepinler, L-Dopa denenebilir. Genel kural olarak en az 2 ilaç denenmeden invaziv tedavilere başvurulmaması önerilmektedir. Medikal tedaviye dirençli olgularda intratekal veya intraventriküler baklofen tedavisiyle iyi yanıt alınan olgular olabilmektedir. Fokal ve segmental distonilerde botulinum toksin enjeksiyonundan yararlanılabilir. Medikal tedaviye dirençli olgularda bilateral globus pallidus interna derin beyin stimülasyonunun primer distonilerdeki kadar olmasa da NBIA olgularında da işe yaradığı gösterilmiştir. Literatürde az sayıda da olsa çocuk yaş grubunda da olumlu bildirimler mevcuttur. Aksiyel distoni ve ağrı üzerine etkisi en belirginken, yutma ve konuşma üzerine etkisi kısıtlıdır. Kalıcı ortopedik sorunlar gelişmeden yapılması önerilmektedir. Etkinliği zaman içinde azalabilir. Talasemi majörde demir şelasyon tedavisinde uzun yıllardır kullanılmakta olan oral demir şelatörü deferipron NBIA tedavisinde de denenmiştir. Kan-beyin bariyerini geçtiği gösterilmiştir. Klasik PKAN'da erişkin tip kadar etkin olmadığı, tedaviye hastalığın erken döneminde başladığında etkinliğinin daha belirginleştiği gösterilmiştir. Kısa süreli tedavi etkinliğinin gözlenmesi için yeterli olmayabilir. PKAN-dışı NBIA bozukluklarında tecrübe edilmemiştir. Son yıllarda PKAN tedavisinde gündeme gelen olası bir tedavi seçeneği B5 vitamin analogu olan pantoteindir. Bu molekülün «*de novo*» CoA sentez yolağı oluşturarak yeterli miktarda koenzim A sentezini kolaylaştırdığı düşünülmektedir. dPANK mutasyonu taşıyan drozofila'da fenotipi düzeltebildiği gösterilmiştir. Ancak, insanlarda biyoyararlanımı, farmakokinetik özellikleri ve kan-beyin bariyerini geçip geçmediği belirlenmemiştir.

Kalıtsal Kobalamin Metabolizması Bozuklukları

Prof. Dr. Leyla Tümer

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı

Kobalamin metabolizmasının kalıtsal defektleri emilim ve transport bozuklukları ve hücre içi utilizasyon bozuklukları olarak sınıflandırılırlar. Kobalamin (B₁₂ vitamini) türevleri insanlarda iki enzimin aktivitesi için gereklidir. Adenozilkobalamin mitokondriyal metilmalonilCoA mutaz enzimi, metilkobalamin ise sitoplazmik metioninsentaz enzimi için kofaktör olarak görev yapar. Kural olarak adenozilkobalamin sentezini etkileyen defektlerde izole metilmalonik asidemi /asidüri, metilkobalamin sentezini etkileyen defektlerde hiperhomosisteinemi ve homosistinüri, her iki kobalamin koenziminin sentezini de bozan durumlarda kombine metilmalonik asitüri ve homosistinüri gelişir. Tablo I'de kobalamin transport ve metabolizmasındaki kalıtsal bozukluklar bildirilmiştir. Hastalarda hematolojik (megaloblastik anemi, nötropeni, trombositopeni) ve/veya nörolojik (spinal korda subakut dejenerasyon, nöbetler, demans, psikoz) bulgular veya adenozilkobalamin sentez bozukluklarında metabolik asidoz gelişebilir (Tablo II). Tedavide ana prensip farmakolojik dozlarda kobalamin vererek biyokimyasal anormallikleri düzeltmektir.

Niemann-Pick Tip C Hastalığı: Çocukluk Yaş Grubunda Nörolojik Ayırıcı Tanı

Prof. Dr. Göknur Haliloğlu

Hacettepe Üniversitesi Çocuk Hastanesi Pediatrik Nöroloji Bölümü

Niemann-Pick Tip C (NPC) hastalığı otozomal resesif olarak kalıtılan, nadir bir nörodejeneratif lizozomal depo hastalığıdır. Başlama yaşı, klinik bulgular ve seyir fetal, yenidoğan dönemi, erken-bebeklik, geç-bebeklik, adolesan ve erişkin dönemlerde geniş bir spektrum gösterdiğinden, hastalığa özgül laboratuvar incelemelerinin yapılması ve doğru tanının konulması gecikmektedir. İlerleyici nörolojik/psikiyatrik bulgular ile hastalığın son döneme ilerlemesi, beslenme ve yutma bozuklukları, nöbetler, spastisite, ekstrapiramidal ve serebellar bulgular ile birlikte yürüme ve denge problemleri, immobilizasyon ve tüp ile beslenme ile olmaktadır. Klinik bulguların farklı yaş gruplarında dağılımı tanınarak, erken tanı konulması, nörolojik bulguların olduğu hastalarda potansiyel olarak substrat azaltıcı tedavi (SRT: Substrate reduction therapy) ile stabilizasyon sağlandığından çok önemlidir.

Klinik bulgular:

NPC, perinatal dönemden 70'li yaşlara kadar başlangıç gösterebilirken, en sık başlama yaşı juvenil yaş (6-15 yaş) grubudur. Başlama yaşı, klinik bulguların ciddiyeti ve hastalığın seyrini belirlemekle birlikte, ilerleme doğrusaldır ve bu değişkenden bağımsızdır. Erken dönemde kaybedilen hastalar dışında, hastaların büyük bir kısmında hastalık ilerleyici, ölümcül, nörodejeneratif bir seyir gösterir.

Başlama yaşına göre hastalık farklı kategorilerde incelenebilir. Farklı kategorilerde Tablo 1'de görüldüğü üzere klinik bulgular örtüşebilir, bu nedenle özellikle çocukluk yaş grubunda öykü, ayrıntılı özgeçmiş ve soygeçmiş bilgilerinin muayene bulguları ile beraber değerlendirilmesi gereklidir. NPC hastalığına tanı koymak zor olmamakla beraber, klinik olarak muayenenin tam yapılmaması veya tanıya yönelik uygun incelemelerin planlanmamış olması gecikmelere neden olabilir. Bir diğer zorluk, konuşmada gecikme, konuşma problemleri (dizartiri), yürüme bozuklukları, sık düşme, sarsaklık gibi serebellar bulguların tanınmaması olabilir. Disfazi ve disfaji belirgin bulgular olarak ortaya çıkmakla beraber, distoni ve anormal el pozisyonu hastalık başlangıcında silik olabilir. Okul yaş grubundaki çocuklarda öğrenme ve davranış problemleri belirgi iken, spastisite, serebellar ve ekstrapiramidal bulgular yaş ile beraber belirginleşebilir. Geç başlangıç gösteren formlarda ve erişkinlerde NPC kendisini psikiyatrik bulguların ağırlıklı olduğu bir tablo ile gösterebilir.

NPC tanısı için yukarıda belirtilen özgül olmayan semptom ve muayene bulguları yanı sıra, oldukça özgül olan ve hafif anormal sakkadik göz hareketleri ile kendisini gösteren yukarı bakış kısıtlılığı, vertikal supranükleer bakış paralizisi (VSBP) bulgusunun tanınması oldukça önemlidir. Geç-bebeklik döneminden itibaren tanımlanabilen bu bulgunun 3 yaş altında tanınması oldukça zordur. Özellikle merdiven inerken düşme, apraksi, objelerin baş

pozisyonu ile izlenmesi klinikte ip ucu olabilir. Erken-bebeklik döneminde dengenin sağlanamaması, çevresel ve sosyal durumlarda görsel uyaranların değerlendirilememesi öğrenme problemlerine ve kognitif etkilenmeye yol açabilir. Benzer şekilde jelastik katapleksi varlığı da klinisyeni NPC açısından uyarıcı olmalıdır. Bu bulgu, gülme gibi ani pozitif emosyonel bir uyaranla, ani tonus kaybına işaret eder. Narkolepsiden farklı olarak, kataplekside gün içerisinde aşırı uykululuk hali, kısa uyku latansı ve bilinç durumunda değişiklik yoktur.

Sistemik bulguların varlığı ve özellikle nörolojik bulgular ile beraber açıklanamayan organomegali (sıklıkla splenomegali) NPC hastalığı açısından şüphe uyandırmalıdır. Yenidoğan döneminde kolestatik karaciğer hastalığı, uzamış sarılık öyküsü, çocukluk döneminde izole splenomegali, veya hepatosplenomegali ayırıcı tanıda NPC hastalığının tartışılmasını gerektirir. Hepatosplenomegalinin asemptomatik olabilir. Özellikle splenomegali açısından klinik muayene yanı sıra, abdominal ultrasonografi (US) incelemesi gereklidir.

Nörolojik açıdan tanı konulmasını zorlaştıran faktörler/ durumlar nelerdir?

- Bulguların başlama yaşı ile hastalığa tanı konulması arasında geçen zaman ortalama olarak 4 yıldır.
- Klinik olarak hastalığın başlama bulguları sinsi olabilir: Erken bebeklik döneminde motor ve mental gelişim basamaklarında gerilik, hipotoni, sık düşme ve sarsaklık başta statik ensefalopatiler olmak üzere diğer nörolojik hastalıklar ile karışabilir.
- Hastalığın ilerleme hızı farklılıklar gösterdiğinden, hastalığın seyri başlangıçta ilerleyici olarak algılanmayabilir. Bu nedenle de nörometabolik/nörodejeneratif hastalıklar ayırıcı tanıda bulunmayabilir. Klasik bulguların hepsi aynı anda olmadığından ve bulguların ortaya çıkması zamana yayıldığından hastalık tanınmayabilir.
- NPC hastalığı tanı kriterleri, muayene bulgularının tanınması ve değerlendirilmesinde klinik deneyim önemlidir.
- Metabolik hastalıklar ayırıcı tanıda yer alsın da, rutin incelemeler ve metabolik hastalıklara yönelik yapılan laboratuvar testleri ile NPC tanısı konulamadığından, özgül laboratuvar incelemelerine gereksinim duyulduğundan (fibroblast kültürü, moleküler genetik incelemeler) kesin tanı konulmasında gecikme olabilir.

Pediyatrik Nöroloji Açısından Klinik Değerlendirme ve Ayırıcı Tanı:

1) Ayrıntılı öykü alınması

- a) Motor ve mental gelişim basamaklarının sorgulanması
- b) Gelişim basamaklarında duraklama veya regresyon (kazanılan gelişim basamaklarının kaybedilmesi)
- c) Gebelik ve perinatal/ natal döneme ait özellikler (*nonimmün hidrops fetalis, uzamış sarılık, neonatal kolestatik hepatit, organomegali*)
- d) Sistemik hastalık öyküsü
- e) Nöbet, epilepsi, katapleksi
- f) Akrabalık
- g) Aile öyküsü, ailede nörodejeneratif/ nöropsikiyatrik hastalık öyküsü

2) Fizik muayene

- a) Çocukluk yaş grubunda nörolojik muayene bulgularının sistemik muayene bulguları ile beraber değerlendirilmesi (sarılık, izole splenomegali)
- b) Yürüyüş (ataksi, spastisite ve distoni)
- c) Dinamik değerlendirme (ataksi, kuvvetsizlik, distoni)
- d) Serebellar bulgular (disdiadokinezi, dismetri, ataksi)
- e) Gözler (vertikal supranükleer bakış paralizisi: *patognomonik*, nistagmus, körlük, retinal bulgular: *diğer lizozomal hastalıklar ve NPA ve NPB hastalıklarının tersine retinal pigment değişiklikleri ve makülada kiraz kırmızısı lekesi NPC hastalığında görülmez*)
- f) Diğer kraniyal sinir tutulumları (disfaji, dizartri)
- g) Psikometrik değerlendirme (zihinsel yetersizlik, davranış problemleri)

3) Ayırıcı Tanı

- a) Global gelişme geriliği ve statik ensefalopatiler (serebral palsy, santral sinir sistemi gelişimsel malformasyonları) ve nöropsikiyatrik bozukluklar
- b) Lizozomal depo hastalıkları (gangliosidozlar: GM2 gangliosidoz, lipofuksinozis)
- c) Mitokondriyal hastalıklar
- d) Dismiyelinizasyon sendromları (Pelizeaus-Merzbacher hastalığı)

- e) Rett sendromu
- f) Organik asidemiler (glutarik asidüri)
- g) Wilson hastalığı
- h) Huntington köresi
- i) Üre siklus bozuklukları
- j) Homosistein remetilasyon bozuklukları
- k) Klasik homosistinüri
- l) Akut intermittan porfiri
- m) Serebrotendinöz ksantomatozis
- n) Psikoz, şizofreni ve ilerleyici zihinsel ve nörolojik yıkım (özellikle erişkin yaş grubunda başlangıç nöropsikiyatrik bulgular)

Klinik ve Laboratuvar Algoritmalar:

NPC tanısının konulması klinik deneyim ve özgül laboratuvar incelemeler gerektirdiğinden, Niemann-Pick-Tip C şüphe indeksi değerlendirildikten sonra tanının doğrulanması ve tedavi protokolünün belirlenmesi ve izlem amacı ile hastalar NPC ile ilgilenen merkezlere yönlendirilebilir.

NPC tanısında önemli olan muayene bulgularının gözden geçirilmesi ve NPC-şüphe indeksi için <http://np-c.com>, <http://np-c.com/supheenseksi.php?d> veya <http://www.npc-si.com.public> ağları kullanılabilir.

Laboratuvar incelemeler için NPC Çalışma Grubu tarafından algoritmalar tanımlanmış olmasına rağmen, merkezlerin laboratuvar olanaklarına ve deneyimlerine göre incelemelerin yönlendirilmesi ve planlanması önemlidir. Kitotiriozidaz aktivitesi, kemik iliği aspirasyonu, fibroblast kültüründe Filipin testi (perinükleer veziküllerde kolesterol birikimi), plazma oksisterol profili, moleküler genetik incelemeler ile *NPC1* ve *NPC2* gen analizleri planlanabilir.

Mukopolisakkaridozlar

Prof. Dr. Mahmut Çoker

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Metabolizma – Beslenme Bilim Dalı, İzmir

Doğuştan metabolizma hastalıkları içinde organel hastalıkları ve bu grubun bir alt başlığı olan lizozomal depo hastalıkları, son yılların en gündemde olan konularından biridir. Önceki yıllara göre tanı ve tedavi olanaklarının artması ile çok sayıda yeni hasta tanımlanmaktadır.

Mukopolisakkaridler (MPS) (glikozaminoglikanlar = GAG), büyük, kompleks yapıda polimerlerdir. Asidik ve amino şeker disakkaridler içerirler. GAG'lar; heparan sülfat, dermatan sülfat, keratan sülfat ve kondroidin sülfat olarak dört gruptur. Glikozaminoglikan zinciri, çekirdek proteini ile de birleşerek proteoglikanları oluşturur. Proteoglikanlar; hyaluronik asit kollagen liflerle birlikte, bağ dokusu yapısında yer alır. Tüm bu bilgiler ışığında GAGların hücre zarı ve ekstrasellüler matriks için önemli bir eleman olduğunu söyleyebiliriz. Mukopolisakkaridozlarda gelişen bulguların temelinde de bu bilgi yatmaktadır.

Glikozaminoglikanların lizozomda yıkımı bir dizi enzimatik reaksiyonla gerçekleşir. Genetik bozukluk sonucu gelişen enzim eksikliklerinde lizozomda metabolize edilemeyen ürünler birikir. Bu noktadan sonra bozulmuş otofaji, toksik protein birikimi, mitokondri fonksiyonunda bozulma ve hücresel distress gelişir. Mikroglia fagositozu, kronik inflamasyon, sitokin salınımı ile hücre ölümü gerçekleşir.

Mukopolisakkaridozlar, eksik enzimin metabolik yolaktaki yerine, biriken GAG cinsine, oluşan mutasyona bağlı olarak farklı tiplerde kendini gösterir. Tip II hariç otozomal resesif kalıttır.

Klinikte çoklu organ / sistem tutulumu ile kendini gösterir. Fasial dismorfizm, kalp – akciğer – vasküler tutulum, işitme kaybı, solid organ tutulumu (hepatomegali), göz tutulumu, iskelet sistemi tutulumu ve nörolojik etkilenme ana başlıklardır. Fasial dismorfizm, “kaba yüz” görünümü olarak adlandırılan en tipik bulgudur. Biriken GAG miktarı ve süreçle ilişkili olacak şekilde kalp kapak hastalığı, koroner arter hastalığı, iletim bozuklukları, bozulmuş periferik perfüzyon, göğüs kafes anatomisinin bozulması, havayollarında birikim, tekrarlayan rinosinüzit, akciğer enfeksiyonları, hepato-splenomegali, inginal ve umbilikal herni, korneal bulutlanma, glokom, retinal hastalık, optik sinir basısı, dizostozis multipleks olarak adlandırılan iskelet sistem etkilenmesi (ağır boy kısalığı, vertebra anomalileri, hipoplastik odontoid, pelvis anomalisi, kalça displazisi, klavikula anomalisi, eklem sertliği, gibbus

deformitesi, genu valgum), karpal tünel, tetik parmak gelişimi fizik bakıda aranması gereken bulgulardır. Nöroparenkim birikimi (gelişme geriliği, kognitif etkilenme, davranış bozukluğu, otonomik disfonksiyon, nöbet, uyku bozuklukları) ve meninks – araknoid pleksusda GAG birikimi (komunikan hidrosefali, başağrısı, spinal kord basısı) ile nörolojik bulgular oluşur. Tip IVA ve VI'da nörolojik etkilenmenin olmaması, diğer tiplerde ise subtiplere göre değişebilen ağırlıkta nörolojik etkilenmenin varlığı, tanı koymada yol gösterici olabilir. Diş ve dişetlerinin etkilenmesi de çok çarpıcıdır.

Tanıda klinik kuşku, temeldir. Yukarıda sayılan bulgular nedeniyle mukopolisakkaridoz düşünülen her hastadan idrar GAG atılımı (gerekirse atılan GAG cinsi) ve enzimatik analiz ile tanı konur. Genetik analiz ile mutasyonun saptanması, klinik izlem ve prenatal tanı aşamalarında yardımcı olabilir.

Bugün MPS I, II, VI için rutin enzim replasman tedavileri uygulanmaktadır. Seçilmiş hastalar için kemik iliği transplantasyonu tip I hastalarda uygulanabilir. MPS IVA için enzim tedavisi çok yeni başlamıştır. Tip VII için ise çalışmalar devam etmektedir.

Epilepside Akılcı İlaç Kullanımı

Dr. Füsun Alehan

“Akılcı İlaç Kullanımı” tanımı ilk defa 1985 yılında Dünya Sağlık Örgütü tarafından yapılmış olup kişilerin klinik bulgularına ve bireysel özelliklerine göre; **uygun ilacı, uygun süre ve dozda, en düşük fiyata ve kolayca** sağlayabilmeleri olarak tanımlanmaktadır. Uygun olmayan ilaç kullanım şekilleri:

- Çoklu ilaç kullanımı
- İlaçların gereksiz ve aşırı kullanımı
- Klinik rehberlere uyumsuz tedavi seçimi
- Piyasaya yeni çıkan ilaçların uygunsuz tercihi
- İlaç kullanımında özensiz davranılması

(uygulama yolu, süre, doz..)

- Uygunsuz kişisel tedavilere başvurulması
- Gereksiz yere antibiyotik tüketimi
- Gereksiz yere enjeksiyon önerilmesi
- Gereksiz ve uygunsuz vitamin kullanımı
- Bilinçsiz gıda takviyesi ve bitkisel ürünlerin kullanımı
- İlaç-ilaç etkileşimleri ve besin-ilaç etkileşimlerinin ihmal edilmesi olarak özetlenebilir.

Akılcı ilaç kullanımı tanımında yer alan maddelerden herhangi birinin veya birkaçının karşılanamaması durumu, hastaların tedaviye uyuncunun azalmasına, ilaç etkileşimlerine, bazı ilaçlara karşı direnç gelişmesine, hastalıkların tekrarlamasına ya da uzamasına, advers olay görülme sıklığının artmasına ve tedavi maliyetlerinin artmasına neden olur.

Sık görülen nörolojik hastalıklardan biri olan epilepside tedavinin amacı; nöbetleri önlemek , yan etkileri ve ilaç etkileşimlerini önlemek , hastanın yaşam kalitesini arttırmak ve basit ve mümkünse en ucuz tedaviyi sağlamaktır. Anti epileptic ilacı seçerken ilacın epilepsi tipi için etkinliği, yan etki profili , güvenilirliği, etki mekanizması , ilaç etkileşimleri, farmakokinetik özellikleri, ilacın vücuttan atılım yolu, laboratuvar izlemi gerekliliği , dozaj ve ilaç formülasyonu, istenen doza ulaşma kolaylığı , hastada birlikte bulunan morbiditeler ve ilacın maliyeti göz önünde bulundurulmalıdır.

Akut Dissemine Ensefalomiyelit (ADEM)

Prof. Dr. Serdal Güngör

SSS'nin immün aracılı demiyelinizan hastalığıdır ve kazanılmış demiyelinizan sendromların %22-29'unu oluşturur. Sıklıkla öncesinde enfeksiyon vardır. Yıllık insidansı 20 yaş altında 0.4/100 000'dir ve ortalama prezantasyon yaşı 5-8 yıldır. Kış ve bahar aylarında orta düzeyde artış olabilir. Tipik olarak monofazik seyir gösteren ADEM'de multifokal tutulum ile birlikte ensefalopati varlığı tanı için gereklidir.

Patoloji

Temel patolojik özelliği damarlar etrafında ödem ile birlikte inflamatuvar reaksiyon yani perivenüler demiyelinizasyondur. Arterler ve arterioller inflamasyondan kısmen korunmuştur

İmmünopatogenez

Otoreaktif T-hücrelerin aktivasyonu yoluyla miyelin veya diğer self antijenlere karşı oluşan geçici immün yanıtın sonucudur. Hastalık oluşumunda dört patojenik mekanizmanın varlığı savunulmaktadır: 1. Moleküler benzerlik, 2. MSS'nin direk enfeksiyonu ile indüklenen postenfeksiyöz etyoloji, 3. Sitokinler, 4. Otoantikorlar.

Sitokinlerle ilgili çalışmalar sınırlıdır. BOS'da IL-6 ve IL-10'da değişiklikler olduğu ve MBP-reaktif IL-4 salgılayan T hücre yolağında artış ile IL-4'te artış olduğu bildirilmiştir. Th1 ve Th2 aracılı MSS enflamasyonu patogeneizde önemlidir ve makrofaj, Th1 ve Th2 aktivasyonu ile ilişkili sitokinlerde artış olurken aktive CD4⁺ T hücre aracılı sitokin IL-17 de artış yoktur. IL-17 Multipl skleroz gibi persistan otoimmün ataklarda yüksek olması ADEM'in MS'den ayrımında önemlidir.

Son zamanlarda "miyelin oligodendrosit glikoprotein-MOG" aday hedef antijen olarak çalışılmaktadır. MOG, MSS'de miyelin kılıf dış yüzeyi ve oligodendrositlerin plazma membranında ekprese edilir. Otoimmün demiyelinizan hastalıklarında hem humoral hem hücresele immün yanıtta hedef antijendir ve ADEM patogenezinde rolü vardır. Adem olgularında akut dönemde yüksek saptanan anti-MOG antikorları iyileşme sonrasında düşerler. Antikor pozitif ve negatif vakalarda klinik ve nöroradyolojik bulgular benzerdir. Yeni çalışmalarda genetik yatkınlık üzerine durulmaktadır. ADEM olgularında HLA DRB1, HLADRB5, HLA DRBQ, HLA DQA1, HLADQB1, HLADRB, HLADPA1 gibi bazı HLA antijenleri daha sık saptanmıştır.

Klinik

Bulgular viral enfeksiyonu takiben 2 gün-4 hafta içinde oluşur ve olguların %70-93'ünde öncesinde enfeksiyon öyküsü. Aşılama (%5-12) önemli bir faktör olabilir. Klinik bulgular yaygın SSS tutulumu ile ilişkili multifokal nörolojik anormallikler şeklindedir. En sık klinik bulgular: piramidal bulgular (tek veya iki taraflı), akut hemipleji, ataksi, kranial sinir felci, optik nörite bağlı görme kaybı, nöbetler, spinal kord tutulumu şeklindedir.

Farklı klinik prezantasyonlar olabilir:

Monofazik ADEM klinik kriterleri;

1. İnflamatuvar veya demiyelinizan nedenle ilişkili multifokal alanı etkileyen akut veya subakut başlangıçlı ilk klinik atak
 2. Ensefalopati ile birlikte polisemptomatik klinik prezantasyon
 3. Ensefalopati için tanımlanmış bir veya daha fazla bulgu; Davranış değişiklikleri (konfüzyon, aşırı sinirlilik..gibi) ve bilinç değişiklikleri (letarji, koma gibi)
 4. Olay iyileşme ile sonuçlanmalı (Klinik, MRG veya her ikisinde)
 5. İlk demiyelinizan olayı takiben benzer özelliklerde klinik atak öyküsünün olmaması
 6. Bu olayı açıklayacak diğer etyolojilerin olmaması
 7. 3 ay içinde ADEM'i düşündürür yeni veya dalgalanma gösteren semptomlar, bulgular veya MRG bulguları akut olayın parçası olarak değerlendirilir
- Polifokal başlangıçlı ancak ensefalopatisi olmayan hastalar "klinik izole sendrom-CIS) olarak sınıflandırılmaktadır
Bu çocuklar MS için yüksek riskli kabul edilir

Multifazik ADEM klinik kriterleri:

ADEM tablosunu takiben ortaya çıkan ve ADEM konsensus kriterlerini karşılayan yeni klinik tablo olarak tanımlanır. Yeni klinik tablo;

1. MSS'de yeni anatomik alanı tutmalı
2. Hikaye , nörolojik muayene ve nöroradyolojik görüntülemelerle doğrulanmalı
3. İlk olayın üç ay veya daha fazla süre sonrasında önceki klinik ve MRG bulgularının yeni oluşması veya yeniden ortaya çıkması

Nöroradyolojik Bulgular

BBT'de 2.5-6.5 gün sonra %78-86 olguda anormal bulgular saptanabilir. MRG en önemli tanı yöntemidir.

Anormallikler özellikle T2 ağırlıklı görüntüler ve FLAIR sekanslarda gösterilebilir. Yama tarzında, sınırları net gösterilemeyen artmış sinyal intensiteleri şeklindedir. Tipik olarak multipl, asimetrik, büyük dairesel lezyonlar görülür. Monofazik ADEM'de takip MRG'lerde yeni lezyon gelişimi yoktur. Seri MRG'lerde tam düzelme %37-75, kısmi düzelme %25-53 olguda görülür.

Ayırıcı Tanı

ADEM tanısı klinik ve MRG bulguları temelinde yapılır. Değişken klinik bulgular ve spesifik biyolojik belirteçlerin olmaması ayırıcı tanıda sorunları arttırır. Tanı olası bir dizi ayırıcı tanının dışlanması ile yapılabilir. Bu hastalıkların bir kısmında ADEM ayırıcı tanısında farklı MRG paternleri temelinde yapılır

Tedavi

ADEM tedavisinde randomize kontrollü çalışmalar yoktur. Kortikosteroidler ilk tedavi seçeneği olarak akut epizodlarda kullanılmaktadır. Yüksek doz IV metilprednizolon ilk tedavi seçeneğidir ve sonrasında oral prednizon 14-21 gün uygulanır. MRG lezyonları ile birlikte semptomların relapsı ADEM'in ilk 3 ayında olur ise yine de ilk atakla ilişkili değerlendirilir. Ağır vakalarda İVİG, kortikosterid ve plazmaferez kombinasyonu kullanılabilir

Prognosis

Çocuklarda prognoz iyidir ve tam remisyon %57-94 olguda saptanır. Mortalite nadir ancak akut hemorajik ensefalit veya fulminan hastalık intrakraniyal basınç artışına neden olabilir.

Multipl Skleroz Kliniği, Tanı ve Ayırıcı Tanı

Dr. Uluç Yiş

Multipl skleroz, otoimmün doğada demiyelinizasyon ve akson kaybı ile karakterize kronik inflamatuvar bir hastalıktır. Hastaların %1.7-5.6'sı 18 yaş altındaki vakalardan oluşmaktadır. Çocukluk çağında en sık 13-16 yaşları arasında gözükme olup, insidansı yüzbinde 0.56-0.66 arasında değişmektedir. Postpubertal kızlarda iki kat daha fazla sıklıkta görülmektedir. Hastalığın etiyolojisinde genetik ve çevresel faktörler önemli yer tutmaktadır. En önemli çevresel faktörler güneş ışığından yoksun bölgelerde yaşamak, D vitamini eksikliği, EBV enfeksiyonu veya reaktivasyonu ve sigara dumanına maruziyettir. Genetik faktörler ise HLA ile ilişkili ve HLA dışı genetik faktörler olmak üzere iki ana basamak altında incelenmektedir. HLA-DRB1*15:01 aleli taşıyıcısı olmak ile erken başlangıç yaşı, hızlı klinik ilerleme ve beyin manyetik rezonans incelemesindeki lezyon sayısı arasında belirgin ilişki bulunmaktadır. HLA dışı en önemli genetik nedenler ise T hücre aktivasyonunda görev alan genlerdeki tek nükleotid polimorfizmleridir. Multiple skleroz hastalığının fizyopatolojisi, tetikleyici nedenler ve otoimmün hedefler halen tam olarak anlaşılamamıştır. Son yıllarda ağırlıklı olarak Ranvier nodu ve paranodal bölgelerde yerleşen adezyon moleküllerine antikor gelişimi üzerinde durulmaktadır.

Klinik bulgular prepubertal ve postpubertal hastalarda farklılık göstermektedir. Prepubertal hastalar motor ve beyin sapı bulgularını içeren çoklu semptomlar ile gelirken postpubertal hastalar duyuşal veya görsel semptomları içeren tekli semptomlar ile başvurmaktadır. Ciddi ensefalitik ataklar, nöbetler ve sfinkter disfonksiyonu preburtal çocuklara özgüdür. Ataklar arası süre, sıklık, EDSS progresyonu prepubertal ve postpubertal çocuklarda benzer iken prepubertal çocuklardaki ilk ataklar daha ciddi olup sekelli iyileşme olasılığı yüksektir. Ensefalopati bulguları ile gelen prepubertal çocuklarda bilişsel fonksiyonlar daha çok etkilenmektedir. Yine prepubertal çocuklarda ilk iki yıldaki atak sıklığı beş yıl sonundaki dizabilite skorları ile yakın ilişkili olduğundan prepubertal vakaların erken tanınması ve tedavisi büyük önem taşımaktadır.

Çocukluk çağında multiple skleroz tanısı 2010 yılında revize edilen McDonald tanı kriterleri ve 2012 yılında revize edilen Uluslararası Pediatrik Multipl Skleroz Çalışma grubunun tanı kriterlerine göre konmaktadır. McDonald tanı kriterlerini kullanmak için atak kavramı ve radyolojik kriterlerden mekansal ve zamansal dağılım kriterleri iyi anlaşılmalıdır. **Atak**, enfeksiyon veya ateş olmaksızın en az 24 saat süren, mevcut veya geçmiş, hasta tarafından belirtilen veya objektif olarak gözlenen santral sinir sistemi akut inflamatuvar demiyelinizan olaydır. Multipl skleroz tanısı için en az bir atağın objektif kanıtı olması gerekmektedir. Radyolojik tanı kriterlerinden **mekanda dağılım** için *periventriküler, jukstakortikal, infratentoriyel bölgeler ve spinal kordu* içeren dört alandan en az ikisinde birden fazla T₂ lezyon saptanması gerekmektedir. Kontrast tutulumu gerekli olmayıp beyin sapı ve spinal kord lezyonlarında kliniğe neden olan lezyon sayımdan çıkarılmalıdır. **Zamanda dağılım kriterinde** ise herhangi bir zamanda çekilmiş manyetik rezonans incelemesinde asemptomatik kontrast tutan ve tutmayan lezyon saptanması veya zamanlaması önemli olmaksızın yeni çekilmiş bir manyetik rezonans incelemesinde yeni T₂ ve/

veya kontrast tutan lezyon veya lezyonların saptanması gerekmektedir. Tablo 1'de 2010 revize McDonald ve 2012 revize Uluslararası Pediatrik Multipl Skleroz Çalışma grubunun tanı kriterleri gösterilmektedir.

2010 revize McDonald kriterlerinin pediatrik multipl skleroz tanısı koymadaki duyarlılığı %100, özgüllüğü %86 iken Uluslararası Pediatrik Multipl Skleroz Grubu tanı kriterlerinin pediatrik multipl skleroz tanısı koymadaki duyarlılığı %80 ve özgüllüğü ise %100'dür.

Tanı için en sık kullanılan ek incelemeler beyin omurilik sıvısı değerlendirilmesi ve görsel yollarda anormalliğin araştırılmasıdır. Beyin omurilik sıvısı incelemesinde oligoklonal bant pozitifliği hastaların yaklaşık %40'ında saptanmaktadır. Oligoklonal bant incelemesi başlangıçta negatif olup izlemde pozitifleşebilir. Yine prepubertal hastalarda oligoklonal bantlar postpubertal hastalara göre daha az saptanmaktadır. İlk demiyelinizan atakla gelip oligoklonal bantı pozitif olan hastalarda %94 olasılıkla multipl skleroz gelişmektedir. Multipl sklerozda görsel yolda subklinik anormallikler olup fark edilmeyebilir. Görsel yolların değerlendirmesinde son yıllarda optik koherans tomografinin önemi giderek artmakta olup vizüel evoked potansiyel ile birlikte kullanımlarında geçirilmiş inflamatuvar ataklar hakkında daha iyi bilgi vermektedir.

Pediatrik multipl sklerozda ayırıcı tanı çok dikkatli yapılmalıdır. Ayırıcı tanıda yaklaşım kolaylığı açısından her hasta **atipik nörolojik bulgular, sistemik tutulum bulguları** ve **atipik radyolojik bulgular** açısından değerlendirilmelidir. Tablo 2, 3 ve 4'te ayırıcı tanıda düşünülmesi gereken hastalıklar özetlenmiştir.

Multipl Skleroz Tedavisinde Yenilikler

Doç.Dr. Nihal Olgaç Dündar

İKÇÜ Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Multiple sklerozda (MS) çocukluk yaş grubunda randomize, çift-kör, plasebo kontrollü çalışmalar bulunmamaktadır. Uygulanan tedavi genelde erişkin çalışmalarından elde edilen bilgiler ışığında, retrospektif, açık-etiketli prospektif ve olgu sunumlarına dayanmaktadır. MS'de tedavi yaklaşımı:

1. Akut atak tedavisi
2. Korunma tedavisi (hastalığı modifiye edici ilaçlar)
3. Semptomatik tedavi şeklindedir.

Akut atak tedavisinde kortikosteroidler (daha sık olmak üzere), IVIG ve plazmaferez (özel durumlarda) kullanılmaktadır.

Korunma tedavisi ise ilk demiyelinizan klinik ataktan 3-6 ay (en az 1 ay) sonra çekilen MRG'de yeni lezyon veya aktif lezyon varsa ya da yeni bir klinik atak varsa ve bazı şiddetli olgularda (çok sayıda, büyük MRG lezyonu, Gd+ lezyonda) yaş özellikle 12'nin üzerinde ise ilk atakta önerilmektedir. İlk sıra ilaçlar Interferon beta (IFNB) ve Glatiramer asetatıdır (GA). Özellikle kötü ilaç uyumu, hastalık yükünün fazla olması ve IFNB nötralize eden antikörlerin gelişmesi ile ilk sıra ilaçların kullanımı sırasında tedavi başarısızlığı olabilmektedir.

Tedavi başarısızlığının tanımı (en az 6 ay tam doz alıp);

- Relaps sıklığının tedavi öncesi ile aynı olması veya artması
- MRG'de ≥ 2 yeni T2 veya 1 Gd+ lezyon varlığı
- 12 ayda 2 relaps olması
- Tedavi sırasındaki akut relapsların ciddi olması (IVIG, plazmaferez gibi tedavilere gerek duyulması)
- EDSS'nin 2 puan artması (3 aydan uzun süreli) şeklindedir.

Bu durumda önerilen ise;

- IFNB kullanan hastalarda nötralizan Ak bakılması
- İlk sıra ilaçlar (IFNB ve GA) arasında değiş tokuş
- İkinci sıra ilaçlara geçilmesi
- Kombine tedavi? (ilk sıra ilaçlar + aylık MP veya IVIG) uygulaması şeklindedir.

MS'de korunma tedavisinde kullanılan ikinci sıradaki ilaçlar genellikle immünmodülatör, immünsüpresif etkinliği olan veya monoklonal antikör şeklinde olan ilaçlardır. Natalizumab, Fingolimod, Teriflunamid, Daclizumab, Siklofosomid, Mitoxantron, Rituximab, Azatioprin bu gruptadır. Erişkinde FDA onaylı olanlar, Natalizumab,

Fingolimod, Teriflunamid ve Mitoxantron'dur. İkinci sıra ilaçlarla çocukluk yaş grubunda retrospektif, açık-etiketli prospektif veya olgu sunumları şeklinde çalışmalar mevcuttur. Bu çalışmalarda sözü edilen ilaçların etkinliği gösterilmiştir. Özellikle Fingolimod (bir gruba IFNB verilecek) ve Teriflunamid ile 10-17 yaş arası çocuklarda randomize, çift-kör, plasebo kontrollü çalışmaların başlatılması planlanmıştır.

Diğer gelişmekte olan tedaviler; erişkinde FDA onayı olan Dimetil fumarat (BG-12) ve erişkinde Faz III çalışmaları olan Ocrelizumab, Alemtuzumab ve Laquinimod'dır. Diğer çalışılan tedaviler ise, Vitamin D (prospektif çalışmalar var), Antijen spesifik hedefleme (Ag-specific targeting, MBP DNA aşılama, otolog T hc aşılması, rekombinant T hc Rc ligand) ve kemik iliği transplantasyonudur.

MS'de semptomatik tedavi yaklaşımı; spastisite (diazepam, baklofen, dantrolen, tizanidin, botulinum toxin-A), affektif bozukluk, depresyon, yorgunluk (egzersiz, modafinil, amantadin, metilfenidat, fluoksetin) ve mesane problemleri gelişimine göre düzenlenmektedir.

Serebral Palside Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Yaklaşımı

Prof. Dr. Demet Ofluoğlu

Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi İstanbul Hastanesi Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon AD

Serebral Palsi (SP) gelişimini tamamlamamış beyinin hasarına bağlı olarak gelişen motor, kognitif ve öğrenme bozukluklarına sebep olan santral sinir sistemi hastalığıdır. Çocukluk çağıının en sık karşılaşılan disabilete sebebidir. İnsidansı 1.5-2.5 / 1000 canlı doğum olup, prevalansı 1980'lerden sonra prematüre ve düşük doğum ağırlıklı bebeklerin yaşatılabilir olması nedeniyle artmaya başladı. Klinik tutulum hafiften şiddetli tutulumu kadar vakadan vakaya değişiklik gösterir. Tablo 1'de SP sonucu meydana gelebilecek klinik bulgular gösterilmiştir. Bu klinik bulguların bir kaçı bir arada bulunabilir. Tutulum lokalizasyonuna göre farklılıklar gösterir. Vücut bölgelerinin etkilenmesine göre serebral palsinin sınıflamasını şu şekilde yapmaktayız: (1) Tüm vücut tutulumlu SP (4 ekstremit ve gövde dahil tüm vücut etkilenmiştir) (2) Diplejik SP (daha çok alt ekstremitelerin etkilendiği, fakat üst ekstremitelerde de beceri kusurlarının olduğu SP) (3) hemiplejik SP (bir vücut yarısının etkilendiği tip). Ayrıca kas tonusuna göre de spastik, hipotonik, ataksik ve distonik olarak sınıflandırılmaktadır.

Bu sunumda SP'de yararlandığımız fizik tedavi ve rehabilitasyon prensipleri genel olarak bahsedilecektir.

SP rehabilitasyonu multidisipliner yaklaşımı gerektirir.(Şekil 1). Konularında uzmanlaşmış bir ekip gerektirir. Her zaman ekibin çekirdeğini hasta ve ailesi teşkil etmektedir. Rehabilitasyonun hedefi bağımsızlık ve topluma tam katılımı sağlamak ve disabilitasyonu minimize etmektir. Bunun için genel amaçlarımız :

- Mobiliteyi iyileştirmek
- Deformiteyi önlemek
- Aileyi eğitmek
- Günlük yaşam aktivitelerinde bağımsızlığı sağlamak
- Okula gitmesini sağlamak
- Topluma katılımını sağlamaktır.

Fizyoterapi metodlar çeşitlidir:

- Konvansiyonel egzersizler

Aktif ve Pasif eklem hareket açıklığı (A/P ROM)

Germe

Güçlendirme

- Koşu bandı
- Elektrik Stimulasyonu
- Nöro-fasilitasyon teknikleri

Vojta, Bobath, Rood, Ayers, Doman-Delacato, Peto

- İş-uğraşı terapisi
- Ortez ve yardımcı cihaz kullanımı
- Rekreasyonel aktiviteler

Hippoterapy

Hidroterapy ve diğer...

Eklem hareket açıklığı ve germe egzersizlerine mümkün olan en kısa zamanda başlanır ve yaşam boyu devam etdirir. Hızlı büyüme dönemlerinde ve ortopedik yaklaşımlar sonrasında çok önemlidir. Bakım veren kişiye öğretilmeli ve adolesanlar ve genç erişkin olanlar kendi sorumluluklarını almalıdır. Nörofasilitasyon teknikleri temel prensipleri **“SSS’ne duyusal girdilerin refleks motor yanıt oluşturmaları”**dır. Tüm bu tekniklerin hedefi:

Kas tonusunu normalize etmek,

Postural reaksiyonlarda ilerleme sağlamak,

Anormal hareket paternini normalleştirmek

Vojta ve Bobath en sık kullanılan tekniklerdir. İş uğraşı tedavisi özellikle üst ekstremitesi etkilenmiş çocuklarda son derece önemlidir. Fonksiyonel günlük yaşam aktiviteleri ve ince motor beceriler üzerine yoğunlaşır. Kendini beslemeyi, oyuncakları ile oynamayı, giyinme, banyo yapma ve diş fırçalama gibi yaşına uygun aktivileri yapabilmeyi öğretir. Çocuğu yapamasa bile cesaretlendirmek gereklidir. Bunların yanı sıra mobilitayı kolaylaştırmak için ortez (AFO, KAFO gibi) cihazların kullanımı, hem kontraktürleri önleme hem de deformiteyi düzeltmek adına son derece önemlidir. Aynı zamanda ihtiyaç halinde yürüteç veya koltuk değneği gibi yürümeye yardımcı cihazlar kullanılabilir.

SP’li çocukların %70’i spastik olduğu için spastisite ile başa çıkmada oral medikasyonların kullanımı, spastisite fokal ise botulinum toksin uygulamaları uygun yaşlarda da cerrahi tedavi seçeneklerinin planlanması gereklidir. Tedavi stratejileri yaşa göre ve klinik tutulumuna göre değişir. Planlanan tedavi gerçekçi olmalı, çocuğun fonksiyonel durumu göz önünde bulundurulmalıdır.

Kronik İnflamatuvar Demyelinizan Polinöropatiler

Dr. Deniz Yüksel

Periferik sinir sisteminin, immün aracılıklı tedavi edilebilir edinsel bir hastalığıdır. Bebeklikten geç erişkin döneme kadar oluşabilen bu hastalıkta, yaşla birlikte görülme sıklığı artmakta olup, insidansı 0.15-0.48/100.000 olarak bildirilmektedir. Literatürde genellikle olgu sunumları halinde bildirilmiş yaklaşık 150 civarında çocuk hasta yer almaktadır. Her iki cins arasında hastalığa yakalanma açısından fark bildirilmemiştir. En geniş çocukluk çağı olgu serisinde 30 hastanın ortalama semptom başlangıç yaşı 7.6 yaş (1,5-19 yaş) olarak bildirilmiştir. Hastalığın seyri oldukça değişken olup; iyileşme ve kötüleşmelerle seyreden polifazik (%60) veya kronik ilerleyici monofazik (%40) tipte olabilir. Erişkin hastalarda ataklarla seyreden polifazik seyirden ziyade sıklıkla (%75) kronik ilerleyici monofazik seyir görülmektedir.

Periferik sinir sistemine karşı oluşan ağırlıklı hücresel (T hücre aracılıklı) immünitenin etkilendiği ancak aynı zamanda humoral immünitenin de katıldığı bu otoimmün nöropatinin oluş mekanizması henüz tam olarak anlaşılamamıştır. Nöropati semptomlarının 4 haftadan uzun süren ilerleyici özellikte olması altta yatan demyelinizan patolojiye bağlıdır. Multifokal demyelinizasyon spinal kökleri, büyük pleksusları ve distal-proksimal sinirleri etkilemektedir.

Klinik çoğu çocuk olguda alt ekstremitelerde genellikle simetrik güçsüzlük ile birlikte anormal yürüyüş, merdiven çıkmada güçlük ve sık düşmelerle başlar. Daha az oranda üst ekstremitelerde güçsüzlükleri ile de başvuru olabilirler. Çocuklarda genelde motor semptomlar daha ağırlıklıdır. Duyusal semptomlar varsa parestezi ve uyuşukluk mevcuttur. Bazen güçsüzlük öncesi ekstremitelerde ağrı var olabilir.

Tanı kriterleri en son 88. Avrupa Nöromusküler Merkezinin (ENMC) Uluslararası Çalışma Grubunda 2000’de tanımlanmıştır. Tanıda olası ve kesin tanı kriterleri belirlenmiştir. Kesin tanı: Zorunlu klinik bulgular, elektrofizyolojik özellikler ve beyin omurilik sıvısı bulgularının bir arada olması ile konur. Olası tanı: Zorunlu klinik bulgular ile birlikte üç laboratuvar bulgusundan birinin (elektromyografi (EMG), beyin omurilik sıvısı (BOS) ya da biyopsi bulguları) varlığı ile konur. Zorunlu klinik kriterler: Alt ve üst ekstremitelerin distal ve proximal kaslarında en az 4 hafta ve üzeri ilerleme gösteren kas güçsüzlüğü ya da alternatif olarak akut hızlı ilerleyici (Guillain Barre Sendromu (GBS) benzeri başvuru) takiben ataklarla gelen ya da 1 yıldan daha fazla uzamış seyir ile birlikte arefleksiyi ya da hiporefleksinin varlığıdır. EMG de ana bulgu segmental asimetrik demyelinizasyondur. Sinir iletim çalışmasında iki

ya da daha fazla sinirde yavaşlamış motor iletim hızı vardır. Tek bir sinirin farklı kısımlarında değişken iletim hızları elde edilir. İletim bloklarının varlığı ve anormal temporal dispersiyon multifokal segmental demyelinizasyon için tipiktir. İki veya daha fazla sinirde uzamış distal latans, F dalgası anormallikleri mevcuttur. Beyin omurilik sıvısı incelemesinde albüminositolojik disosiasyon çoğu olguda mevcuttur. Çocuklarda BOS proteini >35mg/dl, hücre sayısı genelde <10 hücre/mm³'dür. Sinir biyopsisinin zorunlu laboratuvar kriteri olarak gerekli olmadığı önerilmiştir. Dışlayıcı kriterler: Klinik özellikler ya da hikayeler kalıtsal nöropatinin; periferik nöropatiye neden olduğu bilinen diğer hastalıklar ya da toksin-ilaçlara mağruziyetin varlığı; sinir biyopsisi ya da DNA çalışmalarını içeren, KIDP'den başka farklı bir etyolojinin varlığını gösteren laboratuvar bulguların varlığı; elektrofizyolojik özellikler: Anormal nöromüsküler iletim, myopati ya da ön boynuz motor nöron hastalığını gösteren bulguların varlığı olarak belirlenmiştir.

Histopatolojide segmental demyelinizasyon, mononükleer hücre ile birlikte infiltratlar, incelmış myelin, remyelinizasyon ve soğan başı formasyonu, endonöral ödem tanımlanmıştır. Magnetik rezonans görüntülemeye sinir köklerinde kontrastlanma gösterilmiş olup, kontrastlanmanın nedeninin inflamasyona bağlı kan-beyin bariyerinin bozulmasına bağlı olduğu düşünülmüştür.

Ayırıcı tanıda kalıtsal nöropatilerden Charcot-Marie-Tooth tip 1a, 1b, X'e neden olan PMP22, P0 ve connexin-32 mutasyonları şüphe durumunda dışlanmalıdır. Edinsel nöropatilerden toksik ve metabolik nedenler taranmalı, vitamin eksiklikleri, kurşun ve arsenik zehirlenmeleri, tutkal koklamaya bağlı nöropati akılda tutulmalıdır. Vaskülitler, diyabet ve bazı sistemik hastalıklara bağlı nöropatiler de benzer tabloya neden olmaktadır. Diğer immün aracılıklı poliradikülönöropatilerden Gullain Barre sendromunda hastalar maksimal güçsüzlüğe ortalama 7 gün en geç 4 hafta içinde ulaşırken, KIDP'de subakut ve kronik bir seyir olup, çocukluk çağında klinik ilerleyiş en az 4 hafta iken erişkin formlarında sıklıkla 2 aydan uzundur. Akut fazda KIDP'nin GBS'den ayırımı güçtür.

Enfeksiyonlar ve ateşli hastalıklar demyelinizasyonu etkileyebilir, klinik semptomları kötüleştirebilir veya ataklara neden olabilir. Hastalığın başlangıcı öncesinde aşılama, viral üst solunum yolu enfeksiyonları, suçiçeği, akut gastroenterit, ameliyat ve medikal girişimler tanımlanmıştır.

Erişkinlerin aksine diğer otoimmün hastalıklarla birlikteliği nadirdir.

Tedavide amaç inflamasyonu kontrol altına alarak, devam eden demyelinizasyonu ve aksonal dejenerasyonu önlemektir. Çocuklarda tanı konur konmaz veya kuvvetle şüphelenilen durumlarda hemen tedavi başlanmalıdır. İmmünmodulator tedavi esastır. İntravenöz immünglobulin (IVIG), kortikosteroid (KS) ve plazmaferez (PF) ilk basamak tedavi seçenekleridir. İlk basamak tedavisine iyi yanıt oranı IVIG'de %79, KS'de %84 ve PF'de %14'dür. Bu nedenle plazmaferez, seçilmiş vakalarda ek tedavi olarak önerilmektedir. Kombinasyon tedavisi de sıklıkla uygulanmaktadır. İmmünsüpresif ilaçlar (azatiyoprin, metotreksat ve siklosporin A) ikinci basamak tedavide yer almaktadır.

Hastaların takiplerinde, çocuk hastalara Modifiye Rankin Skalası'nın kullanılması önerilmektedir. Takipte ciddi etkilenmiş hastalarda kontraktürler, pes kavus deformitesi, kalıcı güçsüzlük ve duyu bozukluklar tanımlanmıştır. Bazı olgularda anlamlı iyileşmeler rapor edilmiş, bunlarda hafif güçsüzlük veya tama yakın kas gücü bildirilmiştir. İyileşen olgularda kalıcı DTR yokluğu, kalıcı anormal EMG bulguları olabilir. Kramplar, myalji, sırt ağrıları ve düşük ayak kalıcı bulgu olarak saptanabilir.

Kalıtsal (Hereditör) Nöropatiler

İlknur Erol

Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi

Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Pediatrik Nöroloji BD

Kalıtsal nöropatiler, genetik defektler sonucu ortaya çıkan nadir görülen hastalıklardır. Klinik özellikleri, kalıtsal aktarım paterni, elektrofizyolojik özellikleri, metabolik bozukluklar ve genetik özelliklerine göre sınıflandırılmaktadır. Birincil kalıtsal nöropatiler periferik sinir sisteminin çok belirgin etkilendiği ve bulguların periferik sinir sistemi tutulumu ile karakterize olduğu hastalıklardır. Diğer kalıtsal nöropatilerde hem periferik ve hem de santral sinir sistemini etkilemekte, bazen diğer sistem tutulumları daha baskın olmaktadır. Bu konuşmada birincil kalıtsal nöropatiler tartışılacaktır.

Birincil kalıtsal nöropatiler ; 1. Hereditör-Motor-Duysal Nöropatiler (Charcot-Marie-Tooth Hastalığı), 2. Ailesel basınca duyarlılık nöropatisi (Tomaküler Nöropati), 3. Kalıtsal duysal otonom nöropati, 4. Kalıtsal nevraljik

amyotrofi ve 5. Dev aksonal nöropatiyi içermektedir.

Charcot-Marie-Tooth Hastalığı (CMT) periferik sinir sisteminin en sık rastlanan kalıtsal hastalığıdır. İlk olarak Fransız araştırmacılar Charcot, Marie ve İngiliz araştırmacı Tooth tarafından 1886 yılında tanımlanmıştır. 1893 yılında Joseph Jules Dejerine ve Jules Sottas sinir hipertrofisi ve soğan zarı görünümü ile giden çocukluk çağı nöropatisini tanımlamışlardır. 1968'de Dyck ve Lambert tarafından hastalık klinik, elektrofizyolojik ve histopatolojik verilere göre sınıflandırılmış ve Herediter Motor Duysal Nöropati (HMSN) adıyla anılmaya başlanmıştır. İlintili gen defektleri bulunmaya başlanınca hastalık yeniden ilk tanımlayan araştırmacılara atfen yeniden Charcot-Marie-Tooth hastalığı şeklinde adlandırılmıştır. Prevalansı yaklaşık olarak 1/2500 olup, 50'den fazla ilintili gen gösterilmiş ancak bu mutasyonlar olguların ancak yarısını kapsamaktadır. Patogenezinde miyelin genlerinde oluşan mutasyonlar sonucu miyelin yapısı, bakımı ve oluşumunda oluşan bozukluklar sorumlu tutulmaktadır. Her bir gen miyelin bütünlüğünden sorumludur. Aynı gendeki farklı mutasyonlar farklı fenotipe neden olabilir. Hastalık periferik sinir sistemi miyelinizasyonunda bir kusur sonucu oluşan bir spektrumu temsil eder. Charcot-Marie-Tooth Hastalığı 7 alt gruba ayrılmakta, ayrıca X'e bağlı geçen ve dominant ara formlar şeklinde sınıflandırılmakta olup toplam 30'dan fazla hastalığı kapsamaktadır. Distal kas zayıflığı, alt ekstremitelerde belirgin atrofi, azalmış yada kaybolmuş derin tendon refleksi, distal duyu kaybı, pes kavus ve çekiç parmak deformitesi ortak klinik özellikleridir. Charcot-Marie-Tooth hastalığı elektrofizyolojik olarak median sinirin motor ileti hızına göre; demiyelinizan (<38 m/s), aksonal (>38m/s) ve ara form (35-45 m/s) olarak sınıflandırılmaktadır. Ancak hepsinde aksonal tutulum var ve aksonal tutulumun derecesi ise klinik şiddeti belirlemektedir. CMT1, CMT2 ve CMTX en sık görülen formlardır. CMT1 otozomal dominant kalıtılan, demiyelinizan form olup, ilk ya da ikinci dekatda başlamaktadır. Demiyelinizan CMT'lerin erişkinde %70'i ve çocuklarda ise %50'sini CMT1 oluşturmaktadır ve periferik sinir hipertrofisi ve patolojik olarak soğan zarı görünümü ile karakterizedir. CMT1 A'dan F'ye sınıflandırılmakta ve en sık CMT1A (%70-90) ve CMT1B (% 4) görülmektedir. CMT 1A 17p11 üzerinde bulunan Peripheral Myelin Protein 22 (PMP-22) duplikasyonu veya çok nadir olarak nokta mutasyonlarına bağlı oluşmaktadır. CMT1B ise Protein Zero (MPZ) proteininin nokta mutasyonuna bağlı oluşmaktadır. CMT 2 otozomal dominant yada resesif kalıtılan, başlangıç yaşı daha geç, sıklıkla erişkin başlangıçlı, aksonal tutulum ile karakterize, yavaş seyirli, motor güçsüzlüğün daha az olduğu ve periferik sinir hipertrofisinin eşlik etmediği formdur. Aksonal tip CMT' de en sık mitofusin 2 (MFN2, CMT2A2) mutasyonlarına rastlanır. Çocuklarda otozomal dominant yada resesif formlar görülmekle birlikte otozomal resesif formlar erişkinden sıktır. Erken başlangıçlı CMT'lerinde (EOHMSN) %50 'si MFN2 mutasyonuna bağlı olup, optik atrofi **eşlik eden önemli bir klinik bulgusudur. X'e bağlı kalıtılan CMT'ler tüm CMT'lerin %10-15'ini oluşturmaktadır. CMTX X'e bağlı dominant yada resesif kalıtılmaktadır. X'e bağlı dominant kalıtılan CMTX1 connexin 32 geninin mutasyonuna (GJB1) bağlı gelişmekte ve CMT1'dan sonra en sık (Demiyelinizan olguların %7-14) izlenen genotiptir. Klinik erkeklerde daha ağırdır. Merkezi sinir sistemi tutulumu, tremor ve sağırlik eşlik edebilir.**

Charcot-Marie-Tooth hastalığında moleküler genetik incelemeler; kalıtsal aktarım paterni, elektrofizyolojik bulgular ve başlangıç yaşına göre istenmelidir. Çocuklarda demiyelinizan formda en sık CMT 1A izlendiğinden PMP-22 duplikasyonunun çalışılması uygundur. PMP22 duplikasyonu negatif ve erkekte erkeğe aktarım yoksa GJB1 (CMTX1) ikinci sırada çalışılmalıdır. Eğer erkekte erkeğe aktarım varsa ikinci Sırada MPZ'nin (CMT1B) çalışılması uygundur. Çocuklarda elektrofizyolojik olarak ara formda olanlarda erkekte erkeğe aktarım yoksa öncelikle sırası ile GJB1 (CMTX1) ve MPZ (CMT1B) mutasyonları çalışılmalıdır. Erkekte erkeğe aktarım var ise MPZ (CMT1B) mutasyonu öncelikle çalışılmalıdır. Anne ve baba sağlıklı, ailede hastalık öyküsü yok ise otozomal resesif CMT mutasyonları istenmelidir. Çocuklarda aksonal formlarda MFN2 (CMT2A) mutasyonu öncelikle çalışılmalıdır. Ailesel basınca duyarlılık nöropatisi; otozomal dominant kalıtılan PMP22 (17p11.2) delesyonu neticesinde gelişen, ağrısız duysal motor defisitlerle karakterize, elektrofizyolojik olarak sinirlerin tuzaklandığı yerlerde ileti bloklarının hakim olduğu demiyelinizan bir nöropatidir. En çok etkilenen sinirler; peroneal, ulnar, radyal sinirlerdir. Sinir biyopsisindeki tipik görünüm fokal miyelin kalınlaşması olup, Latince'deki sosis anlamına gelen "tomaküla" adı verilmektedir.

Kalıtsal duysal otonom nöropati (HSAN) CMT'ye göre daha nadirdir. Geniş miyelinli ve miyelinsiz liflerde kayıp ile karakterize olup 5 tipi tanımlanmıştır (HSAN1-5). Genetiği henüz CMT'ler kadar anlaşılmış değildir. Erişkinde en sık HSAN1 görülürken diğer tipler süt çocukluğu ve çocuklukta başlanmaktadır. HSAN2 ağrı, sıcaklık, basınç ve dokunma duyusunda kayıp nedeniyle parmaklarda tekrarlayan enfeksiyon, kırıklar, kendinin oluşturduğu yaralanma ve kopmalar ile karakterizedir. Elektrofizyolojik olarak duysal sinir aksiyon potansiyeli alınamaz. Sural sinir biyopsisinde büyük ve küçük miyelinli lifler izlenmezken miyelinsiz liflerde hafif azalma görülmektedir. HSAN3 (Ailesel disotonomi, Riley-Day sendromu) otozomal resesif kalıtılan ve Kappa b kinaz kompleks ilişkili protein (IKBKAP) mutasyonu neticesinde oluşan nadir bir hastalıktır. İlerleyici sensöri-motor nöropati ile karakterize olmasına karşın, klinik otonom bulgularla şekillenmektedir. Bulantı, kusma, irritabilite, taşikardi, flushing, hipohiperhidrozis, pupil dilatasyonu ve gastrointestinal veya mesane disfonksiyonu gibi disotonom kriz atakları

izlenmektedir. Ataklar stres ve enfeksiyon ile tetiklenmektedir. Nörolojik incelemede hipotoni, arefleksi, ağrı ve ısı duyusunda belirgin bozulma gözlenmektedir. Dilde fungiform papillaların olmaması, kısa boy ve kifoskolyoz diğer fizik inceleme bulgularıdır. HSAN4 (konjenital ağrıya duyarsızlık ve anhidrozis (CIPA)) otozomal ressesif kalıtılan, ağrı duyusunda belirgin kayıp, anhidroz ve termoregülasyon bozukluğu ile karakterize, klinik olarak kendine zarar verme, osteomyelit, kırıklar, hipertemi ve nöbetlerin görüldüğü ağır bir formdur. Fungiform papillaların ve göz yaşının olması ve otonom bulguların geri planda olması ile HSAN3'den ayrılır.

Kalıtısal nevralkjik amyotrofi otozomal dominant kalıtılan 17 kromozomda SEPT9 gen mutasyonu neticesinde tekrarlayan ağırlı brakiyal fleksopatidir. Omuz kuşağında şiddetli ağrı, ardından brakiyal pleksus veya proksimal periferik sinirler tarafından innerve edilen alanlarda kuvvet kaybı ile karakterizedir. Genellikle unilateral tutulum olup, otonom sinir sistemi tutulumunda eşlik edebilir. En belirgin fenotipik özelliği hipotelorizmdir. Ayrıca bilateral pes cavus deformitesi, yarı dudak ve damak, parsiyel sindaktili ve kısa boy eşlik edebilir. Elektrofizyolojik olarak duysal sinir ileti hızları normal, motor ileti hızlarında belirgin yavaşlama (Aksonal nöropati), nadiren fokal demiyelinizan ve remiyelinizan bulgular ve ileti blokları izlenmektedir.

Dev aksonal nöropati otozomal ressesif kalıtılan ve sitoskeletal protein gigaxonin mutasyonu neticesinde gelişen, karma motor ve duysal nöropati, aşırı kıvrıkcık saçlar, uzun kıvrıkcık kirpikler, mental retardasyon, ataksi ve nistagmus ile karakterize nadir kalıtısal nöropatilerdendir. Elektrofizyolojik olarak aksonal tutulum belirgin ve sural sinir biyopsisinde yoğun paketlenmiş nörofilament demetleri ile dolu dev aksonlar gözlenmektedir. Ayrıca beyin manyetik rezonans görüntülemesinde perivenriküler, subkortikal ve serebellar beyaz cevher lezyonları izlenmektedir. Kliniğimizde izlenen bir olgu, literatürde ikinci olarak globulus pallidus tutulumu izlenen hasta olarak bildirilmiştir.

Serebral Palsiyi Tanıma, Yönetme ve Yeniliklerle Gözden Geçirme

Coşkun Yazar

Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Eskişehir, .

Serebral palsy (SP) çocukluk çağıının en sık görülen yaşam boyu süren hareket ve postürü etkileyen kalıcı gelişimsel bozukluğudur.

TANIM: Serebral palsy gelişmekte olan fötüs ya da yaşamın ilk aylarında beyindeki lezyon ya da zedelenme sonucu gelişen ilerleyici olmayan ancak yaşla birlikte değişebilen, hareketi kısıtlayıcı kalıcı motor fonksiyon kaybı, postür ve hareket bozukluğudur. Motor geriliğe sıklıkla duysal (görme ve işitme azlığı) bilişsel, iletişim (dil gelişimindeki gerilik), algılama, davranış bozuklukları, epilepsi ve ikincil gelişen kas-iskelet sorunları eşlik edebilir.

SIKLIK: Serebral palsy gelişmiş ülkelerde 1000 canlı doğumda 2,5-3 sıklığında görülür. Son 40 yılda antenatal ve perinatal bakımda iyileşmelere rağmen prevalansında belirgin bir değişiklik olmaması, küçük prematüre ve sorunlu yenidoğanların yaşatılmasına bağlı olduğu düşünülmektedir. Türkiye'de 2-16 yaşlar arasındaki çocuklarda yapılan bir çalışmada SP prevalansı 1000 canlı doğumda 4,4 olarak bildirilmiştir.

Etiyolojide % 70-80 doğum öncesi, % 10-20 doğum ve sonrasına ait risk faktörleri saptanır. Bazı olgularda etiyoloji gösterilemez. En fazla risk faktörü spastik SP de saptanır. Prematürelilik, düşük doğum ağırlığı en sık görülen risk faktörleridir.

PATOGENEZ: Serebral palsy beyin korteksindeki istemli hareketi başlatan üst motor nöronların zedelenmesi sonucu gelişir. Klinik bulgular lezyonun tipine, oluştuğu zamana, bulunduğu bölge ve genişliğine ve sinir sisteminin zedelenmeye karşı gösterdiği uyum yeteneğine (plastisite) göre değişir.

SINIFLAMA: Serebral palside sıklıkla motor bozukluğun vücuttaki dağılımına göre yapılan sınıflama kullanılmaktadır. Avrupa SP İzleme Grubu'nun (SCPE) önerdiği SP sınıflaması **Tablo 1**'de görülmektedir.

Avustralya SP İzleme Programında %1,9 hastada bilişsel bozukluğa bağlanamayan generalize hipotoni bildirilmiştir, oysa ki Avrupa SP İzleme Grubu'nun sınıflamasında generalize hipotonisi olan hastalar yer almamaktadır. Farklı uluslararası SP İzleme Grupları (New South Wales CP Register (1993-2003), Western Australian CP Register (1975-2008) ve SCPE (1976-1998)) SP ile ilgili dahil etme/dışlama kriterleri ve bazı tanımlamalar üzerinde konsensüs oluşturmaya çalışmaktadırlar, ancak henüz tam bir fikir birliği oluşmamıştır.

Serebral palsy'de motor bozukluğa göre yapılan sınıflama son yıllarda motor işleve dayanan sınıflama ile birlikte değerlendirilmektedir. Motor bozukluğu değerlendirmede uluslararası geçerli ve güvenilir olan "**Kaba Motor**

İşlev Sınıflama Sistemi ile motor işlevin şiddeti, özellikle oturma ve yürüme becerileri temel alınarak 5 düzeyde ve değişik yaş gruplarında (2 yaş altı, 2-4 yaş, 4-6 yaş ve 6-12 yaş) ölçülmektedir (**Tablo 2**). Bu sistem izlenen çocuklarda ilerdeki motor işlev bozukluğu konusunda bilgi verebildiği gibi SP ile ilgili çalışmalarda da yararlı olabilmektedir. Kaba Motor İşlev Ölçeği (KMIÖ) ile alt ekstremite; İki Elli İnce Motor İşlev Ölçeği (İEİMi) ile

SEREBRAL PALSI İLE BİRLİKTE BULUNAN DİĞER BOZUKLUKLAR

Serebral palsi'de beyindeki zedelenme motor alanla sınırlı değildir. Mental Retardasyon, epilepsi, göz bozuklukları, işitme azlığı, beslenme bozukluğu ve oral motor yetersizlik, kronik akciğer sorunları, dil ve konuşma bozuklukları, ortopedik sorunlar, davranış bozuklukları, üriner sistem bozuklukları, öğrenme güçlüğü-dikkat azlığı gibi bozukluklar da görülebilir.

SEREBRAL PALSI İLE KARIŞAN DURUMLAR

- 1- Yavaş ilerleyen nörodejeneratif hastalıklar (Rett Sendromu, GM1 Gangliosidosis, infantil nöroaksonal distrofi, metakromatik lökodistrofi gibi)
 - 2- Ataksi ile giden bozukluklar (Abetalipoproteinemi, Ataksi Telanjiektazi, Friedreich Ataksisi gibi)
 - 3- Nöromusküler hastalıklar
 - 4- Spinal Kord Lezyonları (Diastometamyeli, siringomyeli gibi)
 - 5- Genetik Bozukluklar (Hereditör spastik parapleji gibi)
 - 6- Santral Sinir sistemi malformasyonları
 - 7- Periferik sinir hastalıkları/Brakial pleksus zedelenmesi
 - 8-Metabolik hastalıklar (arginaz eksikliği, sülfat oksidaz veya molibden kofaktör eksikliği, DOPA yanıtı distoni)
- Ayrıca trombofiliye eğilim, santral sinir sisteminin vasküler malformasyonları da inmeye neden olarak SP şeklinde klinik tablo oluşturabilir.

TANI : Serebral palsi tanısı klinik bulgulara göre konur. Tanı için özgün bir laboratuvar bulgusu yoktur. Tanı tipik olarak ilerleyici olmayan

- 1- Doğumdan itibaren gelişim basamaklarında gecikme;
- 2-Tonüs değişikliği-hareket bozukluğu (koreoatetoz, distoni gibi). Nörolojik muayenede spastisite, derin tendon reflekslerinde artış, patolojik reflekslerin olması, postür bozukluğu ya da istemsiz hareketlerin saptanması, ilkel reflekslerin kaybolmaması;
- 3- Genellikle pre-peri ve postnatal risk faktörlerinin olması ile konur.

Beyin MRG'si SP li hastaların yaklaşık % 80-90'ında patolojiktir. Beyin MRG çalışması SP tanısı için zorunlu değildir ancak beyin gelişimi sırasındaki zedelenmenin özelliği zamanı, yeri ve nörolojik bulgularla uyumunu belirlemede önemlidir. Beyin MRG'si normal olan hastalarda ayırıcı tanıda spinal lezyonlar, nörotransmitter bozuklukları gibi diğer nedenler gözden geçirilmelidir.

Serebral palside bulgular zamanla ortaya çıkar ve değişkendir. Bu nedenle SP tanısı hastanın uzun süreli izlemi ve nörolojik olarak birden fazla değerlendirilmesi ile konmalıdır. Avrupa SP İzleme Grubu (SCPE) kesin tanıda alt sınırı en az 3 yaş olarak önermektedir. Ancak 3 yaştan önce SP'yi düşündüren bulgular varsa erken uyarılma programına alınmalıdır.

Bir çocukta serebral palsinin araştırılmasına ait önerilen bir algoritma **Şekil 1**'de görülmektedir. Ancak bazı hastalar farklı özellikler gösterebilir, hastaya özel yaklaşımlar gerekebilir. Avrupa SP İzlem Çalışmasında Serebral palsili hastalar kayıt edilirken kullanılan dahil etme ve dışlama için karar şeması **Şekil 2**'de, Serebral palsi alt tiplerinin sınıflama şeması ise **Şekil 3**'de görülmektedir.

ERKEN TANI : Serebral palsi'de istemli hareket kontrolünün tamamlanmadığı erken aylarda tonus değişikliklerini saptamak güçtür. Ağır SP de yaşamın ilk günlerinde bile tanı konabilir. Çocuk büyüdükçe bulgular da değişebilir. Süt çocukluğu döneminde aşırı hipotoniden hipertoniye kadar değişen yelpazede tonus değişiklikleri görülür. Süt çocuğunda yatış postürü (opustotonus, fleksör tonus, ellerini yumruk şeklinde tutma, asimetrik postür), bir yaş altında erken el tercihi ve alt bezi değiştirmede güçlük, koltuk altlarından tutup kaldırıldığında bacaklarda çaprazlama spastisite bulgusudur. Prematürelerin uzun süre izlemi ile bu bulguların % 80 düzeldiği ancak % 20 sinde SP geliştiği saptanmıştır.

Yenidoğan döneminde spontan motor aktivite anormalliklerinin SP'nin erken tanısında önemli olduğu vurgulanmaktadır. Bu dönemdeki anormal kramp şeklinde eş zamanlı generalize spontan hareketler ilerdeki SP'nin erken habercisi olabilmektedir. Erken aylarda motor hareketlerde azalma, iki ayağı ile birlikte tepinme ve fidgety hareketlerin olmaması (3-5 aylarda normal bebeklerdeki kol, bacak ve gövdenin her yöne karmaşık kırır kırır dairesel hareketleri) diskinetik SP'nin erken tanısında belirleyici olabilmektedir.

TEDAVİ : Serebral palsi'de tedavi yaşam boyu sürer. Tedavinin amacı günlük aktivitenin sürdürülebilmesi için kasların güçlendirilmesi, istemli hareketin kontrolü, dengenin sağlanması, spastisitenin azaltılması, istemsiz hareketlerin baskılanması ve ek sorunların giderilmesidir. Tedavi programı her hastanın gereksinimi ve eşlik eden diğer bozukluklar dikkate alınarak düzenlenmeli ve ailenin de içinde yer alacağı ekip çalışması yaklaşımı benimsenme-

lidir. Tedavide ilk 3 yaşta Erken Uyarılma Programı (Fizyoterapi, postürün düzeltilmesi için uygulamalar), 3-5 yaşta FTR uygulamaları; 5-10 yaşta FTR ve ortopedik yaklaşım, adolesan döneminde ise postür ve öz bakım becerilerini geliştirmeye yönelik FTR uygulamaları önerilmektedir.

SEREBRAL PALSİ KONUSUNDA YENİLİKLER: Bu bölümde SP ile ilgili literatür bilgileri son bir yıl ağırlıklı olmak üzere gözden geçirilmiş, tanı ve tedavideki yeniliklerle birlikte, SP ile ilgili diğer bilgi ve önerilere de yer verilmiştir.

Serebral palsi tanısında ayrıntılı öykü ve dikkatli muayene büyük öneme sahiptir. Serebral palsi tanısında serebral patoloji ve etiyolojik nedenlerden çok klinik tanımlayıcı kriterlerin esas alınması konusunda büyük ölçüde uluslararası bir anlaşma sağlanmış durumdadır. MR traktografi veya fonksiyonel MR gibi modern MR görüntüleme yöntemlerinin beyinde erken dönemde görülen lezyonların kompensasyon ve reorganizasyonunun bilimsel olarak daha iyi anlaşılmasında yararlı olabilir. Farklı SP İzleme Grupları arasında SP'nin sınıflanması ve tanımlamaları üzerinde (minimum survi yaşı ile postneonatal beyin hasarı için maksimum yaş gibi) konsensüs sağlanmaya çalışılmaktadır, böylece farklı merkezlerde yapılan çalışmaların karşılaştırılabilmesi ve birlikte geleceğe yönelik planlamaların yapılabilmesi amaçlanmaktadır. Serebral palsi etiyolojisine yönelik yapılan bazı çalışmalarda iyot eksikliği ile spesifik tip SP veya epidemik SP arasında ilişki bulunmuştur. Serebral palsi tanısında genetik nedenler giderek daha çok tanımlanmaktadır, örneğin otozomal resesif geçişli GAD1, AP4M1, AP4E1, AP4B1 ve AP4S1 ile otozomal dominant geçişli KANK1 geni SP ile ilişkili olarak bildirilmiştir. Tüm genom ve ekzom sekanslama gibi ileri genetik tanı yöntemleri ile SP ile ilişkili daha fazla genin tanımlanması beklenmektedir. Perinatal hipoksik iskemik hasar riski olan bebeklere doğumdan sonra serebral hipotermi, riskli gebeliklerde doğum öncesi anneye yüksek doz magnezyum sülfat uygulamalarının term ve preterm yenidoğanlarda nöron koruyucu etkisi olduğunu gösteren çalışmalar bildirilmiştir. Ayrıca fenobarbital, topiramet, inhale ksenon gazı, sodyum kromoglikat, allopurinol ve melatoninin nöroprotektif etkisi güncel çalışma konuları arasında yer almaktadır. Serebral palside kök hücre tedavisi ile ilgili devam eden uluslararası klinik çalışmalar vardır, ancak şu anda SP'de klinik uygulama ile ilgili yeterli kanıt bulunmamaktadır. Serebral palside hiperbarik oksijen tedavisinin etkinliği ile ilgili farklı sonuçlar bildirilmiştir. Ağır spastisitesi olan SP'li hastalarda intratekal baklofen pompası ve selektif dorsal rizotomi uygulamaları bir seçenek olarak görülmektedir. Motor bozukluğu tamamen diskinetik özellikte olan hastalarda ise bazal gangliyonlara kuadripolar elektrod yerleştirilerek yapılan derin beyin stimülasyonu ile ilgili çalışmalar araştırma konusudur. Yapılan çalışmalarda SP'li hastaların sağlıkla ilişkili yaşam kalitesinin genel popülasyona göre düşük, yine psikolojik zorluklarının genel popülasyona göre daha fazla olduğunu göstermektedir. Ayrıca çocuk servislerinin SP'li çocukların (yaşlarını doldurmaları nedeni ile) erişkin sağlık bakımına geçişe hazırlanması konusunda yetersiz olduğu bildirilmektedir. Serebral palsili hastalarda yaşam kalitesini etkileyen önemli bir neden de ağrıdır. Serebral palsili hastalar spazmlar, kontraktürler, kalça çıkığı, gastrik reflü gibi bir çok nedenle sanıldığından daha fazla ağrıya maruz kaldığı ve bu durumun ya gözden kaçtığı ya da yeterince tedavi edilmediği bildirilmektedir, bu ağrılar spazmları tetikleyerek ağrı-spazm döngüsü oluşabilir. Bu nedenle SP'li hastalarda ağrı yönetimi ve ağrıya yol açan nedenlerin tedavisi önemlidir. Özellikle kalça eklemine kas spazmına ikincil ağrısı olan çocuklarda Botulinum toksin A uygulamasının yararlı olduğu bildirilmiştir. Yaşam kalitesini etkileyen önemli bir durum ise yaşanan çevrenin SP'li hastaya uygun bir hale getirilmesidir. Serebral palsili hastaların skolyoz gelişimi açısından izlenmesi önerilmektedir, zira bilateral ağır spastisitesi olan küçük çocuklarda skolyoz hızlı bir şekilde ilerleyerek solunum fonksiyonlarını etkileyebilmektedir. Robot ve bilgisayar destekli fizik tedavi ve rehabilitasyon programları da SP'de güncel konular içinde yer almaktadır. Kazalar ve enfeksiyonlar gelişmiş ülkelerde SP'nin önlenabilir nedenleri arasında yer almaktadır. Gelecek dekatta serebral palsi çatısı altında toplanan beyin lezyonlarının buna yol açan faktörlerle birlikte vücut yapısı ve fonksiyon bozukluğunun tam bir tanımı şeklinde sınıflandırılması beklenmektedir. Beyin plastisitesinin daha iyi anlaşılması yeni tedavilerin gelişmesine veya mevcut tedavilerin daha iyi uygulanmasına neden olabilir. Serebral palsili hastalar ile ilgili yeni yaklaşımlar giderek onların topluma katılımı ve yaşam kalitesine odaklanmaktadır. Yeni teknolojiler hem bireye (ses sentezleyici ve robot yardımı gibi) hem de çevreye (akıllı ev aletleri gibi) yönelik yeni olanaklar sunmaktadır.

16. ULUSAL
ÇOCUK NÖROLOJİSİ KONGRESİ

SÖZEL VE POSTER BİLDİRİLER

S-01

Lizozomal Depo Hastalıklarında Beyin Manyetik Rezonans Görüntüleme Bulguları

Kürşad Aydın¹, Ayşe Serdaroğlu¹, Ayşe Kartal², Cengiz Dilber³, Şenay Haspolat⁴, Tuğba Hirfanoğlu¹, Gürsel Biberoğlu⁵

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

²İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Malatya

³KSÜ Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Kahramanmaraş

⁴Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Antalya

⁵Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı, Ankara

AMAÇ: Lizozomal depo hastalıkları (LDH), lizozomal enzim veya ilişkili proteinlerin eksikliği sonucu kompleks makromoleküllerin transport veya yıkımındaki yetersizliğe bağlı oluşan ve sık görülen kalıtsal nörometabolik bozukluklardır. LDH'nin birçoğunda merkezi sinir sistemi etkilendiğinden tanı ve tedavi sürecinde beyin MRG bulguları oldukça değerlidir. Bu çalışmada LDH'na özgün beyin MRG bulgularının tanımlanması amaçlanmıştır.

METOD: Bu çalışmaya; klinik, radyolojik, enzim ve/veya genetik inceleme ile tanı konulmuş 16 MLD, 10 krabbe, 10 GM1-GM2 gangliosidoz ve 6 NCL olmak üzere toplam 42 olgu dahil edilmiştir. Her bir hastalık için beyin MRG bulguları ayrıntılı olarak tanımlanmış ve hastalığa özgün paternler belirlenmeye çalışılmıştır.

BULGULAR: İkişi juvenil, 14'ü infantil başlangıçlı olan MLD'li olgularımızda; ilerleyici simetrik periventriküler beyaz cevher tutulumu, tigroid çizgiler, erken korpus kallozum tutulumu ve U-liflerinin korunması en önemli bulgularıdır. Altı olguda gözlediğimiz talamik hipointensite MLD için literatürde daha önce vurgulanmamıştır. Hepsisi infantil başlangıçlı krabbe'li olgularımızda; paryetalden başlayıp nispeten hızlı atrofiye gidiş gösteren periventriküler beyaz cevher tutulumu, internal kapsül arka bacak tutulumu, serebellar tutulum ve optik sinirde kalınlaşma en önemli bulgularıdır. Erken evrede BT çekilen iki olguda da kalsifikasyon saptandı. Beşi Tay-Sachs, Üçü infantil başlangıçlı GM1 ve bir de Sandhoff'lu olgularımızda diffüz beyaz cevher tutulumu ile korpus striatum hiperintensitesi ve talamik hipointensite en önemli bulgularıdır. Korpus kallozumun korunmuş olması da dikkati çeken bir bulgudur. Beşi geç infantil, biri de juvenil başlangıçlı NCL'li olgularımızda serebral ve serebellar atrofiye eşlik eden hafif santral beyaz cevher tutulumu ile birlikte geç infantil tipte talamik hipointensite en önemli bulgularıdır.

SONUÇ: Bu çalışmada geniş bir LDH serisinde beyin MRG bulguları ayrıntılı olarak tanımlanmıştır. Hastalıklara özgün tanımlayıcı paternlerin iyi bilinmesi, erken tanı ve tedavi için çok değerli olmasının yanında birçok gereksiz tetkik yapılmasını da önleyecektir.

Anahtar Kelimeler:

S-02

B12 Vitamin Eksikliği ve Nörolojik Bulguları: Yirmidört Olgu

Sanem Yılmaz, Ayfer Akçay, Hande Tekin, Gül Serdaroğlu, Hasan Tekgül, Sarenur Gökben

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi BD, İzmir

GİRİŞ: B12 vitamini, hayvansal gıdalarda bulunan ve insanlar için esansiyel olan bir vitamindir. B12 vitamin eksikliğinin erken teşhis ve tedavisi özellikle nörolojik hasarı önleme açısından önem taşımaktadır.

METOD: Çalışmaya B12 vitamin eksikliği ile açıklanabilen nörolojik semptomlarla başvuran, hematolojik, biyokimyasal, metabolik ve gerekli olması halinde kraniyal görüntülemeler ile yapılan ayrıntılı etiyolojik araştırmalarında mevcut tabloyu açıklayacak başka bir neden saptanmayan, B12 vitamin düzeyi 200 pg/ml'nin altında bulunan 24 olgu dahil edildi.

SONUÇ: Olguların 13'ü kız, 11'i erkekti. Onüç olgu (%54) motor gerilik ve hipotoni, 7 olgu (%29) afebril nöbet, 3 olgu (%13) istemsiz hareketler ve 1 olgu (%4) nistagmus nedeniyle başvurmuştu. Olguların yaş ortalaması 7,2±4.5 ay idi. B12 vitamin düzeyi ortalaması 111,5 ± 46pg/ml bulundu. Altıncı ayını doldurmuş 11 olgudan 5'i sadece anne sütü ile beslenmekteydi. Annelerin hiçbirisi vejeteryan değildi. Ancak olguların tümü düşük sosyoekonomik düzeyde, et tüketimi az olan ailelerin çocuklarıydı. Bakılabilen olgularda anne B12 vitamin

düzeyi ortalaması 190pg/ml saptandı. Yedi olguya (%29) nörolojik bulgular yanında megaloblastik anemi eşlik ediyordu. Bu olguların ortalama B12 vitamin düzeyi belirgin düşük (74pg/ml) saptandı. Olguların 1'inde ağızda yara ve diaper dermatit, 1'inde ciltte hiperpigmentasyon, 2'sinde kusma ve beslenememe gibi ek yakınmalar mevcuttu ve bu olgularda B12 vitamin düzeyi 100pg/ml'nin altında idi. Afebril nöbet ile başvuran 7 olgudan 6'sının EEG'si normal iken bir tanesi patolojik idi. Bu olguda B12 vitamin replasmanı sonrası EEG bulgularının tamamen normale döndüğü gözlemlendi. Onaltı olguya kraniyal MR çekildi ve 10'u normal saptanırken 6'sında en sık kortikal atrofi olmak üzere miyelinizasyonda gerilik ve korpus kallozumda inceltme bulgularına rastlandı. Üç olguda B12 vitamininin intramusküler replasmanı sonrasında istemsiz hareketler olduğu gözlemlendi. Her üç olguda da replasmanın siyanokobalamin ile yapılmış olması dikkat çekici bulundu. **YORUM:** B12 vitamin eksikliği ülkemizde önemli ancak önlenabilir bir sağlık sorunu olmaya devam etmektedir. Anne ve çocukların B12 vitamin eksikliği açısından değerlendirilmesi ve takviyesi koruyucu hekimlik açısından önemli bir hizmet olacaktır.

Anahtar Kelimeler: B12 vitamini, nöbet, istemsiz hareket, motor gerilik

S-03

Geç Başlangıçlı Kobalamin C Bozukluğu: Tedavi Öncesi ve Sonrası Klinik ve Radyolojik Bulguların Değerlendirilmesi

Esra Gürkaş¹, Ayşe Kartal², Kürşad Aydın³, Aynur Küçükçongar⁴, Cengiz Dilber⁵, Serdar Ceylaner⁶

¹Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Hematoloji Onkoloji Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

²İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Malatya

³Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

⁴Şevket Yılmaz Eğitim Araştırma Hastanesi, Bursa

⁵KSÜ Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Kahramanmaraş

⁶İntergen genetik merkezi, Ankara

AMAÇ: Kobalamin C bozukluğu, otozomal resesif geçişli doğumsal intrasellüler kobalamin metabolizma bozukluğudur. Hastalık başlangıç yaşına göre iki ayrı klinik fenotipe ayrılmıştır. Erken başlangıçlı formunda bulgular ilk bir yaşta başlamakta ve klinik daha ağır seyretmektedir. Geç başlangıçlı form ise oldukça nadir görülmekte, çocukluk veya erişkinlik döneminde ortaya çıkmakta ve tedaviye oldukça iyi yanıt vermektedir. **GEREÇ-YÖNTEM:** Burada nöropsikiyatrik bulgularla başvuran ve tedavi sonrası klinik ve nöroradyolojik bulgularında belirgin düzelme saptanan bir olgu sunuldu.

BULGULAR: Sekiz yaşında kız hasta, 3 ay önce başlayan hareketlerinde yavaşlama ve görsel halüsinasyon şikayeti doktora başvurmuş ve organik psikiyatrik hastalık tanısı ile risperidon tedavisi başlanmış. Nörolojik açıdan progresyon gösteren olgu hastanemize sevk edilmiş. Hastanın nörolojik muayenesinde kooperasyonu kısıtlı, alt ekstremitelerde derin tendon refleksleri canlı ve bilateral babinski pozitifliği vardı. Beyin MRG'de, kortikospinal traktusa uyan lokalizasyonlarda ve bazal ganglionlarda sinyal artışı ve serebral atrofi görüldü. Serum homosistein yüksekliği, metionin düşüklüğü ve idrarda yüksek oranda metil malonik asit atılımı saptanan olguya geç başlangıçlı kobalamin C bozukluğu tanısı konuldu. MMACHC gen dizi analizi ile genetik tanı kesinleştirildi. Hidroksikobalamin, betain ve folik asit tedavisi sonrası olgunun klinik ve MRG bulgularının belirgin olarak düzeldiği görüldü.

ÇIKARIMLAR: Geç başlangıçlı kobalamin C bozukluğu tanısı, klinik bulguların çeşitliliği ve başlangıç yaşının değişkenliği nedeni ile kolaylıkla atlanabilmektedir. Özellikle nöropsikiyatrik bulgularla başvuran, progresif nörolojik kötüleşme görülen hastalarda geç başlangıçlı kobalamin C bozukluğu tanısı da akılda bulundurulmalıdır. Tedavi ile hem klinik hem de radyolojik olarak dramatik düzelme sağlanabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: kobalamin C bozukluğu, geç başlangıçlı

S-04

Çocukluk Çağında Akut Nekrotizan Ensefalopati: Tek Merkez Deneyimi

Mehbare Özkan¹, Ayşe Aksoy¹, Nilgün Erkek², Deniz Yüksel¹, Yasemin Taşçı Yıldız³

¹Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları EAH, Çocuk Nöroloji Kliniği, Ankara

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul

³Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları EAH, Radyolojik Bölümü, Ankara

GİRİŞ: Akut nekrotizan ensefalopati (ANE) çocukluk çağında nadir görülen bir hastalık olup, genellikle nonspesifik viral hastalık sonrasında yüksek ateş, nöbet, kusma, bilinç değişikliği ve hızlı nörolojik bozulma ile seyreder. Bilateral talamik nekroz ayırıcı tanıda önemlidir. Kasım 2009-Mayıs 2014 tarihleri arasında Dr. Sami ulus çocuk sağlığı ve Hastalıkları EAH çocuk nöroloji kliniğinde ANE tanısı ile izlenen 5 hastanın klinik ve radyolojik özelliklerinin sunulmuştur.

OLGU: Olgu 1: 5 aylık kız hasta yüksek ateş, nöbet, kusma ve bilinç kaybı ile başvurdu. Beyin MRG'ında, her iki talamus lokalizasyonunda subakut kanama lehine simetrik tutulumu olan hastaya ANE tanısı konularak immunomodulator tedavi verildi. Etiyolojisinde H1N1 enfeksiyonu saptanan ve nörolojik gelişimi yaşıtları ile uyumlu olan hasta 4.5 yıldır izlenmektedir. Olgu 2: 8 aylık kız hasta boğaz enfeksiyonu sonrasında yüksek ateş, dirençli nöbetler, kusma ve bilinç kaybı ile başvurdu. Beyin MRG'da bilateral talamus, beyin sapı ve periventriküler beyaz cevherde hiperintens lezyonlar saptandı. Üç yıllık izlemde bilişsel değerlendirilmesi yaşı ile uyumlu olan hasta motor gelişimi geriliğinden ileri rehabilitasyon almaktadır. Olgu 3: 21 aylık erkek hasta viral enfeksiyon sonrasında bilinç bulanıklığı, ateş, kusma şikayeti ile başvurdu. Beyin MRG'da pons, mezensefalon, bilateral talamus, bazal ganglionlarda ödem, hemorajik transformasyon vardı. Trakeostomi ve ev tipi ventilatörle taburcu edilen hasta 2.5 yıldır izlenmektedir. Olgu 4: 5 yaşında erkek hasta üst solunum yolu enfeksiyonu sırasında dirençli nöbet ve bilinç kaybı ile başvurdu. Beyin MRG'da beyin sapı, talamusta simetrik sinyal artışı ve noktasal kanama odakları vardı. İki yıllık izlemde hastanın distonisi var, spastik tetraparetik ve PEG ile besleniyor. Olgu 5: 2.5 yaş erkek hasta ateş, nöbet geçirme, bilinç kaybı şikayeti ile başvurdu. Beyin MRG'da mezensefalonda, bilateral talamusta, periventriküler beyaz cevherde sinyal artışı ve talamusta kanama ile uyumlu görünüm vardı. Etiyolojide H1N1 enfeksiyonu saptandı. Dört aydır izlenen hasta spastik tetraparetik, PEG ile besleniyor. **SONUÇ:** Çocukluk çağında ANE'nin erken tanısı için beyin MRG bulguları önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Akut Nekrotizan Ensefalopati

S-05

Tirozinemi Tip 1A Tanılı Hastada NTBC Kesimi Sonrası Ağır Nörolojik Kriz

Hülya Maraş Genç, Emek Uyur Yalçın, Asiye Güngörmüş, Kenan Doğan, Bülent Kara

Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

GİRİŞ: Tirozinemi tip 1a'da klinik bulgular toksik metabolitlerin birikimine bağlı olarak hepatik, renal ve nörolojik komplikasyonlara bağlıdır. Bu metabolitlerden en toksik olanı süksinilaseton, hem metabolizmasında görevli 5-aminolevulinik asid (5-ALA) dehidrataz enziminin potent inhibitörüdür. 5-ALA nörotoksiktir ve NTBC (nitisinone) ile tedavi edilmemiş olgularda akut porfiri benzeri ataklar gelişir. Akut nörolojik kriz olarak tanımlanan bu ataklarda periferik nöropatiye bağlı ağırlı parestezi, otonomik bulgular ve progresif paralizi görülür.

OLGU: Yedi yaşındaki kız hasta 10 gündür olan karın ağrısı, kabızlık, iki gündür olan bacaklarda güçsüzlük yakınması ile başvurdu. On aylıkken tirozinemi tip 1a tanısı almıştı ve o zamandan itibaren tirozinden kısıtlı diyet ve NTBC almaktaydı. Son 1 aydır NTBC tedavisini, ilaç teminindeki zorluklar nedeniyle alamadığı öğrenildi. Fizik muayenesinde, uykuya meyilli ve ajiteydi. Ateşi 36.8 °C, nabızı 140/dakika, solunum sayısı 40/dakika, tansiyonu

134/106 mm Hg, oksijen saturasyonu oda havasında %68, maske ile oksijen altında %96 idi. Taşipneik ve dispneik olan hastanın tüm vücutta dokunmakla hassasiyeti mevcuttu. Kraniyel sinir muayenesi doğaldı. Üst ve alt ekstremitelerde derin tendon refleksi alınamadı. Kas gücü tüm ekstremitelerde 3/5 bulundu. Solunum yetersizliği nedeniyle entübe edildi. Beyin omurilik sıvısında protein artışı yoktu. Elektromiyografik (EMG) incelemede duysal ve motoryanıtlar elde edilemedi. İlgili EMG'de spontan denervasyon gözlemlendi. Bulgulara ağır sensorimotor polinöropati olarak değerlendirildi. İdrarda total porfirin ve 5-ALA artmıştı. NTBC kesimine bağlı akut nörolojik kriz düşünülen hastaya NTBC 2mg/kg/gün dozunda başlandı. İzlemde hipertansiyon gelişti, renal ve hepatik komplikasyonlar gözlenmedi. Başvurudan sonraki birinci ayda trakeostomi açıldı, üçüncü ayda ventilatör desteğinden ayrıldı, altıncı ayda yürümeye başladı. Halen alt ekstremitelerde distal kaslarında zaafı olup ve stepaj yürüyüşü mevcut. **SONUÇ:** NTBC, tirozinemi tip 1'in prognozunu önemli ölçüde düzeltmiştir. Tirozinemi tip 1a tanılı hastalarda NTBC tedavisine yaşam boyu, aralıksız devam edilmelidir. NTBC tedavisinin kesilmesi hayatı tehdit edebilecek ağırlı akut periferik nöropati tablosuna neden olabilir.

Anahtar Kelimeler: Tirozinemi, NTBC, porfiri, nörolojik kriz

S-06

Korpus Kallozum Anormalliği Saptanan Olguların Klinik Bulgular ve Kromozomal Değişiklikler Açısından Değerlendirilmesi

Erhan Bayram¹, Sinem Ağılkaya², Yasemin Topçu¹, Pakize Karaoğlu¹, Uluç Yiş¹, Sultan Cingöz², Semra Ayşe Hız¹

¹Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD Çocuk Nörolojisi BD

²Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji ve Genetik AD

Beyindeki işlevleri halen iyi bilinmeyen korpus kallozum (KK) anormallikleri 1/3000 gibi görece sık görülmektedir. İzole veya diğer SSS malformasyonlarıyla birlikte olabilir. Genetik olarak tanımlanmış 50'den fazla sendrom, bazı nörometabolik ve nörodejeneratif hastalıklar, ayrıca tanımlanmamış bazı mutasyon veya delesyon/dublikasyonlara eşlik edebildiği bildirilmektedir. KK gelişimsel anormallikleri bazı gen loküsleriyle ilişkilendirilmiş ve çeşitli aday genler saptanmıştır. Ancak son zamanlarda hastalıkların genetik temellerinin keşfinde çığır açan yeni moleküler tekniklerin geliştirilmiş olmasına karşın halen KK anormalliklerinin olası genetik nedenleriyle ilgili bilgiler yetersizdir. Bu çalışmanın amacı KK anormalliği olan olgularda eşlik eden genetik sendromların ve olası sitogenetik anormalliklerin araştırılmasıdır.

KK gelişim anormalliği olan 64 olgu (34kız,30erkek) klinik, radyolojik özellikler ve dismorfik bulgular yönünden değerlendirilmiştir. Tüm olgularda mikroskobik kromozomal değişiklikleri (dengeli ve dengesiz inversiyon, translokasyonlar, delesyon ve duplikasyonlar) araştırmak için sitogenetik analiz yapılmıştır. Başka bir çalışma kapsamında aynı gruptan 16 olguda submikroskobik kromozomal değişiklikleri değerlendirmek için yüksek çözünürlüğe sahip array analizi yapılmıştır.

Olguların 14'ünde (%21.8) eşlik eden bir genetik sendrom saptanmıştır. Bunlar CHARGE (3olgu), Aicardi (2olgu), Wolf-Hirschhorn, Kabuki (Resim1), Shapiro (Resim2), Marden-Walker, PHACE, fasiyokardiyorenal sendrom, osteodisplastik primordial dwarfizm, Di-George ve Joubert sendromlarıdır. Olguların sitogenetik analizleri sonucunda mikroskobik düzeyde herhangi bir kromozomal yapısal değişiklik saptanmazken, array analizi yapılan beş olguda (%31.2) submikroskobik düzeyde kromozomal değişiklikler (9q22, 3q13, 1q43-44 delesyonları, 16p13 ve 15q11 duplikasyonları) saptanmıştır.

Konvensiyonel mikroskobik yöntemlerle metafaz kromozomlarının kalitesine göre yaklaşık 5 Mb uzunluğundaki kromozomal bölgeleri kapsayan değişiklikler saptanabilmektedir. Rezolusyonu sınırlı konvensiyonel sitogenetik teknikler ve subtelomerik FISH ile hastaların %3-6'sında kromozomal abnormalite saptanabilmektedir. Yüksek çözünürlüğe sahip array teknolojileriyle bu oran yaklaşık %20'ye kadar çıkmıştır. Sonuç olarak, KK anormallikleri klinik ve genetik olarak heterojen bir malformasyon grubudur. Bu gruptaki hastalarda çoğu merkezde

önerilmekte olan konvansiyonel sitogenetik analiz yöntemleri kullanılarak yapısal kromozomal değişikliklerin saptanamayacağı gösterilmiştir. Bu yüzden çok daha yüksek çözünürlüğe sahip olan ve mikroskobik düzeyde saptanamayan submikroskobik kromozomal değişikliklerin saptanmasına olanak sağlayan mikroarray teknolojilerinin kullanılmasının uygun olacağı önerilmiştir.

Anahtar Kelimeler: korpus kallozum, kromozomal değişiklik, malformasyon

S-07

Subakut Sklerozan Panensefalitli Hastalarda MikroRNA 146a,181a ve 155'in Ekspresyon Paterninin Belirlenmesi

Uluç Yiş¹, Uğur Tüfekçi², Şermin Genç², Kürşat Bora Çarman³, Yasemin Topçu¹, Erhan Bayram¹, Pakize Karaoğlu¹, Ayşe Semra Ayşe Hız¹

¹Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nöroloji Bilim Dalı İzmir/Türkiye

²Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü İzmir/Türkiye

³Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nöroloji Bilim Dalı Eskişehir/Türkiye

AMAÇ: Subakut sklerozan panensefalit (SSPE) merkezi sinir sisteminin süregen kızamık enfeksiyonu ile oluşan inflamasyon, nörodejenerasyon ve demyelinizasyon ile karakterize bir hastalıdır. SSPE patogeneğinde birçok faktör suçlansa da, nörodejenerasyonun tam mekanizması bilinmemektedir. MikroRNA'lar (miRNA), küçük kodlama fonksiyonu olmayan RNA'lar olup gen ekspresyonunu transkripsiyon sonrası aşamada düzenlemektedirler. MikroRNA'lar normal bağışıklık sistemi gelişimi için vazgeçilmez olup aynı zamanda birçok kronik inflamatuvar hastalığın patogeneğinde sorumlu tutulmaktadır. Bu çalışmanın amacı SSPE'li hastalarda normal immun sistem gelişimi ve enflamasyon yanıtlarının düzenlenmesinde önemli görev alan miRNA 146a, 181a ve 155'in ekspresyon paternlerini periferik kan mononükleer hücrelerinde incelemektir.

GEREÇ VE YÖNTEMLER: Çalışmaya 39 SSPE ve 41 sağlıklı kontrol hastası alınmıştır. MikroRNA 146a, 181a ve 155'in kuantitatif analizi özgül primerler kullanılarak "Real Time PCR" analizi ile yapılmıştır.

BULGULAR: MikroRNA 146a, 181a ve 155'in ekspresyonu SSPE'li hastalarda kontrol grubuna göre istatistiksel olarak daha yüksek saptandı (3.13 ± 6.61 vs 0.30 ± 0.26 , $P=0.0001$; 1.80 ± 2.53 vs 0.47 ± 0.29 , $P=0.0001$; 2.05 ± 3.54 vs 0.67 ± 0.59 , $P=0.003$). MikroRNA 155'in ekspresyonu Evre3 hastalarda Evre 1 hastalara göre daha yüksekti (2.44 ± 3.94 vs 0.37 ± 0.18 , $P=0.009$). SSPE değişik evreleri arasında mikroRNA 146a ve 181a ekspresyon paternlerinde bir farklılık saptanmadı. MikroRNA düzeyleri ile hastalığın süresi, latensi dönemi, beyin manyetik rezonans inceleme bulguları, epileptik nöbet varlığı ve kullanılan immunomodulator ve antiepileptik ilaçlar arasında bir ilişki saptanmadı.

ÇIKARIMLAR: Sonuç olarak bu çalışma miRNA 146a, 181a ve 155'in anormal immun yanıt sonucu ortaya çıkan SSPE patogeneğinde rol oynayabileceği düşünülmüştür. Anormal mikroRNA ekspresyonu immun sistem tarafından geliştirilen adaptif bir yanıt olabileceği gibi primer hastalığa bağlı olabilir. MikroRNA'lar viral infeksiyonlarda yeni ilaç hedefleri olarak seçilen moleküller olduğundan SSPE hastalarında patogeneşte miRNA ekspresyonları daha ayrıntılı çalışılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: subakut sklerozan panensefalit, mikroRNA146a, mikroRNA 181a, mikroRNA 155

S-08

Juvenile Myasthenia Gravis: Üç Olgu Sunumu

Ünsal Yılmaz¹, Uluç Yiğit²¹Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Ve Cerrahisi Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bölümü²Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bölümü

AMAÇ: Juvenil miyasteni gravis tüm olguların sadece %10-15'ini oluşturur ve puberte öncesi daha da nadirdir. Bu nedenle, özellikle erken yaşta başlayan miyasteni graviste, klinik tablo, tanı, tedavi ve prognoz hakkında yeterli veri yoktur. Erken tanı, hastalığın progresyonu ve hayatı tehdit edebilen miyastenik krizlerin önlenmesi için önemlidir. Asetilkolin reseptörüne karşı gelişen antikorların gösterilmesi tanı için oldukça değerlidir. Ancak, yetişkin hastaların aksine, asetilkolin reseptör antikorları puberte öncesi dönemde hastaların ancak yarısında pozitif bulunur. Seronegatif hastaların, benzer klinik tablo gösterebilen konjenital miyasteni gravisten ayrılması önemlidir.

GEREÇ-YÖNTEM: Bu çalışmada, juvenil miyasteni gravisli 3 olgunun, başvuru bulguları, klinik seyri ve 2 yıllık takip sonuçları sunuldu.

BULGULAR: Başlangıç yaşı 3, 4 ve 7 yıldı. Tüm olgularda ilk belirti gün içinde değişkenlik gösteren pitozisti. Yaşları daha küçük olan iki olguda, hastalığın başlangıcında pozitif sınırın altında olan asetilkolin reseptör antikor düzeyi bir yıl sonra yaklaşık 2 kat artarak pozitif oldu. Bu 2 hasta pridostigmin tedavisine iyi yanıt verdi ve 24 aylık izlem süresince yakınmaları olmadı. Başlangıçta asetilkolin reseptör antikor düzeyi yüksek olan diğer olgu, pridostigmin tedavisi altında hastalığın 10. ayından sonra jeneralizasyon gösterdi. Prednizolon tedavisine yeterli yanıt göstermeyen hasta azatiopirin ve intravenöz immünoglobulin tedavisine iyi yanıt verdi.

ÇIKARIM: Erken çocukluk döneminde başlayan ve başlangıçta asetilkolin reseptör antikor düzeyi düşük olan juvenil miyasteni gravis genellikle selim seyirlidir. Belirtilerin başladığı dönemde negatif olan asetilkolin reseptör antikorları, 1 yıl sonra pozitif bulunabilir. Geç çocukluk döneminde başlayan ve antikor düzeyi yüksek olan olgularda ise klinik seyir daha ağır olup immünosüpresif tedavi gerekebilir.

Anahtar Kelimeler: Juvenil miyasteni gravis, asetilkolin reseptör antikorları

S-09

Intramedüller Tümörü Taklit Eden Bir Nöromiyelitis Optica Olgusu

Tülin Savaş¹, İlknur Erol¹, Semra Saygı¹, Ayşe Erbay², Özlem Alkan³¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı²Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Pediatrik Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı³Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Radyoloji Ana Bilim Dalı

GİRİŞ: Nöromiyelitis optika (NMO), miyelit ve optik nörit atakları ile karakterize, şiddetli demiyelinizan bir sendromdur. İnsidans ve prevalansı bilinmemekle birlikte multipl skleroza göre daha nadir bir otoimmün hastalıktır. Bu yazıda intramedüller tümör gibi başvuran NMO tanısı alan bir çocuk olgu sunulmuştur.

OLGU: Sekiz yaşında kız hasta servikal intramedüller tümör ön tanısı ile beyin cerrahi yoğun bakımda izlenmekte iken ajitasyonu ve ensefalopatisi nedeniyle bölümümüze danışıldı. Öyküsünden 1 ay önce apendektomi yapıldığı; apendektomi yapıldıktan 20 gün sonra sağ kol ve bacakta güçsüzlük nedeni ile dış merkezde tetkik edildiği; spinal manyetik rezonans görüntülemeye (MRG) kitle saptandığı; (Figür 1) ileri değerlendirme için beyin cerrahi bölümümüze gönderildiği öğrenildi. Fizik incelemesi normal olan hastanın, nörolojik incelemesinde ise bilinci bulanık, ajite, alt ekstremitelerde sağ belirgin parapleji ve üst ekstremitelerde de ise sağda kas gücünün 3/5 olduğu, derin tendon reflekslerinin canlı ve plantar yanıtlarının bilateral ekstansör olduğu tespit edildi. Öncelikle spinal tümör ve paraneoplastik limbik ensefalit düşünülerek tetkikleri istenip, deksametazon tedavisi başlandı. Biyopsi sonrası frozen incelemesi gliosis olarak değerlendirilen hasta tekrar bölümümüze danışıldı. Uzun segment tutulumlu transvers miyelit tanısı ile devir alınan hastadan aquaporin

4 antikoru, antinükleer antikor, anti-dsDNA, lyme, mikoplazma ve epstein barr virusu, sitomegalavirus için serolojileri alınıp, pulse metilprednizolon tedavisi başlandı. Optik nörit kliniği olmayan hastanın görsel uyarılmış potansiyel incelemesi de normal bulundu. Nöromiyelitis optika olasılığı nedeniyle pulse steroid tedavisi 7 güne tamamlanıp, ardından 1mg/kg/gün biçiminde devam edilerek 3 ay içinde kesildi. Aquaporin 4 antikoru pozitif saptanan hastaya azatioprin 2,5 mg/kg başlandı. Kontrol spinal MRG'de lezyonda belirgin regresyon izlendi. (Figür 2) Halen azatioprin profilaksisi alan hasta tama yakın nörolojik düzelme ile izlenmektedir. **SONUÇ:** Nöromiyelitis optikanın seyrinin şiddetli ve relaps riskinin yüksek olması nedeni ile erken tanısı ve tedavisi çok önemlidir. Bu olgu ani ilerleyici güçsüzlük nedeni ile başvuran NMO'lu hastaların MRG bulgularının intramedüller tümör ile karışabileceğine dikkat çekmek amacı ile sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Nöromiyelitis optika, intramedüller tümör, manyetik rezonans görüntüleme, otoimmün

S-10

Herpes Simpleks Ensefaliti Sonrası Gelişen Glutamik Asit Dekarboksilaz (GAD) Antikoru İlişkili Otoimmün Ensefalit

Tülin Savaş¹, Semra Saygı¹, Zeliha Haytoğlu², Özlem Alkan³, İlknur Erol¹

¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı

²Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

³Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Radyoloji Anabilim Dalı

GİRİŞ: Herpes simpleks (HSV) ensefaliti sporadik fokal ensefalitlerin en sık etkenidir. En sık 3ay -1 yaş arasında görülür. HSV enfeksiyonu geçirildikten sonra beyin dokusunda kalan viral DNA yeniden çoğalarak enfeksiyonun tekrarına veya immün sistemi etkileyerek otoimmün ensefalit gelişimine neden olabilir.

OLGU: 9 aylık kız hasta, ateş ve fokal nöbetleri nedeni ile yatırılarak; beyin omurilik sıvısında (BOS) pleositoz ve protein yüksekliği, beyin manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) sol temporal bölge medialinde ensefalit ile uyumlu sinyal artışı ve serum HSV IgM ve BOS HSV PCR tetkik sonuçlarının pozitif olarak sonuçlanması nedeni ile herpes ensefaliti tanısı konularak 21 gün süreyle asiklovir tedavisi verilip, şifa ile taburcu edildi. Yaklaşık bir hafta sonra hasta ailesi tarafından göz takibinin olmaması, sese tepkisinin olmaması ve anormal hareketleri nedeni ile tekrar getirildi. Beyin MRG'sinde her iki serebral hemisfer frontal bölgede ve derin beyaz cevherde T2'de hiperintens sinyal artımları olan, kontrast tutulumu olmayan hastaya lomber ponksiyon yapıldı. Beyin omurilik sıvısı incelemesinde pleositozu olmayan ve proteini normal hastaya rekürren herpes enfeksiyonu ve otoimmün ensefalit ön tanıları ile asiklovir tedavisi başlanıp, otoantikor tetkikleri gönderilerek, intravenöz immunglobulin 1gr/kg dozdan 2 gün verildi. Yatışının üçüncü gününde serum HSV IgM ve HSV PCR tetkikleri negatif olduğu öğrenilen hastaya prednizolon 1 mg/kg dozda order edilerek başlandı. Antikor sonuçları; N-metil-D-aspartat reseptör antikoru (NMDA), tiroid antikorları negatif, GAD antikor düzeyi yaklaşık 10 katı yükseklikte pozitif olarak gelen hastaya yatışının 10. gününde 3 gün pulse metilprednizolon tedavisi verilip, sonrasında oral 1 mg/kg dozda prednizolon ve antiepileptik tedavisi ile taburcu edildi. Taburculuk sırasında 12 aylık olan hastanın atetoik hareketleri düzelmiş, nöbetleri kontrol altında ancak nöromotor geriliği mevcuttu.

SONUÇ: Herpes simpleks enfeksiyonu sonrası gelişen immün aracılı ensefalitler, tipik olarak nörolojik durumunda kötüleşme ve koreatetoid hareketlerle karakterizedir. Herpes simpleks enfeksiyonu sonrası gelişen otoimmün ensefalitler NMDA antikoru ilişkilidir. Bilgilerimiz dahilinde bu olgu HSV enfeksiyonu sonrası gelişen ilk anti GAD ilişkili otoimmün ensefalittir.

Anahtar Kelimeler: Herpes simpleks, ensefalit, otoimmün ensefalit, glutamik asit dekarboksilaz(GAD) antikoru

S-11

Suçiçeği Sonrası Nadir Gelişen Bir Komplikasyon: Serebral Vaskülopati.

Büyüme Hormonu Tedavisi Tetikleyici Olabilir mi?

Cengiz Havalı¹, Tugba Hirfanoğlu¹, Esra Döğer², Leman Tekin Örgün¹, Zeynep Öztürk³, Kürşad Aydın¹, Ayşe Serdaroğlu¹

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Ankara

³Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Pediatri Ana Bilim Dalı, Ankara

GİRİŞ: Suçiçeği; Varicella Zoster Virüsünün (VZV) neden olduğu akut enfeksiyöz bir hastalıktır. Suçiçeği 7-10 günlük sürede kendi kendine düzelir. Ancak bazı komplikasyonları ciddi morbidite ve mortaliteye neden olabilir.

OLGU: On beş günlükken konjenital adrenal hipoplazi tanısı alarak sonraki dönemde hormon destek tedavileriyle izlenen 2,5 yaşında kız hasta büyüme hormonu (BH) jenerasyon testi yapılmak üzere servise yatırıldı. BH (0,1 mg/kg/gün) verilen hastada 3. gün dozu sonrası gelişen bilinç bozukluğu ve ateş tablosu ortaya çıktı. Fizik muayenesinde göz teması kurmadığı, sorulara cevap vermediği ve letarjik olduğu görüldü. Beyin omurilik sıvısı (BOS) incelemesinde santral sinir sistemi enfeksiyonu lehine bulgu saptanmadı. Hastanın 2 hafta kadar önce suçiçeği geçirdiği öğrenildi. Beyin manyetik rezonans görüntülemeye (MRG) subkortikal beyaz cevherde yaygın, irili ufaklı hiperintensiteler saptanan hastada suçiçeğine bağlı postenfeksiyöz serebral vaskülopati düşünüldü. BOS VZV IgG pozitif saptandı. Hastaya pulse metilprednizolon tedavisi verildi. Takibinde bilinci açılan ve genel durumu düzelen hasta 1. haftanın sonunda tamamen eski haline döndü. Steroid tedavisi idame tedavi ile birlikte 1 aya tamamlandıktan sonra azaltılarak kesildi. 3 ay sonra çekilen kontrol beyin MRG' de gliotik alanlar dışında patoloji saptanmayan hasta nörolojik olarak sekelsiz izlenmektedir.

ÇIKARIMLAR: VZV enfeksiyonu sırasında veya sonrasında ensefalit, menenjit, serebellar ataksi, transvers myelit ve akut hemipleji gibi nörolojik komplikasyonlar görülebilmektedir. Postenfeksiyöz serebral vaskülopatiler suçiçeğinin bilinen bir komplikasyondur. Tedavisinde antiviral tedavi yanı sıra steroid tedavisi veya yalnızca steroid tedavisi öneren yayınlar olduğu gibi tedavisiz izlenen hastalar da bildirilmiştir. Çeşitli çalışmalarda BH' nin T ve B hücreleri üzerinden immün sistemi tetikleyebileceği yönünde bulgular mevcuttur. Ayrıca BH tedavisi sırasında otoimmün hastalığının reaktif olduğu vakalar bildirilmiştir. Burada hastamızda ortaya çıkan vaskülopati ile BH tedavisi arasındaki ilişki tamamen rastlantısal olabileceği gibi BH' nin immün sistemi tetiklemiş olabileceği de bütünüyle göz ardı edilemez. Bu konuda yapılacak çalışmalar sonucunda bilimsel verilerin birikimi ile daha kesin yargılara varılabilir.

Anahtar Kelimeler: büyüme hormonu, suçiçeği, vaskülopati

S-12

Periventriküler Lökomalazili Olgularda Nörolojik ve Oftalmolojik Bulgular ile Difüzyon Tensör Manyetik Rezonans Bulgularının Karşılaştırılması

Yıldız Keleş, Sarenur Gökben, Cem Çallı, Filiz Afrashi, Elif Demirkılıç Biler, Sema Tanrıverdi, Mehmet Yalaz, Sanem Yılmaz, Gül Serdaroğlu
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi BD, İzmir

GİRİŞ: Periventriküler lökomalazi (PVL), özellikle prematüre bebekte görülen iskemik beyaz cevher hasarlanmasıdır. Manyetik rezonans görüntüleme gibi duyarlı tekniklerin geliştirilmesiyle PVL saptanma insidansı giderek artmaktadır. Bu çalışmada, periventriküler lökomalazili hastalarda nörolojik ve oftalmolojik bulgular ile difüzyon tensör manyetik rezonans (DTMRG) bulguları arasındaki korelasyonun araştırılması amaçlandı. Ayrıca DTMRG bulgularının nörolojik ve oftalmolojik prognoza katkısının olup olmadığı araştırıldı.

METOD: Çalışmaya postkonsepsiyonel yaş (PKY) üç ay ve altında olan 11 prematüre periventriküler lökomalazili olgu ve kontrol grubu olarak yedi sağlıklı term olgu alındı. Hastaların sıfır-üç ay arasında iken, üçüncü ve altıncı ayı tamamladığında nörolojik bakıları yapıldı. Ayrıca üçüncü-beşinci ayda ve altıncı ayda oftalmolojik değerlendirmeleri yapıldı. Periventriküler lökomalazi saptanan hastalara ve sağlıklı kontrol grubuna PKY altı ay olduğunda 3 tesla kraniyal MRG, difüzyon MRG ve DTMRG çekimleri yapıldı. DTMRG sonuçları ROI ve TBSS yöntemleri ile değerlendirildi. Olguların nörolojik, oftalmolojik ve radyolojik sonuçları birbiriyle kıyaslandı.

SONUÇ: Hastaların gestasyonel yaşları 26-34 hafta arasında değişmekteydi ve ortalama doğum kilosu 1727 ± 718 gram saptandı. Hastaların dördü (%36,6) kız ve yedisi (%63,3) erkek idi. Kraniyal USG ile hastaların yedisinde (%63,3) PVL saptanırken kraniyal MRG'de dokuz olguda (%90) PVL saptandı. PVL'yi tanımadaki MRG üstün bulundu. Altı (%54,5) olguda hafif PVL, ikisinde (%18,1) orta PVL ve üçünde (%27,2) ağır PVL saptandı. Fraksiyonel anizotropi değerleri hasta grubunda, kontrol grubuna kıyasla ölçülen tüm alanlarda düşük saptanırken sadece sağ optik traktüste istatistiksel açıdan anlamlı oranda düşüklük görüldü. Flash VEP sonuçları yedi olguda patolojik (%63,3) sonuçlandı. Hastave kontrol grubunda tüm beyaz cevherde ölçülen difüzyon parametreleri arasında anlamlı farklılık bulunmadı.

YORUM: Periventriküler lökomalazili olgularda altıncı ayda yapılan nörolojik, oftalmolojik ve radyolojik değerlendirmeler birbiriyle uyumlu bulundu. Bulgular periventriküler lökomalazili olguların erken dönemde yapılan görme muayenesinin normal olsa bile serebral görsel hasarlanma olabileceği ve ileri yaşlara kadar dikkatli izlem gerektiğini gösterdi

Anahtar Kelimeler: periventriküler lökomalazi, difüzyon tensör, oftalmolojik

S-13

Parietooksipital Ensefalomalazi Olgularının Klinik ve Elektrofizyolojik Özelliklerinin Değerlendirilmesi

Pakize Karaoğlu, Ayşe İpek Polat, Müge Ayanoğlu, Uluç Yiş, Semra Ayşe Hız
Dokuz Eylül Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İzmir

AMAÇ: Beyin hasarı oluşma zamanına ve sebebine göre belirli ve iyi tanımlanmış bölgelere lokalize olabilir. Bazı sık görülen beyin hasarı tipleri travmatik beyin hasarı, perinatal hipoksik ya da iskemik ensefalopati, hipoglisemi ilişkili beyin hasarı ve pediatrik inmedir. Hipoglisemi yenidoğanlarda sık görülen bir durumdur. Ağır neonatal hipoglisemi nörolojik etkilenmeye sebep olabilir. Kısa dönemde konvülsiyonlar ve uzun dönemde nörogelişimsel gerilik sık olarak bildirilmiştir. Beyinde genellikle parietooksipital bölgede ensefalomalaziye sebep olmaktadır. Parietooksipital ensefalomalazili olguların klinik ve elektrofizyolojik özellikleri ile ilgili literatürde az sayıda yayın bulunmaktadır. Bu çalışmada parietooksipital ensefalomalazili olgularda etiyoloji, klinik ve elektrofizyolojik özelliklerin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

GEREÇ-YÖNTEM: Çocuk nöroloji bilim dalında takip edilen parietooksipital ensefalomalazisi olan 27 olgunun klinik ve elektrofizyolojik bulguları retrospektif olarak değerlendirildi.(Figür 1) Olguların doğum tarihi, cinsiyeti, perinatal öyküleri, yenidoğan dönemi ile ilgili bilgiler, elektroensefalografileri (EEG), Denver II gelişimsel tarama testi sonuçları, epilepsi varlığı, nöbet tipleri, nöbet sıklığı, görme ile ilgili problemleri ve nörolojik muayene bulguları not edildi. Her hastanın son olarak çekilmiş olan EEGsi yeniden değerlendirildi; nonspesifik değişiklikler, epileptiform anormallikler, lokalizasyon ve lateralizasyon varlığı belirlendi.

BULGULAR: Yenidoğan döneminde hastanede yatış öyküsü parietooksipital beyin hasarının en sık sebebi (% 88.9) olarak belirlendi. 11 (% 40.7) olguda neonatal hipoglisemi öyküsü vardı. 23 olguda (%85.2) epilepsi, epilepsisi olan olguların 9'unda (39%) dirençli epilepsi olduğu görüldü. EEGde epileptik anormallik saptanan 16 olgunun yarısında bilateral temporal, parietal ve oksipital loblardan köken alan epileptik deşarjlar vardı.(Figür 2) Ancak iki olguda (%7) frontal diken dalgalar ve yavaş uykuda sürekli diken dalga aktivitesi saptandı.(Figür 3,4) 22 (%81.5) olguda psikomotor retardasyon olduğu belirlendi. 15 olguda (%55.6) görme ile ilgili problemler saptandı. İnce motor, sosyal ve dil gelişimi alanlarının kaba motor alanına göre daha fazla etkilenmiş olduğu belirlendi.(Tablo 1,2)

ÇIKARIMLAR: Çalışmamızda parietooksipital ensefalomalazili olguların çoğunda perinatal dönemde etkilenme olduğunu düşündüren öykü vardı. Parietooksipital ensefalomalazili olgularda en sık görülen nörolojik komplikasyonlar epilepsi, psikomotor retardasyon ve görsel problemlerdir.

Anahtar Kelimeler: çocukluk çağı, epilepsi, parietooksipital ensefalomalazi

S-14

Çocuk Acil Servisimize Başvuran Akut Nörolojik Sorunlu Çocuklarda Bilgisayarlı Beyin Tomografisinin Kullanımı

Banu Kaya¹, Kürşad Aydın¹, Okşan Derinöz²

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Acil Bilim Dalı

AMAÇ: Çocuk acil servisimize başvuran akut nörolojik sorunlu çocuklarda, bilgisayarlı beyin tomografisi (BBT) kullanımının sıklık, endikasyon, tanı veya tedaviye katkısı, aşırı ve gereksiz kullanımını belirlemektir.

METOD: Haziran 2012 - Haziran 2013 tarihleri arasında Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Acil Servisi'ne akut nörolojik sorunlarla başvuran ve BBT incelemesi yapılan hastaların kayıtları geriye dönük olarak incelendi. Hastaların yaş, cinsiyet, başvuru zamanı, hastaneye başvuru nedeni, eşlik eden semptomlar, önceden bilinen hastalıkları, fizik muayene bulguları, radyoloji tarafından acil ve sonrasında rapor edilen sonuçları, konsültasyon istemleri, ardından çekilen Beyin MR raporları, tanıları, uygulanan acil cerrahi ya da tıbbi tedavileri, hastaneye yatış kayıtları ve prognozları incelendi.

SONUÇLAR: Bir yıllık sürede acil servisimize 34.575 hasta başvurmuş, çalışmaya yaşları 1 ay-18 yaş arasında değişen, 146 kız, 240 erkek olmak üzere 460 BBT çekilen 386 hasta dahil edilmiştir. BBT çekim endikasyonları sırasıyla travma %78.4, nöbet geçirme %6.9, bilinç değişikliği %4.1, baş ağrısı %3.1 ve diğer %7,2 sebeplerdi. Hastaların 156'sında (%40,4) BBT sonucu anormal olarak raporlanmıştır. Bu hastaların 110'unda önemli bulgular (beyin ödemi, fraktür ve/veya kanama), 26'sında tesadüfen saptanan bulgular, 20'sinde ise daha önceden bilinen bulgular olduğu saptandı. Hastaların 27'sine beyin MR çekilmiş; 16'sı normal bulunurken 11'inde birer olgu olmak üzere parankimal kanama, aksonalzedelenme, kitle, sinüzit, ventrikül dilatasyonu ve gliotik sinyal değişikliği gibi bulgular rapor edildiği saptandı. Hastaların 120'sinin (%31) yataklı servislere yatırıldığı ve yalnızca 11'ine (%3) acil cerrahi müdahale yapıldığı saptandı.

YORUM: Çocuk acil servislerinde, akut nörolojik sorunları değerlendirmede BBT günümüzde halen sık kullanılan bir inceleme yöntemidir. Bununla birlikte acil cerrahi müdahale ile sonuçlanan olgu sayısı oldukça azdır. Öykü, klinik ve nörolojik muayene bulguları ile desteklenmediği sürece BBT'nin aşırı ve gereksiz kullanıldığı kanaatine varılmıştır.

Anahtar Kelimeler:

S-15

Aicardi-Goutieres Sendromu Tanılı İki Kardeşte Klinik ve Radyolojik Özellikler

Emek Uyar Yalçın¹, Hülya Maraş Genç¹, Yonca Anık², Bülent Kara¹¹Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı²Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı

GİRİŞ: Aicardi-Goutieres sendromu DNA onarım mekanizmasındaki bozukluklar sonucu ortaya çıkan, nadir görülen bir genetik hastalıktır. Otozomal resesif geçişlidir. Bazal ganglia kalsifikasyonuna neden olduğundan intrauterin TORCH enfeksiyonlarıyla karıştırılabilir ve bu nedenle psödo-TORCH adı verilen bir grup genetik hastalığı içinde yer alır.

MATERYAL-METOD: Aicardi-Goutieres sendromu tanısı alan iki erkek kardeşin klinik ve radyolojik özelliklerinin tartışılması amaçlanmıştır.

BULGULAR: Yenidoğan döneminde sepsis tanısı alan bebekte transaminaz yüksekliği, direkt bilirübin hakimiyetinde hiperbilirübinemi ve trombositopeni bulguları mevcuttu. Multifokal klonik nöbetleri nedeniyle yapılan kraniyal ultrasonografi incelemesinde bazal ganglia ve beyin parenkiminde kalsifikasyon saptandı. Kraniyal tomografi ile bu bulgu doğrulandı (Şekil-1). Beş yaşındaki ağabeyinde de belirgin global gelişim geriliği ve epileptik nöbet öyküsü olduğundan bu çocukta da kraniyal tomografi planlandı ve benzer şekilde bazal ganglia ve periventriküler ak madde kalsifikasyonu gösterildi (Şekil-2). Her iki kardeşte de kafa içi kalsifikasyon saptanması üzerine öncelikle psödo-TORCH sendromu düşünüldü ve Aicardi-Goutieres sendromuna yönelik genetik inceleme planlandı. Moleküler genetik incelemede etkilenen kardeşlerde RNASEH2C geninde homozigot c.196C>T (p.R66C) mutasyonu gösterildi, kuzen evliliği olan anne ve baba aynı gen mutasyonu için heterozigot bulundu.

YORUM: Aicardi-Goutieres sendromu yenidoğan döneminde intrauterin TORCH enfeksiyonuna benzer klinik ve radyolojik bulgularla ortaya çıkabilir. Aynı ailede birden fazla çocukta kafa içi kalsifikasyon bulgusu saptanması Aicardi-Goutieres sendromu açısından uyarıcı bir bulgudur.

Anahtar Kelimeler: Psödo-TORCH, Aicardi-Goutieres sendromu, intrakraniyal kalsifikasyon

S-16

TSEN-54 ilişkili Pontoserebellar Hipoplazi

Hülya Maraş Genç

Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

GİRİŞ: TSEN-54 ilişkili pontoserebellar hipoplazi (PCH), tipik radyolojik ve nörolojik bulguların görüldüğü PCH'nin üç tipini içerir (PCH2, 4 ve 5). PCH2'li çocuklar genellikle 10 yaşından önce kaybedilirken, PCH4 ve 5 genellikle yenidoğan döneminde kaybedilir. Radyolojik olarak serebellar hipoplazi, ventral pons atrofiği görülür. Serebellar hemisferler vermisten daha çok etkilenmiştir. Manyetik rezonans görüntüleme (MRG) serebellum, koronal kesitlerde kelebek benzeri görünüm alır. Klinik olarak progresif mikrosefali, diskinezi, spastisite, beslenme sorunları, santral görme sorunları görülür.

OLGU: İndeks olgu birinci derece kuzen evliliği olan anneden, 37 6/7 gebelik haftasında 3,890 g (>90.p) ağırlığında, 53 cm boyunda (>90.p) ve 35 cm baş çevresi (75-90p) ile doğmuştu. Solunum sıkıntısı ve belirgin jitteriness nedeniyle yatırılmıştı. Fizik muayenede tonusu artmıştı, kol ve bacaklar fleksiyon postüründeydi ve bu postür uykuda da korunuyordu. Derin tendon refleksi (DTR) canlı, bilateral klonusu mevcuttu. Sesle, ışıkla ve dokunma ile belirgin irkilme reaksiyonu gözleniyordu. Kraniyal ultrason incelemesinde serebellar hipoplazi saptandı. Kraniyal MRG'de pons ve serebellumda hipoplazi gözlemlendi. Serebellar hemisferler vermisten daha çok etkilenmişti. İzlemde oral beslenemediği için gastrostomi takıldı. Sık alt solunum yolu enfeksiyonu geçiren olgu, bir yaşında pnömoni enfeksiyonu sırasında kaybedildi. İndeks olgunun soygeçmişisi sorgulandığında 8 yaşındaki kuzeninde (olgu-2) de yenidoğan döneminde irkilmelerinin olduğu öğrenildi. Fizik muayenede tartısı 7.5 kg (<3 p), boyu 84 cm (<3p.), ve baş çevresi 40.8 cm (<3.p) saptandı.

Kaşektik görünümdeydi, yaygın kas atrofi mevcuttu. Tonusu her dört ekstremitede artmıştı, dirsek ve dizlerde fleksiyon kontraktürü mevcuttu. DTR'leri canlıydı. Baş kontrolü vardı, sese ve ışığa tepki veriyordu, ancak göz takibi yoktu, destekli oturamıyordu. Kraniyal MRG'de pontoserebellar hipoplazi saptandı. Dokuz yaşında kaybedildi. Indeks olguda TSEN54 mutasyonu: chr17:73518081, p.307ALA>SER saptandı. Her iki olguda da klinik ve radyolojik bulgularla PCH tip 2 düşünüldü.

SONUÇ: Yenidoğan döneminde aşırı irkilme reaksiyonu gözlenen çocuklarda hiperekpleksiya gibi primer nedenler yanında pontoserebellar hipoplazi gibi sekonder nedenler de ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: pontoserebellar hipoplazi, TSEN 54, hiperekpleksiya, irkilme, PCH2

S-17

Nevraljik Amiyotrofi; Olgu Sunumu

İlknur Erol¹, Semra Saygı¹, Tülin Savaş¹, Özlem Alkan²

¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi Çocuk Nöroloji BD

²Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Adana Uygulama ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji, Adana, Türkiye

GİRİŞ: Nevraljik amiyotrofi klinik ve elektrofizyolojik olarak tanımlanmış bir antite olup, tipik olarak omuz kuşağında şiddetli ağrı, ardından brakial plexus veya proksimal periferik sinirler tarafından innerve edilen alanlarda kuvvet kaybı ile karakterizedir.

OLGU: 14 yaş, kız hasta sol kolda ağrı ve güçsüzlük nedeni ile başvurdu. Öyküsünden, başvurudan 1 ay önce sırtında iğnelenme, karıncalanma başladığı, son 20 gündür sol kolda şiddetli ağrı ve güçsüzlük olduğu öğrenildi. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik olmayan hastanın fizik ve nörolojik muayenesinde hafif hipotelorizm, kısa parmaklar, sol üst ekstremitede parezi, hipoestezi, stiloradyal refleksde kayıp dışında özellik yoktu. Laboratuvar incelemesinde tam kan sayımı, C reaktif protein, sedimantasyon, kreatin kinaz; normal, Salmonella, Brusella, Mycoplasma, Lyme serolojileri, vaskülit markerları, antitroid antikorlarının negatif olduğu tespit edildi. Beyin omurilik sıvısı biyokimyasının normal, IgG indeksinin yüksek (1,96) olduğu ve oligoklonal bantın negatif olduğu gözlemlendi. Beyin, spinal ve brakial plexus manyetik rezonans görüntüleme, toraks ve abdomen bilgisayarlı tomografisi normal olarak değerlendirildi. Elektronöromyografide sol üst ekstremitede brakial plexusun bütün dallarında motor ve duysal potansiyellerde bozulma izlendi. Postenfeksiyöz nevrallik amiyotrofi ön tanısı ile hastaya 30mg/kg/gün pulse steroid tedavisi 3 gün ve şikayetlerde gerileme olmaması üzerine İVİG 0,4 mg/kg dozda 5 gün verildi. Nörolojik bulguları rehabilitasyon ile 6 ay içinde tam düzeldi. Klinik ve elektrofizyolojik olarak 5 yıldır takip edilmekte olan hasta bu dönemde sırası ile sol brakial plexus tutulumu, sağ lomber plexus tutulumu, sol vokal kord paralizi, sol siyatik nevrallji ve sağ fibuler nevrallji nedeni ile yatırılarak izlendi ve tedavide İVİG 0,4 mg/kg dozda 5 gün kullanıldı. Hasta son bir yıldır ataksiz ve tedavisiz olarak izlenmekte olup kalıtsal nevrallik amiyotrofi açısından ileri tetkikleri planlanmıştır.

SONUÇ: Çocuklarda nevrallik amiyotrofi nadir bir hastalıktır. Literatürde tedavide pulse steroid veya İVİG verilen olgular bildirilmiştir. Bu olguda erken dönem İVİG tedavisinin atak süre ve şiddetinin azaltılmasında daha etkin olduğu gözlemlenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Adolesan, İntra venöz immunglobulin, Nevraljik amiyotrofi, Steroid

S-18

Çocukluk Çağı Oksipital Lob Epilepsisi: 54 Hastada Sınıflama, Nöbet Semiyolojisi, EEG Özellikleri ve Prognoz

Ayşe Aksoy¹, Gökür Haliloğlu², Dilek Yalnızoğlu², Güzide Turanlı²

¹Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları EAH, Çocuk Nöroloji Bölümü

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Nöroloji Ünitesi

AMAÇ: Çocukluk çağı oksipital lob nöbetlerinin semiyoloji bulgularını, EEG özelliklerini incelemek ve etyolojik sınıflamasını yaparak klinik seyir farklılıklarını tartışmayı amaçladık.

YÖNTEM: Bu çalışmada HÜTF Çocuk Nöroloji Polikliniğine başvuran öykü ve EEG bulguları ile oksipital lob epilepsisi tanısı alan 54 hasta retrospektif olarak değerlendirildi. 35 hasta (% 65) oksipital paroksizimli çocukluk çağı epilepsisi (OPÇE) ve 19 hasta (%35) semptomatik oksipital lob epilepsisi (SOE) tanısı aldı.

BULGULAR: Hastaların yaşları 1.5-20.5 yaş arasında (ort: 12.5 yıl) olup nöbet başlangıç yaşları; OPÇE 6.2 ± 3.4 yıl ve SOE 4.3 ± 4.0 yıl saptandı. İktal semiyolojik bulgular OPÇE grubunda en sık; dalma (% 91), bilinç kaybı (% 83), otonomik bulgular (%74) ve SOE grubunda ise; bilinç kaybı (% 89), generalize tonik klonik nöbet (%68) olduğu görüldü. Ayrıca OPÇE grubunda dalma, iktal davranış değişiklikleri, otonomik bulgular ve göz deviasyonu anlamlı olarak yüksek bulundu (p<0.05). İlk tanı anında interiktal EEG'de oksipital epileptik aktivite OPÇE 'de % 91 ve SOE'de % 79 oranında görüldü. Takipte EEG bulguları OPÇE 'de % 49 ve SOE' de % 26 normal ve nöbetsizlik hali OPÇE 'de % 83 ve SOE'de % 53 olarak anlamlı ve tedavi de antiepileptik kullanımı açısından OPÇE 'de % 14 ve SOE de % 42 olarak anlamlı farklılık saptandı (p<0.05).

YORUM: Oksipital lob epilepsileri, nadir görülen ancak nöbet semiyolojileri nedeni ile tanısız güçlüklerle neden olabilen bir gruptur. Bu çalışma ile çocukluk çağı oksipital lob epilepsilerinde nöbet semiyolojisinin ne kadar çeşitli olabileceği ve etyolojiye göre nöbet semiyolojisinde farklılıklar olabileceğini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: oksipital epilepsi, klinik, prognoz

S-19

Video EEG Monitorizasyon Ünitesinde Göz ile İlgili İktal Semiyolojik Özellikler Gösteren Hasta Gurubumuzun Verileri

Çiğdem Genç Sel¹, Güzide Turanlı², Dilek Yalnızoğlu², Meral Topçu², Kader Karlı Oğuz³

¹Dr Sami Ulus Çocuk Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü, Ankara

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

³Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Ana Bilim Dalı, Ankara

AMAÇ: Nöbet semiyolojisinde ilk on saniyede göz ile ilgili iktal bulgusu olan hasta gurubunun EEG özelliklerini tartışmak amaçlanmıştır.

GEREÇ-YÖNTEM: HÜTF Pediatrik Nöroloji Video EEG monitorizasyon Ünitesi'nde 2009 Ocak-2012 Mayıs ayları arasında takip edilen 230 hastanın dosya bilgileri ve EEG kayıtları incelendi. İktal semiyolojisinde ilk 10 saniyede gözle ilgili bulgusu olan 45 hastanın kayıtları değerlendirildi.

BULGULAR: Hastaların 23'ü kız, 22'si erkekti. Hastaların monitörizasyon yaşı: 8 ay- 13 yaşdı. Nöbet başlangıç yaşları: 2.5 ay- 11 yaşdı. Nöbet süreleri 5 saniye-2 dakikaydı.

Bizim çalışmamıza dahil edilen 45 hastanın gözle ilgili semiyolojik bulguları: göz açma ile birlikte baş ve gözün zorlu sola deviasyonu, sağ göz kapağı miyoklonisi ve sağ hemiparazi, iki taraflı göz kapağı miyoklonisi ile birlikte dalma ve hiperventilasyon; başın sola deviasyonu ile baş ve gövdenin sol yana düşmesi ve baş kaldırıp boş bakma, iki taraflı göz kırpması ve sol el otomatizması; dalma, gözlerde önce sağa daha sonra sola zorlu olmayan deviasyon ve konuşamama, bilateral tonik postür ile eş zamanlı gözlerde yukarı sağa kayma ve ağızda otomatizma, boş bakma ve göz ve başın sola zorlu olmayan deviasyonu, sol göz kapağı miyoklonisi, gözlerde sola yukarı deviasyon, sol göz kapağı miyoklonisine eşlik eden

hiperventilasyon; gözlerde yanma ve görememe; büyük açılmış gözlerle bakma ve sağ gözde küçülmedir. 45 hastanın EEG bulgularının 40'ı frontal, 3'ü temporal, 2'si oksipital başlangıçlı olarak değerlendirildi. Hastaların %88 'i non-lezyonel ekstratemporal frontal başlangıçlı olarak değerlendirildi. **ÇIKARIMLAR:** Bir epileptik atak esnasında hastalar değişik görsel şikayetlerden ve okulomotor belirtilerden yakınabilirler. Görsel şikayetler; ilüzyon, halusinasyon, görme kaybı olabilirken; okulomotor belirtiler; tonik göz deviasyonu, göz kapağı miyoklonisi, iktal nistagmus, iktal ağlamadır. Bizim hasta gurubumuzun iktal semiyolojisinde 1 hastanın görme kaybı, 44 hastanın okulomotor belirtileri vardı. Gözle ilgili iktal semiyolojik özellik gösteren hasta gurubumuz ağırlıklı olarak non-lezyonel; EEG özellikleri açısından ekstratemporal frontal başlangıçlı değerlendirildi.

Anahtar Kelimeler: iktal semiyoloji, göz, video eeg monitörizasyon

S-20

İki Yaş Altında İlk Kez Basit veya Komplike Febril Konvulziyonla Başvuran Olgularda Bakteriyel Menenjit Olasılığı

Ali Kanık¹, Kayı Eliaçık¹, Şehriban Yeşiloğlu¹, Dilek Çavuşoğlu², Figen Baydan², Murat Anıl³, Berrak Sarıoğlu², Mehmet Helvacı¹

¹Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Klinikleri

²Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji birimi

³Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Acil birimi

AMAÇ: Febril konvulsiyonla başvuran infantlarda menenjit klinik bulgularının silik olması nedeniyle genellikle lomber ponksiyon (LP) yapılması önerilmektedir. Amacımız iki yaş altında ilk kez basit (BFK) veya komplike febril konvulziyonla(KFK) başvuran olgularda bakteriyel menenjit olasılığı belirlemektir.

METOD: Çalışmaya ilk kez febril konvulziyon geçirme sonrası çocuk acil servise ilk 12 saatte başvuran, 6-24 ay arası 564 çocuk alınmıştır. Aşılması eksik olanlar, menenjit klinik bulgularından şüphe edilen olgular ve öncesinde antibiyotik kullananlar çalışmaya dahil edilmemiştir. Hastalar tanımlayıcı kriterlere göre basit ve komplike febril konvulziyon olmak üzere iki gruba, bunlar da kendi aralarında 6-12 ay, 12-18 ay, 18-24 ay olmak üzere üç gruba ayrılmıştır. Beyin omurilik sıvısında beyazküre sayısı mm³'de 10'un üzerinde olanlar pleositoz olarak tanımlanmıştır. En az 100/mm³ hücre olmak üzere BOS'da biyokimyasal parametrelerde anormallikler ve patojen mikroorganizmanın saptanması bakteriyel menenjit olarak değerlendirilmiştir.

BULGULAR: Çalışmaya 295'i (%52.3) erkek, 6ay-24ayarası toplam 564 hasta alınmıştır. Yaş gruplarına göre bakıldığında 6-12 ay arası 182 (%32.3), 12-18 ay arası 194 (%34.4), 18-24 ay arası 188 (%33.3) olgu olmak üzere üç gruba ayrılmıştır. BFK ile başvuran 452 olgunun 70'ine LP yapılmış, 7 olguda BOS'da en fazla 80/mm³ olmak üzere pleositoz saptanmış, hiçbirinde bakteriyel menenjit saptanmamıştır. KFK tanısı alan 112 olgunun 65'ine LP yapılmış, yine hiçbir olguda bakteriyel menenjit saptanmamış, 3 olguda en fazla 40/mm³ olmak üzere BOS'da pleositoz saptanmıştır. Basit ve komplike konvulsiyondaki yaş aralıklarına göre LP yapılma oranlarına bakıldığında her iki grupta en fazla LP 6-12 ay aralığında yapılmıştır. Lomber ponksiyonun KFK grubunda daha sık tercih edilmesi anlamlılık göstermiştir (p<0,001).

ÇIKARIMLAR: Çalışmamızda 2 yaş altında ilk febril konvulsiyonda (basit veya komplike) aşıları tam olan, öncesinde antibiyotik almayan, iyi görünümlü çocuklarda bakteriyel menenjit riskinin artmadığı görülmüştür. Nöbetin basit veya komplike olması bakteriyel menenjit sıklığı açısından bir farklılık yaratmamıştır. Bu çocuklarda LP zorunlu bir kural olarak görülmemeli, LP ancak klinik bulgular varsa yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Basit febril konvulsiyon, Komplike febril konvulsiyon, Bakteriyel menenjit, Çocuk

S-21

Çocukluk Çağı Dirençli Epilepsi Olgularında D Vitamini Düzeyinin Değerlendirilmesi

Pakize Karaoğlu, Ayşe İpek Polat, Müge Ayanoglu, Uluç Yiş, Semra Ayşe Hız
Dokuz Eylül Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İzmir

AMAÇ: D vitamininin pek çok organ sistemi üzerine etkisi olduğu bilinmektedir. Antiepileptik ilaç kullananlarda D vitamini eksikliği ortaya çıkabileceği bilinmekle birlikte dirençli epilepsi hastalarında D vitamini ile ilgili çalışmaların sayısı kısıtlıdır. Çoklu antiepileptik ilaç kullanan çocuklarda D vitamini eksikliğinin daha sık olarak görülebileceği düşünülmektedir. Antiepileptik tedavinin kemik sağlığı üzerine olan olumsuz etkileri bilinmektedir ve kemik mineralizasyonunun en yoğun olduğu dönemde çoklu antiepileptik tedavi almaları nedeniyle dirençli epilepsi hastaları önemli bir risk grubunu oluşturmaktadır. Bu çalışmanın amacı dirençli epilepsisi olan olgularda D vitamini düzeyinin belirlenmesi ve D vitamini eksikliği ile ilişkili olabilecek risk faktörlerinin belirlenmesidir.

GEREÇ VE YÖNTEMLER: Dirençli epilepsi olarak değerlendirilen (en az 2 uygun antiepileptik ilacın maksimum tolere edilebilen dozlarında kullanılmasına rağmen ayda en az bir epileptik nöbet geçiren) olgular retrospektif olarak değerlendirildi. D vitamini eksikliği 25-OH D vitamin düzeyinin <20 ng/mL; D vitamin yetmezliği 25-OH D vitamin düzeyini 21 and 29 ng/mL arasında olması olarak tanımlandı. D vitamin düzeyi ile birlikte epilepsi tipi, epilepsi etiyolojisi, vücut kitle indeksi, nöbet sıklığı, antiepileptik ilaç sayısı, antiepileptik ilaçların türü, eşlik eden mental retardasyon, ambulator durum ve gros motor fonksiyon klasifikasyon skorları değerlendirildi.

BULGULAR: Dirençli epilepsi olarak değerlendirilen 40 olgu çalışmaya dahil edildi. Olguların 17'si erkek, 23'ü kızdı. Ortalama yaş: 6.65 ± 5.29 idi. D vitamini eksikliği 25 olguda (%62.5) ve D vitamini yetmezliği 6 olguda (%15) saptandı. D vitamin düzeyi ile epilepsi tipi, epilepsi etiyolojisi, vücut kitle indeksi, nöbet sıklığı, antiepileptik ilaçların türü, eşlik eden mental retardasyon, ambulator durum ve gros motor fonksiyon klasifikasyon skoru arasında anlamlı ilişki saptanmadı.

ÇIKARIMLAR: Dirençli epilepsili olguların değerlendirildiği çalışmamızda D vitamini eksikliği ve yetmezliği yüksek oranda saptanmış olup tüm dirençli epilepsili hastalarda risk faktörlerinden bağımsız D vitamini düzeyi kontrol edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: çocukluk çağı, D vitamini, dirençli epilepsi

S-22

Dirençli Epilepsili Çocuklarda Serum Paraoksonaz aktivitesi ve Oksidatif Stres Düzeyi

Mustafa Çalık¹, Elif Oğuz², Suna Sarıkaya³, Özcan Kocatürk³, Bülent Koca¹, Hatice Eke Güngör¹, Nurten Aksoy⁴

¹Harran Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Şanlıurfa

²Harran Üniversitesi, Farmakoloji Ana Bilim Dalı, Şanlıurfa

³Harran Üniversitesi, Nöroloji Ana Bilim Dalı, Şanlıurfa

⁴Harran Üniversitesi, Klinik Biokimya Ana Bilim Dalı, Şanlıurfa

Paraoksonaz (PON 1), arilesteraz ve paraoksonaz aktivitesine sahip, glikoprotein yapısında olan kalsiyum bağımlı bir ester hidrolazdır. Son yıllarda yapılan çalışmalar, HDL'nin üzerinde bulunan kalsiyuma bağlı paraoksonazın, okside olmuş lipidlerin metabolizması ve aterosklerozdan korumada önemli fizyolojik rolü olduğu yönündedir. Bu çalışmanın amacı, dirençli epilepsili hastalarda oksidatif stres düzeyi ile serum paraoksonaz ve aril esteraz aktivitesi arasındaki ilişkiyi araştırmaktır. Çalışmaya 42 dirençli epilepsi hastası ve 35 kontrol grubu olmak üzere 77 birey dahil edildi. Hasta ve kontrol grubunda, serum paraoksonaz ve arilesteraz aktiviteleri ile birlikte lipid hidroperoksit (LOOH) düzeyleri ölçüldü. Dirençli epilepsili hastalarda serum paraoksonaz ve arilesteraz düzeyleri

kontrol grubuna göre düşük bulunurken($P < 0.001$, vs $P < 0.001$), LOOH daha yüksekti ($P < 0.05$). Bu çalışmada, dirençli epilepsisi olan hastalarda oksidatif stresin arttığını, serum paraoksonaz ve arilesteraz aktivitelerinin azaldığını tespit ettik. Böylece, düşük PON1 aktivitesinin dirençli epilepsisi olan ve çoklu ilaç kullanan hastalarda ateroskleroza yatkınlık oluşturabileceğini düşündük.

Anahtar Kelimeler: Paraoksonaz, Arilesteraz, Lipid hidroperoksid, Dirençli Epilepsi

S-23

Çocukluk Çağında Nadir Bir Lateralizasyon İşareti: İktal İşeme İsteği

Sanem Yılmaz, Hande Tekin, Gül Serdaroğlu, Hasan Tekgül, Sarenur Gökben
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi BD, İzmir

İktal işeme isteği parsiyel epilepsilerde nadir olarak görülen bir lateralizasyon işaretidir. Temporal lob epilepsilerinde prevalansı %0.4-3 olarak bildirilmektedir. Non-dominant hemisfere ve sıklıkla temporal loba işaret eder. Burada, iktal işeme isteğinin yanısıra karında yükselme ve korku hissi, kontralateral distoni, ipsilateral otomatizma gibi lateralizasyon ve lokalizasyon işaretlerini bir arada gösteren bir olgunun interiktal ve iktal video-EEG kayıtları ile birlikte sunulması ve iktal işeme isteğinin nadir görülen bir lateralizasyon ve lokalizasyon işareti olması nedeniyle tartışılması amaçlanmıştır. 12 yaşında erkek olgu karında gıdıklanma, idrar yapma isteği ve sol kolda kasılma yakınması ile başvurdu. Öyküsünde yaklaşık 1 yıldır devam eden, korku, karında gıdıklanma, içinde yukarı yükselen “ hoş olmayan, kötü ” bir his ve ardından idrar yapma isteği tanımlanıyordu. Dış merkezlerde idrar yolu enfeksiyonu nedeniyle izlendiği, gastroenteroloji ve genel pediatri başvuruları sonucunda reflü, gastrit gibi tanılar aldığı öğrenildi. Son 6 ayda bu yakınmalara sol kolda titreme ve kasılma eklenmiş ve son birkaç aydır günde 14-15 kez tekrarlamaya ve uykuda da olmaya başlamıştı. Annesinden ve kendisinden alınan ayrıntılı anamnezde, nöbetin geleceğini anladığı, korku ve “hoş olmayan bir his” ardından, içinden çışını yapma isteği geldiği, nöbet bittikten sonra gerekli olmasa bile, 1-2 damla da olsa idrar yapma arzusu olduğu ifade ediliyordu. Çekilen interiktal EEG’de sağ hemisfer temporal bölümünde izole keskin dalga deşarjlarından oluşan epileptik bir aktivitenin varlığı izlendi. İktal EEG’de ise hastada kontralateral distoni, ipsilateral otomatizma ile eş zamanlı olarak sağ hemisfer temporal bölümünden başlayıp jeneralize olan voltaj atenuasyonu ve ardından ritmik delta-teta aktivitesi izlendi. Kraniyal MR’da sağ hemisfer temporal bölümünde kitle saptanan olgu levetirasetam tedavisi başlandıktan sonra opere edildi. Oligodendrogliom tanısı alan olgu postoperatif üçüncü ayında ve nöbetsiz olarak izlenmektedir.

Anahtar Kelimeler: iktal işeme, temporal lob, non-dominant

S-24

Narkolepsi ve Katapleksi: Bir Çocuk Olgu

Tülin Savaş¹, İlknur Erol¹, Semra Saygı¹, Mehmet Ali Habeşoğlu²¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı²Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Göğüs Hastalıkları Ana Bilim Dalı

GİRİŞ: Narkolepsi nadir görülen, gün içinde aşırı uyku hali ile karakterize bir bozukluktur. Erişkinlerde prevalansı yaklaşık 1/2000 iken, adölesanlarda ise daha düşük olup yaklaşık 1/6000 olarak tahmin edilmektedir. Katapleksi ise genellikle heyecanlanma ve gülme ile tetiklenen ani kas tonusu kaybıdır. Katapleksi daima narkolepsi ile birlikte görülmekte olup, ani düşmeler ve parsiyel paraliziler biçiminde şekillenmektedir. Bu yazıda narkolepsi ve katapleksi tanısı konulan 8 yaşında bir erkek çocuk sunulmuştur.

OLGU: 8 yaşında erkek hasta, son birkaç gündür uyuklama, dengesizlik, boş bakma, bulanık görme ve sürekli uyku halinde olma yakınması ile başvurdu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik olmayan hastanın sistemik ve nörolojik incelemesinde halsiz görünüm ve hafif ataksi dışında bulgu saptanmadı. Öncelikle meningoensefalit ve akut dissemine ensefalomyelit ön tanılarıyla tetkik edilen hastanın sonuçlarının normal olduğu görüldü. Bir dönem takipten çıkmış olan hasta, izleyen dönemde şikayetlerine ek olarak gülerken anlık gevşeme yakınması gelişmiş olması nedeni ile SSPE, otoimmün ensefalitler ve epilepsi açısından tetkik edildi. Video EEG, BOS ve serum seroloji tetkikleri normal olan hastaya polisomnografi yapılarak, şiddetli narkolepsi ve katapleksi tanısı konulup modafanil ve klomipramin tedavileri başlandı. Kulak Burun Boğaz bölümüne obstrüktif uyku apnesi açısından da konsülte edilmiş olan hastada obstrüktif uyku apnesi saptanmadı. Narkolepsi ile birlikteliği bilinen HLA DQB1*0602 alelleride pozitif saptanan hastanın izleminde tedavi ile gün içi uyuklamalar ile uyku halinin tamamen düzeldiği, katapleksisinin ancak çok heyecanlandığında nadiren olduğu ve yeniden okula başladığı öğrenildi. Hasta 9 aydan buyana Narkolepsi ve Katapleksi tanısıyla izlenmekte olup, Modafanil ve Klomipramin tedavisine devam edilmektedir.

SONUÇ: Narkolepsi ve katapleksili hastalar farklı polikliniklerde farklı şikayetlerle izlenmektedir. Tanı çoğu olguda şikayetlerin başlamasından yıllar sonra konulmaktadır. Ülkemizde bildirilen çocuk olgu sayısının az olması, bu grup hastalarda tanılarının atlanıyor olabileceğini düşündürmektedir. Olgumuzda da tanı sürecinde ensefalopati, uykuya eğilim ve atonik nöbet gibi bulgularla ortaya çıkan hastalıklar öncelikle araştırıldı. Bu olgu çocuk hastalarda narkolepsi ve katapleksiye dikkat çekmek amacı ile sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Narkolepsi, katapleksi, çocuk

S-25

Katılma Nöbeti Olarak Sevk Edilen, Kalp Tamponadı Olan ve Acil Perikardiosentez Yapılan Bir Epilepsi Hastası

Figen Baydan¹, Buket Doğrusöz¹, Ali Kanık¹, Berrak Sarioğlu¹, Kıvanç Çelikkalkan¹, Ayşe Berna Anıl¹, Mehmet Bozkurt²¹İzmir Tepecik Eğitim Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği²İzmir Tepecik Eğitim Hastanesi Radyoloji Kliniği

İki yaşında erkek hasta onbeş gündür iştahsızlık, bir gündür ağlarken ağız çevresinde morarma yakınması ile başvurduğu pediatri polikliniğinden üst solunum yolu enfeksiyonu ve katılma nöbeti tanıları ile sevk edilmiştir. Hastanın öz geçmişinde dört aylıktan bronkopnömoni tanısı ile tedavi gördüğü ve daha sonra sık sık akut bronşiolit atakları ile acil servise başvurduğu belirtildi. Dört aylıktan itibaren fizyolojik üfürüm tanısı ile bir çocuk kardiyoloji merkezinde düzenli olarak izlenmekteydi. Bir yaşında karşıya dalma, donma ve ağlarken morarma yakınmaları ile polikliniğimize başvurmuştu, anemisi olmayan hastada çekilen eegde sağ hemisferin temporosantrol bölümlerinden kaynaklanan epileptiform potansiyaller görülerek 20 mg/kg valproat başlandıktan sonra bir yıldır yakınmaları olmadan izlenmekteydi. Hastanın üç ay önce acil serviste çekilmiş olan akciğer grafisi normaldi. Başvuru günü yapılan fizik incelemesinde ağlarken perioral siyanoz gözlemlendi, ortopne veya venöz dolgunluk yoktu, solunum sesleri eşit olarak alınmaktaydı, karaciğer 2 cm palpabl idi, taşikardi vardı ve kalp sesleri derinden

gelmekteydi. Hastadan acil kardiyoloji konsültasyonu istenildi, ekokardiyografisinde kalbi çepeçevre saran 3 cm çapında perikardial efüzyon saptandı. ekg: Ritim sinüs hız 115/dakika, QRS tüm derivasyonlarda 5 mv altında, telekardiyografisinde kardiyotorasik index belirgin artmış her iki kostofrenik sinüs solda belirgin olarak küntleşmiş ve kapalı idi, hiler vasküler yapılar kardiyomegali nedeni ile değerlendirilememekteydi, akciğer sahasında kardiyomegali nedeni ile değerlendirilebildiği kadarı ile infiltrasyon izlenilmedi. Yoğun bakıma alınan hastanın tetkiklerinde kan sedimentasyonu 22 mm/saat Lökosit 11500K/ul hemoglobin:8.3 gr/dl trombosit: 509 K/ul bulundu diğer biyokimyasal parametreler normaldi. Probnp 125.13 pg/ml, troponin I ve CKMB normal bulundu. Hastanın serolojik tetkikleri ve hemokültür alındıktan sonra 15ml/kg eritrosit süspansiyonu infuzyonu sorası yapılan kardiyosentezde 750 cc serohemorajik perikard sıvısı boşaltıldı. Light kriterlerine göre exuda özelliğinde olan sıvı patolojik olarak eritrofagositoz olarak değerlendirildi. 100 mg/kg seftriakson ve 60 mg/kg vankomosin tedavisi uygulandı. Hemokültürde ve perikard sıvısı lowenstein besiyeri ekiminde üreme olmadı. Genel durumu düzelerek taburcu olan hasta nöroloji polikliniğinde tam pediatrik muayenenin yapılmasının önemini vurgulamak amacı ile sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: katılma nöbeti, epilepsi

S-26

Tek Merkezli Guillian-Barre Sendromu Olgularının Değerlendirilmesi

Zeynep Selen Karalök¹, Birce Dilge Taşkın¹, Zeliha Yangınlar Brohi², Alev Güven¹, Aydan Değerliyurt¹, Esra Gürkaş¹, Ömer Bektaş¹, Gülşen Köse³, Cahide Yılmaz¹

¹Ankara Çocuk Sağlığı ve Hast. Hematoloji Onkoloji E.A.H.,Çocuk Nöroloji Bölümü, Ankara

²Ankara Çocuk Sağlığı ve Hast. Hematoloji Onkoloji E.A.H.,Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, Ankara

³Şişli Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü, İstanbul

Guillain-Barre Sendromu (GBS), öncesinde sağlıklı bir çocukta ortaya çıkan akut, progressif, simetrik güçsüzlüğün ve arefleksinin eşlik ettiği inflamatuvar bir polinöropatidir. GBS, öncelikle 3 major grup altında toplanmaktadır: 1) Akut inflamatuvar demiyelinizan poliradikülönöropati (AIDP), 2) Akut motor aksonal nöropati (AMAN), 3) Akut motor-sensöriyal aksonal nöropati (AMSAN). Aksonal formların demiyelinizan forma göre daha agresif seyirli oldukları belirtilmektedir. Bu nedenle hastalığın elektrofizyolojik alt tipinin saptanması tedavi ve prognoza açısından önemlidir. Ocak 2006-Ocak 2014 tarihleri arasında GBS tanısı alan 51 hasta retrospektif olarak incelendi. 30 erkek, 21 kız hastanın, E/K:1.42 dir. Hastaların yaş aralığı 4 ay-17 yaş olup, ortalama 6.8 yaşıdır. 30 hastada son bir ay içinde geçirilmiş enfeksiyon veya aşılama öyküsü mevcuttu, 12 hastada başvuru anında kranial sinir tutulumu mevcuttu. 24 hastada duyusal semptomlar eşlik ederken, en sık duyusal semptom ağrıydı. İlk başvuru muayenesinde, 13 hastada derin tendon refleksleri(DTR) normo/hipoaktifken, 38 hastada DTR alınamadı. 46 hastaya yapılan EMG sonuçları ile; 29 hasta (%56.9) AIDP, 13 hasta (%25.5) AMAN, 4 hasta (%7.8) AMSAN olarak tiplendirildi. 3 hasta Millier Fischer tanısı aldı. 19 hastadan etyolojiye yönelik gönderilen dışkıda campylobakter taraması negatif saptandı. 1 hastada echovirüs-11 dışkıda üredi ve bu hasta miyokardite sekonder olarak exitus oldu. 33 hastaya kontrastlı spinal MRI çekilmiş olup cauda equina kontrastlanması olan hasta sayısı 19 dur. 6 hastada hipertansiyon, 1 hastada hipertansiyon-hipotansiyon atakları, 1 hastada bradikardi, 1 hastada taşikardi izlenmiş olup toplamda hastaların %17.6'sına otonomik bulgular eşlik ediyordu. Sadece 2 hastada mekanik ventilasyon ihtiyacı oldu. AIDP tiplendirilmesindeki bir hastaya plazmaferez yapıldı. 1 hastada 9 ay sonra rekürrens oldu. Halen 21 hasta düzenli takiplerine gelmektedir. Sadece 1 hastada gece ayak ağrısı ve karıncalanma şeklinde sekel kalmış olup, diğer tüm hastalar sekelsiz olarak izlenmektedir. Biz bu çalışma ile, merkezimizdeki çocukluk çağı GBS alt tiplerinden en sık olarak AIDP'yi saptadık. Hastalığın tipi ile tedaviye cevap arasında belirgin bir ilişki bulamadık.

Anahtar Kelimeler: Elektromiyelografi, Guillian-Barre Sendromu, Manyetik Rezonans Görüntüleme, Nörolojik Sekel

S-27

Çocukluk Çağı Baş ağrılarının Boş Vakitlerini Değerlendirme Tercihleri, Depresyon, Anksiyete, Beslenme Alışkanlıkları İlişkisi: Populasyon Tabanlı Kesitsel Bir Çalışma

Ömer Bektaş¹, Çağatay Uğur³, Zeynep Bıyıklı Gençtürk⁴, Ayla Aysev³, Özlem Şireli³, Gülhis Deda²

¹Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara, Türkiye

²Ankara Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

³Ankara Üniversitesi, Çocuk ve Ergen Psikiyatrisi ABD, Ankara, Türkiye

⁴Ankara Üniversitesi, İstatistik Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

AMAÇ: Pediatrik populasyonda baş ağrısı sıklığı ile birlikte, baş ağrısı sınıflarının sosyodemografik veriler, kişisel özellikler, alışkanlıklar, günlük aktiviteleri, neden olduğu günlük yeti yitimi, depresyon ve anksiyete arasındaki ilişkiyi göstermek.

GEREÇ-YÖNTEM: Bizim örneklem grubumuz yaşları 9-18 arasında değişen yaklaşık 5355 okul çağındaki çocuktan oluşuyordu. Çalışma Ankara ili sınırı içerisinde okul çağındaki 5355 çocuk üzerinde ve 12 okulda yapıldı. Okullar Türkiye istatistik kurumunun gelir dağılımı ve eğitim durumunu gösteren verileri göz önüne alınarak Ankara ilindeki 6 ilçede yapıldı. Bu ilçeler gelir durumu ve eğitim düzeyine 3 gruba ayrıldı. Onlara önce 8 aşamalı anket bir anket formu uygulandı. Daha sonra ikinci aşamada ICHD-2 kriterlerine göre baş ağrısı sınıfları oluşturuldu. Baş ağrısı sınıflarına göre bu veriler karşılaştırıldı. Araştırma sonuçları istatistik ana bilim dalı tarafından kör olarak değerlendirildi.

BULGULAR: Okul çağı çocuklarında tekrarlayıcı baş ağrısı prevalansını %39.4, migren prevalansını %10.3 bulundu. Yaş ve gender ayarlandıktan sonra migrenli olanlarla olmayanlar arasında tüm değişkenlerle multivaryant lojistik regresyon analizi yapıldığında, anne eğitiminin yüksekliği (OR: 1.63, 95% CI: 1,12-2.20), obezitenin varlığı (1.50, 1,11-2.01), not ortalamasının düşük olması (0.97, 0,96-0.98), anksiyetenin varlığı (1.45, 1,16-1.82) ve PEDMİDAS skorunun yüksekliği (7.68, 4,98-11.87) migren ile ilişkili olduğu görüldü. Migrenliler boş vakitlerinde kitap okuma gibi sedanter aktiviteleri tercih ederken, spor yapmayı diğer baş ağrısı türlerinden daha az tercih ettikleri görüldü. Ancak spor yapmayı tercih edenlerin PEDMİDAS skoru tercih etmeyenlerde anlamlı olarak düşüktü. Kitap okumayı tercih edenlerde tersi bir ilişki bulundu. Migrenli öğrencilerin kafeinli içecek tüketimi diğer baş ağrısı sınıfları ve baş ağrısı olmayanlardan anlamlı olarak yüksekti. Ek olarak fazla kilolu ve obezite migrenlilerde diğer baş ağrısı türlerinden daha yüksek bulundu. **ÇIKARIMLAR:** Çocukluk çağı baş ağrılarının tedavi yönetiminde psikiatrik komorbidite birlikteliği gözönünde bulundurulmalıdır. Anne eğitim düzeyinin yüksek olması özellikle migren prevalansını artırmaktadır. Günlük yeti yitimini daha aza indirmek için çocuklar yararlı fiziksel aktivitelere yönlendirilmelidir. Biz bu şekilde yapılan kapsamlı çalışmaların ilaç dışı tedavilerde klinisyenlere yardımcı olacağını düşünüyoruz.

Anahtar Kelimeler: Pediatrik Baş Ağrısı; pedMIDAS; Alışkanlıklar; Boş zamanlar; Anksiyete; Depresyon

S-28

Çocukluk Çağı Migren Profilaksisi

Arzu Yılmaz¹, Ömer Bektaş², Serap Teber³, Gülhis Deda³

¹Ankara Eğitim Araştırma Hastanesi

²Ankara Hematoloji Onkoloji Çocuk Eğitim Araştırma Hastanesi

³Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi

Migren tedavisi genel çocuk nöroloji pratiğinin büyük bir kısmını oluşturmaktadır. Pediatrik popülasyonda migren sıklığına, atakların şiddetine rağmen literatürde migren tedavisi ile ilgili çok az kontrollü veri vardır. Ayrıca plasebo cevabının yüksek oluşu, tedavide kullanılan ilacın etkinliğini kanıtlamada zorluklara neden olmaktadır. Baş ağrısı şikâyeti ile Ocak 2000- Ekim 2011 tarihleri arasında kliniğimize başvuran ve en az 3 ay takip edilen 59 migren tanısı konulan hasta değerlendirildi. Takip süresi ortalama 10.03 (±7,2) aydı. Hastaların ortalama

migren atağı ağrı süresi, profilaksi öncesi 23 saat ($\pm 20,4$), sonrasında 2,2 ($\pm 2,04$) saat olarak tespit edildi. ($p=0,0001$) Profilaksi öncesi migren atak sıklığı ayda ortalama 8,3 ($\pm 5,2$) iken, profilaksi sonrası 2,7 ($\pm 4,1$)di ($p=0,0001$). Hem sıklık, hem de süre açısından profilaksi istatistiksel olarak anlamlı olacak şekilde yararlı olmuştur. Hastaların migren profilaksi sonrası atak sürelerini değerlendirmeleri istendiğinde 1,3 ($\pm 1,2$) (0-4 saat) olduğu öğrenilmiştir. Her ilaç grubunda hastalar profilaksiden yarar görmüşlerdir. Hem sıklık, hem de süre açısından profilaksi istatistiksel olarak anlamlı olacak şekilde yararlı olmuştur. İlaçların tedavi öncesi ve sonrası atak sıklığı ve süresi açısından karşılaştırması yapıldığında valproatın, flunerazın, sertralin ve propranololün etkili olduğu görülmüştür. Migren profilaksisinde kullanılan ilaçların atak sıklığı, süresini ve VAS değerlerini azaltmada birbirleri ile karşılaştırılması yapıldığında valproatın hem VAS, hem ağrı süresi açısından istatistiksel açıdan anlamlı olacak şekilde daha üstün olduğu tespit edilmiştir. Ağrı sıklığına ilaçların etkisi karşılaştırıldığında, valproatın, propranololden ($p= 0,004$) ve sertralinin, propranololden ($p=0,007$) istatistiksel olarak anlamlı olacak şekilde sıklığı azalttığı tespit edilmiştir. Sıklık açısından valproatın flunerazine oranla atak sıklığını daha iyi azalttığı görülmüş, ancak istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır ($p=0,071$).Bizim çalışmamızda migren profilaksisinde en etkili ilaç valproat olarak bulunmuştur. Migren profilaksisinde kullanılan ilaçların plesaboya üstünlükleri az olduğundan en uygun tedavi için daha büyük hasta grupları ile çalışmalar yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Çocukluk çağı migreni, profilaksi, valproat, propranolol, flunerazın

S-29

Migrenli Çocuk ve Ergenlerde Süperoksit Dismutaz (SOD) ve Katalaz (CAT) Gen Polimorfizmleri

Semra Saygı¹, İlknur Erol¹, Fatma Belgin Ataç², Füsün Alehan³

¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Adana Uygulama ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji, Adana, Türkiye

²Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Biyoloji ve Genetik

³Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji, Ankara, Türkiye

GİRİŞ: Son yıllarda birçok hastalıkta olduğu gibi migren etyopatogenezinde de oksidan ve antioksidan sistemler arasındaki dengesizliklerin rol aldığı ileri sürülmektedir. Migrenli erişkin ve çocuklarda serbest radikalleri metabolize edici enzimler olan süperoksit dismutaz (SOD), katalaz (CAT) ve glutatyon peroksidazın (GSH-Px) trombosit, eritrosit, nötrofil ve serum gibi biyolojik örneklerde aktiviteleri ölçülerek ve reaktif oksijen türlerinin (ROS) lipidlerle reaksiyonu sonucunda oluşan lipid peroksidasyonu ürünlerinin plazma ve idrarda ölçülmesi ile migrendeki antioksidan durum hakkında fikir sahibi olunmaya çalışılmıştır. Buna karşın literatürde süperoksit dismutaz (SOD) ve katalaz (CAT) gen polimorfizminin migren ile ilişkisinin inceleyen herhangi bir çalışma yoktur.

GEREÇ VE YÖNTEM: Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Ankara ve Adana Hastanesi Pediatrik Nöroloji polikliniklerinde Uluslararası baş ağrısı derneğinin sınıflama kriterlerine göre migren tanısı alan 97 ardışık ve çocuk polikliniğine baş ağrısı dışında herhangi bir nedenle başvuran, öyküsünde baş ağrısı bulunmayan 96 çocuk ve ergen çalışma kapsamına alındı. Olgulardan SOD1 35A/C, SOD2 A16V, CAT262C/T, CAT 21A/T gen polimorfizmleri çalışıldı.

BULGULAR: Migrenli olguların yaşları 9-18 yaş arasında olup ortalama 13.8 ± 3.2 yaş (ortanca: 14), kontrol grubundaki olguların yaşları 9-18 arasında olup ortalama 13.7 ± 2.9 yaş (ortanca: 13) bulunmuştur. Migrenli olguların 70'i (% 70.2) aurasız migren, 27'si (% 29.8) auralı migrendi.. Auralı migren, aurasız migren ve kontrol grupları arasında SOD1 35A/C ve CAT 262C/T polimorfizmi için genotip dağılımına bakıldığında anlamlı farklılık saptanmadı. Ancak SOD2 A16V genotiplemesinde C/T genotip ve C allel sıklığına bakıldığında aurasız migren-kontrol ve migren-kontrol grupları arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık bulundu. CAT 21A /T genotiplemesinde ise A/A genotipi ve A allel sıklığı auralı ve aurasız migren grubunda kontrol grubundan anlamlı olarak yüksek bulundu.

SONUÇ: Bu çalışma migren patogenezinde enzimatik antioksidanlardan SOD ve CAT gen polimorfizmlerinin ilişkisini inceleyen ilk çalışmadır. Bulgular migren patogenezinde SOD2 A16V ve CAT 21A/T gen polimorfizminin rolü olabileceğini düşündürmektedir. Bu konuda yapılacak

daha ileri çalışmalar ile yeni anti-oksidan tedavi yöntemlerinin geliştirilmesi mümkün olabilir.

Anahtar Kelimeler: Katalaz, Migren, Süperoksit dismutaz

S-30

Sınıflandırılmayan Baş Ağrısı Olan Çocuk ve Ergenlerde Hipertansiyon Sıklığı

Semra Saygı¹, Hasan Dursun², Tülin Savaş¹, Nurcan Cengiz², İlknur Erol¹, Aytül Noyan²

¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi Çocuk Nöroloji BD

²Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi Çocuk Nefroloji BD

GİRİŞ: Çocuk ve adölesanlarda baş ağrısı, Uluslararası Baş ağrısı Derneği (International Headache Society IHS) kriterlerine göre primer (migren, gerilim tipi baş ağrısı), sekonder (beyin tümörleri, artmış intrakraniyal basınç vb, ateşli hastalıkların seyri sırasında), kraniyal nevraljiler, birincil fasiyal ağrı ve diğer baş ağrıları olarak sınıflandırılmaktadır. Bir grup hasta ise sınıflandırılmadan izlenmektedir. Yaş, cins ve boy persentillerine göre ortalama sistolik ve/veya diastolik kan basınçları 95 persentil veya üzerinde olması yüksek kan basıncı ya da hipertansiyon olarak tanımlanmaktadır.

AMAÇ: Uluslararası Baş ağrısı Derneği kriterlerine göre sınıflandırılmayan baş ağrısı tanımlayan hastalarda hipertansiyon sıklığını değerlendirmek ve klinik kan basıncı ölçümleri ile ambulator kan basıncı monitörizasyonu (AKBM) ölçümleri arasındaki hipertansiyon sıklığını karşılaştırmaktır.

GEREÇ VE YÖNTEM: Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi Çocuk Nöroloji polikliniğinde 2012-2014 tarihleri arasında baş ağrısı nedeni ile başvuran, IHS kriterlerine göre sınıflandırılmayan hastalardan, 24 saat süresince AKBM uygulanan, ardışık 5-18 yaşları arasındaki 124 (65 kız, 59 erkek) hasta retrospektif olarak değerlendirildi.

BULGULAR: Poliklinikte kan basıncı ölçümü ile hastaların 27/124'ünde (% 21.77), AKBM ile ise 30/124'ünde (%24.19) hipertansiyon (29 hastada evre 1, 1 hastada evre 2 hipertansiyon) saptandığı görüldü. Klinikte kan basıncı ölçümünde normal olarak değerlendirilen hastaların ise 5/97 (%5.15)'inde AKBM ile prehipertansiyon, 21/97 (%21.6) hipertansiyon saptandığı görüldü. AKBM ile evre 1 hipertansiyon saptanan hastalara Çocuk Nefroloji bölümü tarafından tuzsuz diyet önerildiği, hastaların sadece birinde evre 2 hipertansiyon nedeni ile tuzsuz diyet önerisine ek olarak antihipertansif tedavi başlandığı görüldü.

SONUÇ: Her ne kadar baş ağrısı ve hipertansiyon arasındaki ilişki genel popülasyonda tartışmalı olsa da IHS kriterlerine göre sınıflandırılmayan baş ağrısı olan hastalarda hipertansiyon ağırdan sorumlu olabilir. Bu çalışmada AKBM ile hipertansiyon saptanan hastalarda sınıflandırılmayan baş ağrısında etyolojiden hipertansiyonun sorumlu olabileceği düşünüldü. Poliklinikte tek kan basıncı ölçümü ile sınıflandırılmayan baş ağrısı olan hastaların hipertansiyon açısından değerlendirilmesi mümkün görünmemektedir. Bu nedenle bu hastaların hipertansiyon açısından AKBM ölçümleri ile değerlendirilmesini öneriyoruz.

Anahtar Kelimeler: Ambulator kan basıncı monitörizasyonu, Baş ağrısı, Hipertansiyon,

S-31

Çocuklarda Nadir Bir Durum Olan Ponsda Kapiller Telenjektazili Üç Çocuk Olgunun Değerlendirilmesi

Kürşad Aydın, Leman Tekin Örgün, Ayşe Serdaroğlu, Ebru Arhan, Kivılcım Gücüyener
Gazi Üniversitesi, Çocuk Sağlığı Ana Bilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

GİRİŞ -AMAÇ: Serebral vasküler malformasyonlardan nadir görülen kapiller telenjektazilerin (KT) radyolojik ve klinik bulguları hakkında özellikle çocuklar ile ilgili yayınlar oldukça azdır. KT dilate kapiller damarlar arasında normal nöronal dokudan oluşur. En sık pons yerleşimli olarak görülüp genellikle benign seyirli, kitle etkisi yapmayan ve asemptomatik lezyonlardır. Ancak nadiren vakalarda baş ağrısı, vertigo, işitme kaybı, tinnitus, diplopi, geçici ataksi, halsizlik gibi klinik bulgular bildirilmiştir. Bildirilen vakalar genellikle erişkin hastalardır. Farklı klinik semptomlar ile başvuran ve ponsda telenjektazi saptanan üç olguyu nadir görülmesi sebebiyle sunmak istedik.

Olgu1: 17 yaşında kız hasta yaklaşık 3 aydır günlük olarak devam eden, analjeziklere iyi yanıt veren, başının sol yarısında ve sol gözünde ağrı yakınması ve bir haftadır sol gözde şişlik, kızarıklık ve şiddetli ağrısı olması nedeniyle getirildi. Sol gözünde proptozisi dışında fizik ve nörolojik muayenesi normal olan hastanın çekilen beyin manyetik rezonans görüntülemesinde(MRG) ponsda kapiller telenjektazi saptanmıştır. MR angiosu(MRA) normal olarak değerlendirilmiştir.

Olgu 2: 15 yaş kız hasta bir aydır olan baş ağrısı ve ataklar halinde çarpıntı, terleme, mide bulantısı yakınması ile başvurmuş olup fizik muayenesi ve kliniğine yönelik yapılan tetkikleri normal olan hastanın çekilen beyin MRG'sinde pons santral kesiminde kapiller telenjektazi saptanmıştır.

Olgu 3: 16 yaş erkek hasta sağ gözde ptozis, göz hareketlerinde her yöne kısıtlılık, çift görme yakınması ile getirildi. Öyküsünden 2 ay önce her iki göz kapağında düşüklük, dengesizlik, yürüme bozukluğu yakınması ile ensefalit tanısıyla tedavi gördüğü, klinik durumu kötüleşince immunglobulin ve steroid tedavisi verildiği, bu dönemki beyin MRG de serebrovasküler hastalık tanısı alarak antikoagülan başlandığı öğrenildi. Fizik muayenesinde göz bulguları dışında normal olan hastanın beyin MRG sinde pons superiorunda kapiller telenjektazi ve serebellumunda venöz anjiom saptandı, MRA ve diffüzyon MRG si normal olarak değerlendirildi.

SONUÇ: Bu yazıda farklı klinik semptomları olan pons telenjektazili üç olgu sunularak nadir görülen kapiller telenjektaziler hakkında klinik ve radyolojik bulgulara dikkat çekilmek istenmiştir.

Anahtar Kelimeler: kapiller telenjektazi, pons, vasküler anomali

S-32

Nörofibromatozis Tip 1'Li Hastaların Klinik, Radyolojik Olarak Değerlendirilmesi ve Büyüme Geriliği Saptanan Hastaların İncelenmesi

Habibe Koç, Şakir Altunbaşak, Faruk İncecik, Özlem Hergüner, Duygu Şahan
Çukurova Üniversitesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Adana

AMAÇ: Bu çalışmada, NF-1 tanısıyla takip edilen çocukların klinik ve radyolojik bulgu ve komplikasyonlarının değerlendirilmesi ve boy kısalığı olan ve olmayanların endokrinolojik olarak, hormonal dağılımları arasındaki ilişkinin araştırılması amaçlandı.

YÖNTEM: Bu çalışmaya NF-1 tanısı alan 48 hasta alındı. Hastalarda büyüme izlemi (vücut ağırlığı, boy, baş çevresi), arteriyel kan basıncı ölçümleri, fizik muayeneleri aynı hekim tarafından standartlara uygun biçimde yapıldı. Hastalardan FSH, LH, testosteron, estrojen, TSH, FT4, FT3, GH, serum IGF-1 ve IGFBP-3 düzeyleri ölçüldü.

BULGULAR: Olguların yaş ortalaması 9.57 yaş olup; 18'i kız (% 37.5), 30'u erkek (% 62.5). Hastalar klinik ve radyolojik olarak değerlendirildiğinde; hereditör ve yaş ile arasında anlamlı bir ilişki saptanmadı ($p>0.05$).

MRG'deki hiperintensite ile inguinal çillenme, makrosefali ve boy kısalığı, epilepsi ve mental retardasyon, puberte ile kemik displazisi, kemik displazisi ve pleksiform nörofibrom arasında anlamlı bir ilişki saptandı ($p<0.05$). Hastaların 12'sinde (% 25) boy kısalığı mevcuttu. Bunlardan 7'si (% 58.3) prepubertal, 5'i (% 41.7) pubertal evrede idi. Prepubertal 4 erkekte, pubertal 3 erkekte boy kısalığı belirlendi. Tüm hastalarda puberte ve boy kısalığı ile hormonal faktörler arasında ilişki arandı. Pubertal dönemde boy kısalığı ile IGF1 düzeyleri arasında anlamlı bir ilişki saptanırken ($p<0.05$), malnutrisyon ve boy kısalığı ile IGF1 düzeyleri arasında anlamlı bir ilişki saptanmadı ($p>0.05$). Prepubertal dönemde boy kısalığı ile FT4 düzeyleri, boy kısalığı ile TSH düzeyleri arasında anlamlı bir ilişki saptandı ($p<0.05$).

SONUÇ: Klinik ve radyolojik olarak bazı bulgular arasında ilişki varlığı saptansa da oluş mekanizmaları bilinmemekle birlikte, boy kısalığı ve makrosefali gibi tanı kriterleri içinde yer almayan ancak NF-1'li hastalarda aydınlatılmayı bekleyen birliktelikler mevcuttur. Pubertal dönemde boy kısalığı ile IGF1 düzeyleri arasında anlamlı farklılık olması ve bunun malnutrisyonla ilişkilendirilmemiş olması, NF-1'li hastalarda boy kısalığı etyolojisinde hormonal faktörlerin rol alabileceğini düşündürmektedir ancak, çok büyük bir gen ailesine sahip NF-1 de hala açıklanmayı bekleyen birçok bilinmezlikler için daha geniş çapta araştırmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: NF-1, boy kısalığı, çocuklar

S-33

Tüberoskleroz; Tek Merkez Deneyimi

İlknur Erol¹, Tülin Savaş¹, Sevda Şekerci², Semra Saygı¹, Nalan Yazıcı³, Ayşe Erbay³, Şenay Demir⁴, Özlem Alkan⁴, Faik Sarıalioğlu³

¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı

²Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

³Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Pediatrik Hematoloji Onkoloji Bilim Dalı

⁴Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Radyoloji Ana Bilim Dalı

GİRİŞ: Tüberoskleroz TSC1 (9q34) ve TSC2 (16p13.3) genlerinde mutasyonlar neticesinde hamartin-tüberin kompleksinin fonksiyonu bozulması ve rapamisin'inin memeli hedefi (mTOR) sinyal yolundaki inhibitör etkisinin ortadan kalkması sonucu klinik bulguları ortaya çıkan nörokütan bir hastalıktır.

AMAÇ: Tüberoskleroz tanısı koyulan olgularımızın klinik, laboratuvar bulgularını ve tedavilerini geriye dönük olarak gözden geçirmek ve 2012 yılında uluslararası tüberosklerozis kompleks konsensus gurubu tarafından yeniden belirlenen tanı kriterlerine göre hastaları yeniden tanımlayarak literatür ile karşılaştırmaktır

GEREÇVEYÖNTEM: Ocak 2008–2014 tarihleri arasında, yaşları 1 yaş–17 yaş (ortalama: 5.9 yaş) arasında değişen, 10'u erkek, 20 tüberoskleroz tanısı ile izlenen hasta klinik bulguları ve tedavileri yönünden retrospektif olarak incelendi.

BULGULAR: Başvuru yakınmasının hastaların 17/20'sinde nöbet, 3/20'sinde ise ciltte hipopigmente lekelenmeler olduğu görüldü. Nöbet nedeniyle başvuran olguların 7/20'si infantil spazm ile, 7/20 parsiyel nöbet ile 3 hasta ise birden fazla nöbet tipi ile başvurdu. Infantil spazmlı hastaların tümüne ilk önce vigabatrin başlandığı, spasmları kontrol altına alınamayan 2 hastaya ACTH tedavisi verildiği tespit edildi. 6/20 hastada otistik bulguların olduğu görüldü. Başvuru sırasındaki renal ultrasonografide (USG) 1 hastada renal kistler, 1 hastada ise milimetrik angiomyolipom saptandı. Başvuru sırasındaki manyetik rezonans görüntülemeye 3 hastada normal iken diğer hastalarda kortikal tüberler ve/veya supandimal noduller saptandı. 1 hastada ise dev hücreli astrositom tespit edildi. İzlemde renal USG'de 3 hastada renal kistik hastalık, 3 hastada renal anjiomyolipom, 1 hastada renal kist ve anjiomyolipom saptandı. Hastaların 9/20'sine değişik nedenler ile sirolimus tedavisi verildiği, bu olguların 7/9'unda epileptik nöbetlerin olduğu gözlemlendi. 1998 tanı kriterlerine göre 17 hasta kesin, 1 hasta yüksek olasılıkla ve 2 hasta düşük olasılıkla tüberoskleroz tanısı ile izlenmekte iken, 2012 tanı kriterlerine göre hastalar incelendiğinde 17 hastaya kesin, 3 hastaya olası tüberoskleroz tanısı konuldu.

ÇIKARIMLAR: Hastalarımızın belirti ve bulgularının literatür ile uyumlu olduğu gözlemlendi. 2012 tanı kriterlerine göre hastalarımızın tanılarında değişiklik yoktu. Olası tüberoskleroz olarak izlenmekte olan hastalardan moleküler genetik inceleme planlandı.

Anahtar Kelimeler: Tüberoskleroz, mTOR inhibitörleri, infantil spazm

S-34

Frajil X Sendromu Tanısında Hastadan Aile Ağacına Tırmanma

Ayşe Kaçar Bayram¹, Rüksan Büyükoğlu², Hakan Gümüş¹, Mehmet Canpolat¹, Hüseyin Per¹, Gül Demet Kaya Özçora¹, Munis Dünder², Sefer Kumandaş¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye

Frajil X sendromu, kalıtsal mental retardasyon (MR) ve nörogelişimsel bozuklukların en sık nedenlerinden biridir. Bu sendromda mental retardasyon 1 (FMR1) geninin promotor bölgesinde CGG üçlü nükleotid tekrarının artışı sonucu FMR1 geninin susturulması söz konusudur. Bu üçlü nükleotidin tekrar sayısı 150-200 arasında olduğunda taşıyıcı (premutasyon), 200'ün üzerinde olduğunda tam mutasyon kabul edilmektedir. Bu yazıda farjil x tanısı koyduğumuz 3 hastanın ailelerine genetik tarama yaptığımız ve tam ya da taşıyıcı Frajil X tanısı alan 26 bireyin morfolojik ve nörogelişimsel özelliklerinin sunulması amaçlanmıştır. İlk hastamız 3 yaşında ekek hasta 4'ü tam mutasyon, 5'i taşıyıcı olmak üzere 9 aile bireyinde FMR1 mutasyonu saptandı. İkinci hastamız 14 yaşında erkek hasta 3'ü tam mutasyon, 3'ü taşıyıcı olmak üzere 6 aile bireyinde FMR1 mutasyonu saptandı. Üçüncü hastamız 16 yaşında erkek hasta 5'i tam mutasyon, 3'ü taşıyıcı olmak üzere 8 aile bireyinde FMR1 mutasyonu saptandı. GenetikFMR1 mutasyonu saptanan olguların 16'sı (%61.5) kız 10'u (%38.5) erkekti. Yaş ortalamaları 21.5 (1-65, yıl) yıldı. Olguların 17'sinde (%65.4) MR, 14'ünde (%53.8) dikkat bozukluğu, 8'inde (%30.8) sürekli konuşma, 8'inde (%30.8) el sallama, 10'unda (%38.5) dokunmaya tepki, 13'ünde (%50.0) göz göze gelememe ve 3'ünde (%11.5) kendine zarar verme mevcuttu. Morfolojik olarak 14'ünde (%53.8) yüksek damak, 13'ünde (%50.0) büyük kulak, 9'unda (%34.6) sidney çizgisi, 7'sinde (%26.9) uzun filtrum, 6'sında (%23.1) büyük testis ve 6'sında (%23.1) düz taban mevcuttu. Fenotipik özellikler, nörogelişimsel bozukluklar, MR, konuşma problemleri, dikkat eksikliği gibi şikayetleriyle kliniğe başvuran hastalarda aile öyküsü sorgulanmalı ve bu hastalara Frajil X'e yönelik genetik incelemeler yapılmalıdır. Bu hastaların ailelerine yapılan genetik taramalarla tam mutasyon ve klinik bulguları silik olan veya olmayan taşıyıcı bireylerin saptanması ve bu bireylere preimplantasyon genetik danışmanlık verilerek sağlıklı bireylerin implantasyonunun sağlanması bakımından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Frajil X, kalıtsal mental retardasyon, nörogelişimsel bozukluk.

S-35

Akut Civa İntoksikasyonunda Kandaki Nöron Spesifik Enolaz ve S-100 Beta Protein Değerlendirilmesi

Oya Kırker Köylü¹, Olcay Güngör², Tahir Dalkıran³, Cengiz Dilber²

¹Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kahramanmaraş

²Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kahramanmaraş

³Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Kahramanmaraş

AMAÇ: Akut civa intoksikasyonunun nörotoksisite biyomarkırları olan NSE ve S100 beta protein üzerine olan etkileri ratlar üzerinde araştırılmıştır. Ancak insanlar üzerindeki etkisi tam olarak bilinmemektedir. Bu çalışma civanın insanlarda nörotoksisite biyomarkırları üzerine olan etkisinin araştırılması amacıyla yapıldı. Çalışmamızda akut civa intoksikasyonunun NSE ve S100 beta proteinlerinde oluşturacağı artma veya azalmaları ölçmeyi, ortaya çıkacak sonuçları literatür bilgileri ışığında değerlendirmeyi amaçladık. **YÖNTEM:** Çalışmamıza Kahramanmaraş ve Gaziantep illerinde bazı okulların laboratuvarlarında, kaza ile civaya temas etmiş kan civa düzeyi 10 µg/l'nin üzerinde ve/veya idrar civa düzeyi 15 µg/l'nin üzerinde olan 53'ü kız, 32'si erkek 85 kişi alındı. Çalışmanın kontrol grubuna ise çocuk polikliniğine çeşitli şikayetlerle başvuran intoksikasyon ve nörolojik bulguları olmayan 50'si kız, 35'i erkek toplam 85 kişi alındı. Kan ve idrar civa düzeyleri Ankara Hıfzıssıhha Merkezi Başkanlığı Zehir Araştırmaları Müdürlüğü Laboratuvarında

ICP-MS yöntemi ile çalışıldı. S100 beta proteini ve NSE düzeyi AWARENESS marka CHEMWELL 2910 model EIA cihazında Biometra S100 beta proteini ve Biometra NSE ticari ELISA kitleri ile çalışıldı. **BULGULAR:** Civaya maruz kalmış hasta grubundaki NSE ve S100B düzeyleri kontrol grubuna göre istatistiksel açıdan yüksek bulundu ($p<0,001$). Hasta gruptaki S100B artışı, NSE' ye göre daha fazlaydı ($p=0,015$). Hastalardaki NSE düzeyleri her iki cinsiyette de yüksekken ($p=0,709$), kontrol grubu ile karşılaştırıldığında erkeklerdeki kat artışı kızlara göre daha fazlaydı ($p=0,028$). Kız hastalardaki S100B düzeyi erkek hastalara kıyasla yüksekken ($p=0,03$), kontrol grubu ile karşılaştırıldığında cinsiyetler arasında kat artışı açısından anlamlı fark saptanmamıştır ($p=0,106$). Hastalar 6–12 ve 13–18 yaş olarak iki gruba ayrıldığında NSE ve S100B'deki kat artışı kontrol grubuna göre 13-18 yaş grubunda daha fazlaydı ($p<0,05$). **SONUÇ:** Akut civaya maruz kalmış hastalarda nörotoksisite belirteci olan NSE ve S100B protein düzeyi artmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Civa zehirlenmesi, NSE, S100 Beta protein

P-001**Nörofibromatozis Tip I'de Hepatoblastom Olgusu**Uğur Işık¹, Cengiz Canpolat²¹Acıbadem Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Pediatrik Nöroloji BD²Acıbadem Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Pediatrik Hematoloji ve Onkoloji BD

Nörofibromatozis tip (NF Tip I) santral ve periferik sinir sistemi dışında diğer sistemlerde de malin tümörlere yol açabilir. Burada nörofibromatozis tip I tanısı olan ve rutin batın USG sırasında hepatoblastom saptanan bir yaşında bir kız çocuğu sunulmaktadır. Hastada çapı 0.5 cm'den büyük 15 adet cafe au lait lekesi ve aksiller ve inguinal çillenme saptandı. Oftalmolojik muayene ve kranial MRG'si normal bulunan hastanın yapılan rutin batın USG incelemesinde sağ posterior lob, segment 7'de, soliter, homojen olmayan, periferik hipoeoik görünümü olan kitle saptandı. Abdomen MRG'de 56x40 mm büyüklüğünde T2'de hiperintens, T1'de hipointens, difüzyon kısıtlaması ve heterojen kontrast tutulumu olan kitle malin olarak değerlendirildi. Hasta dış merkezde opere edilerek patoloji sonucu hepatoblastom olarak saptandı. Literatürde NF Tip I'le ilgili hepatik tümörler çok nadir olarak bildirilmiştir. Batın USG NF Tip I'in tanısı ve izleminde rutin tetkikler arasında bulunmamaktadır. NF Tip I'in ilk tanı ve evaluasyonu ve ilerleyen yıllarda yapılan rutin tetkikler arasında ucuz ve non-invazif bir test olan batın USG'nin de yer alması düşünülebilir.

Anahtar Kelimeler: nörofibromatozis tip 1, hepatoblastom, ultrason

P-002**Henoch-Schönlein Purpurasında Nadir bir komplikasyon; Guillain-Barre Sendromu**

Cihan Meral, Oğuzhan Kalkanlı, Duygu Hacıhamdioğlu, Selami Süleymanoğlu

Gata Haydarpaşa Eğitim Hastanesi

Henoch-Schönlein purpurasında (HSP) nörolojik tutulum nadir olarak gözlenir. 11 yaşında erkek hasta, her iki el ve ayakta döküntü, sol ayak bileğinde şişlik ve yürüyememe şikâyetleri ile acil servisimize başvurdu. Fizik muayenesinde her iki alt ve üst ekstremitte ekstansör yüzeyde daha belirgin olmak üzere tüm vücutta yaygın, basmakla solmayan palpabl purpura, sol ayak bileğinde ödem ve ısı artışı mevcuttu. Yatışının 3. gününde kusma, karın ağrısı, şikâyetleri başladı. Gastrointestinal sistem tutulumu düşünülerek hastaya 2 mg/kg/gün metilprednizolon tedavisi başlandı. Metilprednizolon tedavisi sırasında özellikle alt ekstremitelerde daha belirgin olan kuvvet azalması, ağrı ve arefleksi gözlemlendi. Hastaya lomber ponksiyon yapıldı. Beyin omurilik sıvısında albuminositolojik disasiyasyon izlenmesi ve EMG' sinin polinöropati ile uyumlu olması üzerine hastaya Guillain-Barre sendromu (GBS) tanısı konuldu. İntravenöz immünglobülin (IVIG) 0,4 g/kg/doz 5 gün verildi. Disfaji ve ses kısıklığı şikâyetleri başlayan hastaya tekrar ikinci kez 0,4 g/kg/doz 5 gün IVIG verildi. IVIG tedavisi sonrası disfaji ve ses kısıklığı şikâyetleri geriledi. Alt ve üst ekstremitelerde kuvvet artışı gözlemlendi. Bu olgu Henoch-Schönlein purpurasında GBS'nun nadir olarak gelişmesi nedeniyle sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Henoch-Schönlein purpurası, Guillain-Barre sendromu

P-003**Gastaut Tipi İdiopatik Çocukluk Oksipital Epilepsilerinde Uzun Dönemli Seyir ve Prognoz: 11 Olguluk Prospektif Çalışma**Hepsen Mine Serin¹, Murat Gönen², Caner Fevzi Demir², Bülent Müngen², Said Berilgen²¹Fırat Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Elazığ²Fırat Üniversitesi Nöroloji Ana Bilim Dalı, Elazığ

Gastaut tipi idiyopatik çocukluk oksipital epilepsilerinin uzun dönem seyri ve prognozu halen tam olarak bilinmemektedir. Çoğu olguda nöbetler çocukluk veya adolesan çağda antiepileptik tedavi ile remisyona girmekte, olguların bir bölümünde ise nöbetler antiepileptik ilaçlara cevap vermeyip erişkin çağda da devam etmektedir. İyi seyir göstermeyen olgularda bunun nedeni veya muhtemel risk faktörleri bilinmemektedir. Fırat Üniversitesi Hastanesi pediatrik nöroloji ve erişkin nöroloji bölümlerince 2003 yılından itibaren prospektif olarak takip ve tedavisi yapılan 6'sı erkek 5'i kız toplam 11 olgu (yaş ortalaması 5.9 yıl, min:8, max:22) bu çalışmaya alındı. Hastalık başlama yaşı 2 ile 13 yaş arasında değişmekte (ortalama 5.9 yıl) olup, takip süresi 2 yıl ile 14 yıl arasında (ortalama 7.1 yıl) değişmektedir. Olgularımızdan biri 9 yıllık ilaç tedavisini takiben 1.5 yıldır ilaçsız olarak ve nöbetsiz durumda izlenmektedir. 9 olgumuz (grubun %81'i) antiepileptik ilaç tedavisi altında ve nöbetsiz durumda izlenmektedir (2yıl ile 12 yıl arasında). Bir olgumuz (grubun %9'u) ise 12 yıllık takibi esnasında verilebilecek tüm ilaç seçeneklerinin sırayla monoterapi veya kombine tedavi olarak kullanılmasına rağmen nöbetleri kesilmemiştir. Bu olguda ek olarak mental retardasyon ve davranış bozukluğu saptandı.

Anahtar Kelimeler: Çocukluk çağı, Gastaut tipi, prognoz**P-004****Sıcak Su Epilepsisi: 27 Olgunun Klinik ve Laboratuvar Özellikleri**Hepsen Mine Serin¹, Murat Gönen², Caner Fevzi Demir², Bülent Müngen², Said Berilgen²¹Fırat Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Elazığ²Fırat Üniversitesi Nöroloji Ana Bilim Dalı, Elazığ

Sıcak suyla banyo ile tetiklenen bir refleks epilepsi türü olan sıcak su epilepsisi dünyada en çok Hindistan ve Türkiye'de bildirilmiştir. Bu çalışma ülkemizden bildirilen en büyük vaka serisi özelliği taşımaktadır. Bu çalışmada Fırat Üniversitesi Hastanesi erişkin nörolojisi ve çocuk nörolojisi bölümlerince 2000 yılından itibaren takip ve tedaviye alınan 11'i kadın ve 16'sı erkek olmak üzere toplam 27 hasta sunuldu. Grubun yaş ortalaması 25,7 yıl (min:1.5, max:60) dır. Hasta grubumuzda hastalık başlama yaşı 9 ay ile 59 yaş arasında değişmektedir. Olgularımızda sıcak su nöbetleri; bir olgu hariç diğerlerinde kompleks parsiyel nöbet veya basit/kompleks parsiyel nöbetlerden oluşmaktadır. Bu olgulardan bazılarında, zaman zaman bu nöbetler sekonder jeneralize tonik klonik nöbetler takip ediyordu. Bir olgumuzda ise primer jeneralize tonik klonik nöbetler ortaya çıkıyordu. Hastalarımızın hastalık süreleri ise 4 ay ile 44 yıl arasında değişmektedir. Olgularımızdan 13 tanesinde banyo dışı spontan nöbetler mevcut idi (%48). Sıcak su nöbeti öncesi veya nöbet esnasında haz duyumunu 10 olgumuz tanımlamıştır. Sıcak su nöbetlerinde self-indüksiyon ise 4 olgumuzda mevcuttu. 16 olguda EEG'ler normal diğerlerinde ise bozuk idi. Kraniyal MR'da üç olguda hafif veya belirgin hipokampal atrofi saptandı. Gerek banyo nöbetleri ve gerekse ileriki dönemlerde ortaya çıkan banyo dışı nöbetler birlikte değerlendirildiğinde; yeterli tedavi (koruyucu tedbirler ve gereken vakalarda AED tedavisi) gören 26 vakamızdan 20 sinde nöbetler tamamen kesildi (%77). Bu 20 olgunun 12 tanesinde sadece koruyucu tedbirler ile nöbetsizlik sağlandı. 8 tanesinde ise koruyucu tedbirler+antiepileptik ilaç tedavisi ile nöbetsizlik sağlandı. Yeterli tedavi gören hasta grubumuzdaki 4 hastada koruyucu tedbirler+antiepileptik ilaç tedavisi ile nöbetler azalarak devam etmiştir. Yeterli tedavi gören hasta grubumuzdaki iki olguda ise koruyucu tedbirler+antiepileptik ilaç tedavisine rağmen nöbetler değişmeden devam etti. Çalışma grubumuzdaki 1 hasta yetersiz ve düzensiz tedavi (koruyucu tedbirler+antiepileptik ilaç) uygulandı. Bu hastada nöbetler azalarak devam etti.

Anahtar Kelimeler: epilepsi, sıcak su, refleks

P-005**Tıbbi Tedaviye Dirençli Gastaut Tipi İdiopatik Çocukluk Çağı Oksipital Epilepsilerinde Klobazam'ın Epileptik Nöbetler ve EEG Bulguları Üzerine Etkisi: Olgu Sunumu**

Hepsen Mine Serin¹, Murat Gönen², Caner Fevzi Demir², Bülent Müngen², Said Berilgen²

¹Fırat Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Elazığ

²Fırat Üniversitesi Nöroloji Ana Bilim Dalı, Elazığ

Gastaut tipi idiyopatik çocukluk çağı oksipital epilepsileri 3-15 yaşları arasında, ortalama 8 yaş civarında başlayan, sık tekrarlayan görsel nöbetlerle karakterize, uzun dönem seyri ve prognozu halen net olarak bilinmemekle birlikte çoğu olguda çocukluk veya adolesan çağda antiepileptik tedavi ile remisyona giren bir klinik tablodur. Olguların bir bölümü antiepileptik ilaçlara cevap vermeyip nöbetler erişkin çağda da devam etmektedir. Bu grubun uzun dönemli prognozu ve böyle olgulardaki nöbetlere karşı kullanılabilecek etkili bir antiepileptik ilaç halen bilinmemektedir. Bu çalışmada hastalığının başlangıcından beri eski kuşak ve yeni kuşak birçok antiepileptik ilacı monoterapi veya kombinasyonlar halinde etkili dozlarda kullanmasına rağmen epileptik nöbetleri ve EEG bulguları devam eden, hastalığın başlangıcından yıllar sonra ilk kez klobazam tedavisi ile nöbetleri büyük ölçüde azalan ve EEG bulguları kaybolan bir olgu sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Oksipital epilepsi, tedavi, klobazam

P-006**Semptomsuz Bir Moyamoya Sendromu Olgusu**

Tülin Savaş¹, İlknur Erol¹, Semra Saygı¹, Çağatay Andıç², Özlem Alkan²

¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı

²Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Radyoloji Ana Bilim Dalı

GİRİŞ: Moyamoya hastalığı etyolojisi bilinmeyen ve nadir görülen, Willis poligonunu oluşturan ana serebral arterlerin genellikle bilateral, nadiren unilateral, ilerleyici darlığı veya tıkanması ve bunu telafi etmek üzere kollateral damarların gelişmesi ile karakterize kronik bir serebrovasküler hastalıktır. İlk kez 1957'de Japonlar tarafından tanımlanmıştır. Ailesel yatkınlık ve genetik faktörlerin etkili olduğu otoimmün bir vaskülit olduğu düşünülmektedir. Moyamoya hastalığının klasik anjiyografik bulgularının diğer medikal durumlarda da eşlik ettiği bilinmekte ve bu durum moyamoya sendromu olarak adlandırılmaktadır. Bu yazıda nonspesifik baş ağrısı nedeniyle incelenmekte iken MTHFR C677T ve Faktör V Leiden 1691G/A heterozigot mutasyonu ve arkus aorta dallanma anomalisine sekonder geliştiği düşünülen bir asemptomatik moyamoya sendromlu olgu sunulmuştur.

OLGU: 14 yaşında erkek hasta, baş ağrısı nedeni ile çekilen bilgisayarlı beyin tomografisinde (BBT) sağ internal karotid arter (İCA) distal segmentinde fokal genişleme saptanması üzerine bölümümüze danışıldı. Fizik muayenesi ve nörolojik muayenesi doğal olan hastanın sağ İCA anevrizması ön tanısı ile çekilen manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ve MRG anjiyografi bulgularının moyamoya sendromu ile uyumlu olduğu izlendi. Konvansiyonel serebral anjiyografisinde sağ arkus ve arkus aorta dallanma anomalisi, sağ İCA'da oklüzyon, sol İCA'da hipoplazi ve yaygın kollateral vasküler oluşum saptandı. Hasta Moyamoya sendromu etyolojisi açısından detaylı araştırıldı. Faktör V Leiden 1691G/A ve MTHFR C677T heterozigot mutasyonları dışında tetkikleri normal olan hastanın Ekokardiyografisi normal bulundu. Arkus aorta anomalisi açısından kardiyak kateterizasyon planlandı. Çocuk nöroloji konseyinde tartışılan hastaya riskler nedeniyle kardiyak kateterizasyon yapılmadı. Aspirin ve flunarazin başlanan hasta halen symptomsuz izlenmektedir.

SONUÇ: Bu yazıda nonspesifik baş ağrısı nedeniyle çekilen beyin tomografisindeki şüpheli bulgu nedeniyle araştırılırken tanı alan bir asemptomatik moyamoya sendromu olgusu, radyolojik tetkiklerin dikkatli yorumlanmasının önemini vurgulamak amacı ile sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Moyamoya hastalığı, moyamoya sendromu, MTHFR C677T ve Faktör V Leiden 1691G/A heterozigot mutasyonu, arkus aorta dallanma anomalisi

P-007**Baş Ağrısı Şikayeti ile Başvuran Çocuklarda Hiperintens Lezyon Sıklığı**

Fatma Aydın¹, Fatma Müjgan Sönmez¹, Banu Çakır², Bünyamin Işık³, Banu Anlar⁴

¹Turgut Özal Üniversitesi, Ç.Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

²Turgut Özal Üniversitesi, Radyoloji Bilim Dalı, Ankara

³Turgut Özal Üniversitesi, Aile Hekimliği Bilim Dalı, Ankara

⁴Hacettepe Üniversitesi, Ç.Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

GİRİŞ: Baş ağrısı çocuklar ve erişkinlerin %58,4'ünde görülmektedir. Erişkin migren hastalarında MRI'da beyaz cevher lezyonlarının sık olduğu bildirilmiştir. Pediatrik hastalarda çok çalışma olmamakla birlikte, MRI'da saptanan beyaz cevher lezyonlarının gerçek patofizyolojisi bilinmemektedir.

AMAÇ: Bu çalışma ile kliniğimize baş ağrısı şikayeti ile başvuran pediatrik hastalarda beyin MRI ile saptanan non-spesifik beyaz cevher lezyonlarını değerlendirmeyi amaçladık.

METOD: Ocak 2011-Mayıs 2013 tarihleri arasında baş ağrısı şikayeti ile başvuran, Uluslararası Baş ağrısı Hastalıkları Sınıflamasına göre primer baş ağrısı tanısı alan ve beyin MRI'larında beyaz cevher lezyonu saptanan hastalar retrospektif olarak değerlendirildi.

SONUÇLAR: Kranial görüntüleme yapılan 238 hastanın 134 (%56)'ünün 16 (%11,9)'sına kranial CT, 12 (%8,9)'sine kranial CT ve MRI, 106 (%79)'sına sadece kranial MRI yapılmıştı. Kranial MRI çekilen 118 hastanın 21'inde (12 aurasız migren, 7 gerilim tipi, 2 epilepsi) beyaz cevherde non-spesifik lezyonlar mevcuttu. Tüm hastaların muayeneleri normaldi. 1 hastaya yapılan LP'de oligoklonal bant negatifti, 5 hastaya yapılan vaskülit, 4 hastaya yapılan metabolik taramalar normaldi. Tüm hastaların lezyonları supratentoriyalı ve 8 (%38)'inin subkortikal (SK) ve fokal, 7 (%3,5)'sinin periventriküler (PV) (3 fokal, 4 yaygın), 6 (%28,5) 'sinin PV ve SK lezyonları vardı (2 yaygın, 4 fokal). Kranial MR anjiyografi 5 (%24), kranial CT 4 (%19) hastaya yapılmıştı ve normal bulunmuştu. EEG yapılan 20 hastadan 2 'sinde epileptik aktivite saptandı. **TARTIŞMA:** Multiple skleroz, iskemik ve migren gibi nörolojik hastalıklarda beyaz cevher lezyonları tanımlanmıştır. Migrenli hastalarda eşlik eden farklı bir hastalık olmaksızın %4,4 ile %10 arasında beyaz cevher intensiteleri bildirilmiştir. **SONUÇ:** İnsidental beyaz cevher lezyonları migrenli ve gerilim tipi baş ağrısı olan hastalarda görülebilir ve sıklıkla yapılan laboratuvar incelemeleri normaldir. Pediatrik nörologlar tarafından hastalar dikkatli bir şekilde takip edilmeli ve gerek duyulduğunda ileri inceleme yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Baş ağrısı, Hiperintens Lezyonlar, Kranial MRI

P-008**Nadir Bir Pediatrik Olgu: Persistan Baş Ağrısında İntrakraniyal Sakküler Anevrizma**

Olca Güngör¹, Ahmet Kağan Özkaya², Oya Kırker Köylü³, Elif Tepe³, Cengiz Dilber¹

¹Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kahramanmaraş

²Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Acil Bilim Dalı, Kahramanmaraş

³Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kahramanmaraş

GİRİŞ: Baş ağrısı, intrakraniyal anevrizmanın sık semptomlarından biridir. Tüm yaş gruplarına bakıldığında, intrakraniyal anevrizmalar çocuklarda % 5 ten az görülür. En sık nedenleri, enfeksiyon ve travmadır. Diğer daha nadir nedenler arasında kollajen doku hastalıkları, otozomal dominant polistik böbrek hastalığı, orak hücreli anemi, Kawasaki hastalığı, tuberoskleroz ve nörofibromatözis sayılabilir. İntrakraniyal anevrizmalı olgular, genellikle subaraknoid kanama, bilinç değişiklikleri, kusma, fotofobi, nöbet, kraniyal sinir defisiti, baş ağrısı gibi nedenlerle başvurur. Tedavide endovasküler tedavi yöntemleri uygulanır.

OLGU: 5 yaşındaki erkek hasta, tekrarlayan baş ağrısı şikayeti ile başvurdu. Fizik muayene ve

laboratuvar bulguları normal olan hasta, 15–20 dk. süren ve bazen kendiliğinden bazen ise parasetamol tedavisi ile geçen, ancak bir süre sonra tekrarlayan baş ağrısı tarifliyordu. Baş ağrısı, gece uykudan uyandırmıyordu ve kusma, ateş, bilinç bulanıklığı eşlik etmiyordu. Ağrının belirli bir lokalizasyonu yoktu. Kafa travması, ailede migren öyküsü yoktu. Baş ağrıların dirençli olması üzerine çekilen kraniyal manyetik rezonans görüntülemesinde, anterior serebral arter orijinli anevrizma saptandı. **SONUÇ:** İntrakraniyal anevrizmalar çocuklarda nadirdir ve vakamızda olduğu gibi literatürde de komplikasyonsuz görülmesi sık değildir.

Anahtar Kelimeler: anevrizma, çocuk, baş ağrısı

P-009

Nadir Bir Olgu Sunumu: Dirençli Epilepsi ile Seyreden Vanishing White Matter Hastalığı

Olca Güngör¹, Ahmet Kağan Özkaya², Tuğba Hirfanoğlu³, Cengiz Dilber¹, Kürşad Aydın³

¹Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kahramanmaraş

²Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Acil Bilim Dalı, Kahramanmaraş

³Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

AMAÇ: Vanishing white matter (VWM) hastalığı bir lökoensefalopati olup tüm yaş gruplarında görülebilir. Çocuklarda en sık olarak 2-6 yaş arasında görülür. Karakteristik özelliği; hızlı nöromotor kayıp, ataksi, spastisitedir. Nöromotor dejenerasyon; ateş, enfeksiyon, nöbet ve travma sonucu ortaya çıkabilir. Otozomal resesif kalıtmalı olup 5 çeşit (EIF2B1–5) gen tanımlanmıştır. Klinik bulgular ve buna yardımcı kraniyal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) tanı koydurur.

OLGU: Nöbet nedeniyle 3 aylık erkek hasta, çocuk acil servisine başvurdu. Fizik muayenesinde, nöromotor gelişimi normaldi. Özgeçmişinde annenin ilk çocuğunun 7 aylıkken genel durumunda hızlı bozulma ve nöbet nedeniyle öldüğü öğrenildi. Hastanın nöbetlerinin devam etmesi üzerine antiepileptik, pridoksin tedavisi başlandı ve nöbet etiyolojisi ile ilişkili nörometabolik nedenler araştırıldı. Vitamin B6 düzeyi, biotidinaz aktivitesi, serum ve BOS glisin düzeyi, idrar organik asit ve tandem M/S tetkikleri normaldi. Çoklu antiepileptik kullanmasına rağmen takiplerinde nöbetleri devam etti. Hastanın başlangıçta kraniyal MRG’de, minimal serebral ve serebellar beyaz cevher tutulumu var iken daha sonraki dönemde çekilen kraniyal MRG’de, diffüz olarak serebrum ve serebellumda beyaz cevher dismyelinizasyonu, serebral atrofi, yaygın kistik dejenerasyon tespit edildi. Bu bulgular ışığında VWM için gen analizi gönderildi. Gen analiz sonucu EIF2B4 geninde homozigot c.1091G>A mutasyonu saptandı.

SONUÇ: Vanishing White Matter hastalığı, yaşamın erken dönemlerinde dirençli epilepsi ile prezente olabilir. Hastalığın bu tipinde homozigot c.1091G>A (p.R364Q) (p.Arg374Cys) gen mutasyonunun bu tabloya neden olabileceği düşünülebilir.

Anahtar Kelimeler: Vanishing White Matter, dirençli epilepsi, mutasyon, EIF2B4

P-010

Tuberosklerozlu Onüç Olgunun Geriye Yönelik Değerlendirilmesi

Olçay Güngör¹, Derya Cevizli², Fatih Karaokur², Cengiz Dilber¹

¹Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kahramanmaraş

²Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Kahramanmaraş

AMAÇ: Tuberoz skleroz; başlıca mental retardasyon, epilepsi ve adenoma sebaceum triadı ile karakterize ailesel bir multisistem hastalıktır. Santral sinir sistemi, deri, retina, böbrek ve kalbi tutar. Otozomal dominant geçişli bu hastalıkta, aile hikayesi alınmayabilir. Klinik bulgular hastanın yaşına ve etkilenen organa göre değişir. Beyin ve deri bulguları tanıda önemlidir. Tuberoskleroz tanılı olgularımızın klinik ve laboratuvar bulgularının literatürle karşılaştırmalı olarak geriye yönelik değerlendirilmesidir.

MATERYAL-METOD: Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Polikliniğinde tuberoskleroz tanısı ile takip edilen 13 olgu klinik ve laboratuvar bulguları ile geriye dönük olarak incelendi. Hastaların yaş, cins, konvülsiyon başlama yaşı, aile öyküsü, nörolojik ve sistemik muayeneleri, kraniyal manyetik görüntüleme (MRG), elektroensefalogramları (EEG), karın ultrasonogramları, elektrokardiogramları (EKG), ekokardiogramları (EKO) ve göz bulguları değerlendirildi. Hastalar, klinik ve görüntüleme bulgularına dayanarak tanı aldı. Çalışmaya alınan hastaların 7'si (%53.8) kız, 6'sı (%46.2) erkek. Üç hastada akrabalık öyküsü vardı. Olguların 9'u (%69.2) konvülsiyonla başvurdu, 2'sinde (%15.3) intrauterin dönemde kardiyak rabdomyomlar tespit edildi, 1'i (%9.2) perinatal asfiksi nedeniyle takibe alınmıştı. Hastaların hepsinde ciltte hipopigmente lezyonlar mevcuttu. Kalp tutulumuna bağlı rabdomyom 3 (%23.0) olguda tespit edildi. 9 (69.2) olguda mental retardasyon tespit edildi. 10 (%76.9) olguda merkezi sinir sistemi tutulumuna bağlı hamartom tespit edildi. Hastaların hiç birinde göz bulgusu saptanmadı. Sadece 1 (%7.6) olguda renal tutulum mevcuttu. İki hastada dirençli nöbet nedeniyle everolimus tedavisi başlandı.

SONUÇ: Literatürle uyumlu olarak olgularımız çoğu konvülsiyonla başvurmuş olup, tüm hastalarda hipopigmente cilt lezyonları mevcuttu. Takiplerde kalp tutulumu, göz, böbrek tutulumu karşılaşılan sorunlar olup ailelere gerekli bildirimlerde bulunulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: tuberoskleroz, klinik, çocuk

P-011

Rett Sendromuna Yol Açan MECP2 Geninde Yeni Bir Mutasyon

Olçay Güngör¹, Fatih Karaokur², Derya Cevizli², Serap Uysal³, Cengiz Dilber¹

¹Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kahramanmaraş

²Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Kahramanmaraş

³Özel muayenehane

GİRİŞ: Rett sendromu (RS) yaygın nörogelişimsel bir bozukluk olup, özellikle kızları etkiler. Kalıtımı X'e bağlı dominant geçişlidir. Hastaların en sık MECP2 ve CDKL5 gen mutasyonları sorumludur. MECP2 e1 ve MECP2 e2 iki izotip mevcuttur. MECP2 gen değişikliklerinin çoğu de novodur ve tekrar riski düşüktür. Hastaların yaklaşık %1'i ailesel olgulardır ve klinik bulguları olmayan taşıyıcı anneler bildirilmiştir. En sık kızlarda görülmesine rağmen 47,XXY karyotipine sahip veya mozaizme neden olan postzigotik MECP2 mutasyonları bulunan erkek hastalar da ve normal 46,XY karyotipi olan erkeklerde de tanımlanmıştır. RS tanısı klinik özelliklere ve tanısal kriterlere göre konur. Normal prenatal ve perinatal dönem ve ilk 5-6 ay boyunca normal gelişim ve doğumda normal olan baş çevresi ile birlikte çoğu kez mikrosefaliye yol açacak şekilde baş çevresi büyümesinin durması tanı için esaslardır. Amaçlı el hareketleri, konuşma ve iletişim becerileri gibi kazanılmış olan beceriler 3 ay- 3 yaş arasında kaybolur. Amaçlı el hareketlerinin kaybının RS için tipik olan yoğun, sürekli, stereotipik el hareketleri izler. Bu hareketler yılanvari bükme, el yıkama, kanat çırpma, el çırpma, okşama, hap yuvarlama şeklinde uyanıkken olan el otomatizmaları şeklindedir.

OLGU: İlk 6 aya kadar nöromotor gelişimi normal olan hasta nöbet nedeniyle hastaneye başvurdu. Başlangıçta

fizik muayenesi normal olan hastanın nöbetleri tekrar etti ve EEG’de epileptik deşarjlarının olması üzerine antiepileptik tedavi başlandı, nöbetler kontrol altına alındı. Özgeçmiş ve soygeçmiş özellik yoktu, metabolik taramaları (idrar kan aminoasitleri, tandem, vitamin B12, amonyak, laktat, kan biyokimyası), manyetik rezonans görüntüleme yapıldı, patoloji saptanmadı. Hastanın 2.5 yaşına kadar olan süreçte nöromotor gelişme geriliği, ataksi, amaçlı el hareketlerin kaybı ve stereotipik el hareketlerinin gözlenmesi üzerine Rett sendromu düşünülerek gen analizi gönderildi. Gen analizi sonucunda Xq28’de MECP2 geninde p.K200E heterozigot değişim tespit edildi. **SONUÇ:** Biz burada epilepsi ile takip edilen ve daha sonra Rett sendromu tanısı alan literatürde ilk kez tanımlanan, MECP2 geninin p.K200E heterozigot mutasyonu saptanan olguyu sunduk.

Anahtar Kelimeler: rett sendromu, mutasyon, epilepsi

P-012

Pediatric Bir Hastada Postiktal Körlük

Birce Dilge Taşkın, Zeynep Selen Karalök, Alev Güven, Cahide Yılmaz, Ömer Bektaş, Aydan Değerliyurt
Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji E.A.H, Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

Nöbet sonrası ortaya çıkan akut geçici körlük, genellikle pediatrik yaş gurubunda görülen nadir komplikasyonlardan biridir. Oksipital serebral korteksin elektriksel instabilitesiyle yakından ilişkili olduğu düşünülmektedir. Postiktal kortikal körlükte pupil ışık refleksi alınır ve fundoskopik muayenede patolojik bulguya rastlanmaz. Mental-motor gelişimi yaşitlarıyla uyumlu 3 yaşında kız hasta yaklaşık 10 dakika süren jeneralize tonik klonik konvülsiyon şikayetiyle başvurdu. İlk defa nöbet geçiren hastanın vücut sıcaklığı 40 C idi. Fizik muayenesinde; orofarinks tonsiller hiperemik, nörolojik muayenesinde ise görme kaybı dışında patolojik bulgu yoktu. Hastanın takibinde görme kaybı 1. saatin sonunda gerilemeyince oksipital enfarktı ekarte etmek amacıyla kranial MR ve difüzyon MR çekildi, patoloji saptanmadı. 3. saatin sonunda görme kaybı geriledi. 10 gün sonra üst solunum yolu enfeksiyonu geçtiğinde çekilen uyku EEG’si normal olarak bulundu. Postiktal kortikal körlük, Todd paralizisinin spesifik bir çeşidi olarak değerlendirilmektedir. Fakat postiktal kortikal körlük jeneralize nöbetler sonrasında görülürken, Todd paralizi parsiyel nöbetlerin ardından ortaya çıkar. Literatürdeki vakalarının çoğunluğunda nöbet sonrası ortaya çıkan görme kaybı ilk 24 saat içinde gerilemiştir. Biz bu vaka ile, nadir de olsa jeneralize tonik klonik nöbet sonrası görme kaybı ortaya çıkabileceğini, postiktal körlüğün sık rastlanan bir durum olan febril konvülsiyon sonrası da gerçekleşebileceğini ve bu komplikasyonun da genellikle geçici olacağını vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: Kortikal körlük, Postiktal komplikasyon, Todd paralizi

P-013

Rasmussen Ensefaliti: Olgusu sunumu

Emek Uyar Yalçın, Hülya Maraş Genç, Özden Aksu, Bülent Kara
Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

GİRİŞ: Rasmussen ensefaliti, genellikle 14 ay-14 yaş (ort. 6-8 yaş) arasında başlangıç gösteren, etyopatogenezi henüz tamamlanamamış, kronik bir fokal ensefalit tablosudur. Hastalarda sitotoksik hücre ilişkili nöronal hasar sonrası nöral molekülere karşı otoantikörler oluşmakta ve ilerleyici nöronal kayıp gelişmektedir. Klinik olarak medikal tedaviye dirençli fokal nöbetler (epilepsia parsiyalis continua), kontralateral nörolojik defisit ve kognitif yıkım mevcuttur.

OLGU: Öncesinde sağlıklı olan dört yaşındaki kız hasta; sağ kol ve sağ yüz yarımında fokal motor nöbetler ile polikliniğimize başvurdu. O dönemde yapılan kranyal MRG'si, hemogram, rutin biyokimya ve metabolik taramaları normal olarak değerlendirilerek; EEG'sinde normal uyku zeminine karışan sol frontotemporal epileptiform anomali saptanarak karbamazepin tedavisi başlandı. Takip eden 1.5 yıl içerisinde sağ fokal motor nöbetlerinin tedaviye dirençli hale gelmesi (günde 15-20 kez, kümeler halinde) üzerine otoimmün ensefalit belirteçleri gönderildi, negatif saptandı. Kranyal PET'inde sol frontotemporal bölgede hipometabolik alan tespit edildi (şekil 1). Klinik ve elektrofizyolojik olarak epilepsia parsialis kontinüa gelişen olgunun 15 ay sonra tekrarlanan kranyal MRG'sinde sol frontotemporal bölgede ve sol kaudat nükleus başında atrofi saptandı (şekil 2). Klinik ve radyolojik bulgularla Rasmussen ensefaliti tanısı konulan hastaya İVİG ve "pulse" steroid tedavisi başlandı. Halen aylık 1g/kg dozunda İVİG ve 0.25 mg/kg/gün dozunda prednizolon, levetirasetam, klonazepam tedavisi almaktadır. Olgumuzun nöbet sıklığı belirgin olarak azaldı. İmmunoterapinin bir yıla tamamlanması planlandı. Denver gelişim testinde dil ve kişisel-sosyal alanlarda hafif gerilik saptandı. Cerrahinin nöbet kontrolü sağlanmasında önemli katkısı bulunmasına rağmen; dominant hemisfer tutulumu olan (hemianopi, motor defisit, konuşma kusuru vb. postop komplikasyonlar nedeni ile) ve fokal nörolojik defisiti bulunmayan hastada cerrahi seçeneği bu aşamada düşünülmedi.

SONUÇ: Rasmussen ensefalitinde erken tanı ve tedavi, epileptik nöbet kontrolünü sağlamada ve progresif nörolojik hasarı engellemede önemli rol oynamaktadır. Tedavide değişik immunoterapi yöntemleri kullanılmakla birlikte; hastamızın IVIG ve steroid tedavisinden belirgin fayda görmesi, Rasmussen ensefaliti olgularında bu kombine tedavi seçeneğinin iyi bir alternatif olabileceğini düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: Rasmussen ensefaliti, immunoterapi, dirençli epilepsi, epilepsia parsialis kontinua

P-014

İnme Benzeri Atak ile Başvuran Bir Sturge-Weber Olgusu

Emek Uyur Yalçın, Hülya Maraş Genç, Bülent Kara

Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

GİRİŞ: Sturge-Weber sendromu (SWS) sporadik olarak ortaya çıkan, genellikle yüzde porto şarabı rengine fasyal anjiomatöz nevüs ve leptomeningiyal anjiyomatozis ile karakterize nörokutanöz bir hastalıktır. Nörolojik bulgular genellikle serebral patolojinin yerine ve büyüklüğüne göre değişmekle birlikte; ensiknöbet, hemiparezi, hemianopsi, migren tipi baş ağrısı, glokom, inme benzeri atak ve nöromotor gelişme geriliği şeklinde karşımıza çıkmaktadır.

OLGU: On altı aylık bir erkek olgu başvurudan dört gün önce başlayan sağ kol ve bacakta güçsüzlük yakınması ile getirildi. Özgeçmişinde doğduğunda yüzünde leke olduğu, 10 aylıkken fokal nöbetlerinin başladığı ve SWS tanısıyla izlendiği öğrenildi. Okskarbazepin tedavisi ile nöbet kontrolü sağlanan olgu, gelişim basamaklarını yaşına uygun olarak tamamlamıştı. Son nöbeti 9 ay önceydi. Fizik muayenesinde, yüzün sol üst yarısında hemanjiom ve sağ hemiparezi saptandı. Kan sayımı, rutin biyokimya tetkikleri normaldi. Kranyal MRG'sinde; sol hemisferde atrofi ve dilate kortikal venler izlendi. Difüzyon ağırlıklı ve ADC incelemede akut iskemi lehine bulgu saptanmadı (şekil1). MR anjiyografisi normal saptandı. EEG'sinde sol hemisferde organizasyon bozukluğu saptandı, epileptiform anomali izlenmedi. İki gün içinde olgunun hemiparezisi düzeldi. Sonuç olarak; bu tablo SWS'te görülebilen geçici bir nörolojik defisit olan inme benzeri atak olarak değerlendirildi. Kan sayımı ve koagülasyon testleri normal olan olguya 3 mg/kg/gün dozunda aspirin tedavisi başlandı. Takipte benzer bir atak geçirmeyen olgunun nöbetleri de okskarbazepin ve aspirin ile kontrol altında seyretmektedir.

SONUÇ: Sturge-Weber sendromu tanısıyla izlenen olgularda akut başlangıçlı güçsüzlükte geçici inme benzeri atak düşünülmeli ve kranyal görüntüleme ile ayırıcı tanı yapılmalıdır. Düşük doz aspirin kullanımının; geçici iskemik atakları önlemede ve nöbet kontrolünü sağlamada etkin olduğu akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Sturge Weber sendromu, inme benzeri atak, aspirin

P-015

Nadir Görülen Bir Nöromiyotoni Olgusu: Isaacs Sendromu

Didem Arıçlı, Bahadır Konuşkan, İbrahim Öncel, Bahattin Sayınbatur, Banu Anlar
Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Nörolojisi, Ankara

GİRİŞ: Nöromiyotoni devamlı kas lifi aktivitesi sonucu kaslarda seğirme, katılık, istemli kasılma sonrası gevşemede gecikme (psödomiyotoni) ile karakterize, periferik sinirlerde aşırı uyarılabilirliğin yol açtığı bir durumdur. Kas liflerindeki sürekli aktivitenin yol açtığı bu semptomlar uyanıklık ve uykuda devamlılık gösterir. Isaacs sendromu nadir görülen bir edinsel nöromiyotoni formudur.

OLGU: 17 yaşında erkek olgu, 20 gündür yaygın kas ağrısı, kaslarda seğirme, aşırı terleme yakınmaları ile başvurdu. Fiziksel incelemede; kaslarda sertlik, alt ekstremitelerde daha belirgin yaygın miyokimisi vardı. Serum kreatin kinazı 714 U/L (39-308) saptanan olgunun elektromiyografi (EMG) incelemesinde motor ve duyu iletimleri normal, iğne EMG'de alt ekstremitelerde ve distal kaslarda daha belirgin olan sık fasikülasyon potansiyelleri nöromiyotoni ile uyumlu olarak değerlendirildi. Serum anti-potasyum kanal IgG, anti-tiroid peroksidaz ve anti-tiroglobulin antikorları pozitif saptandı. Etiyolojiye yönelik paraneoplastik sendrom panelinde; glutamik asit dekarboksilaz (anti-GAD), anti-Amphiphysin, anti-CV2, anti-Ma2/Ta, anti-Ri/ANNA2, anti-Yo/PCA-1, anti-Hu/ANNA-1, anti-Recoverin, SOX1 antikorları negatif bulundu. Toraks ve abdomen görüntülemelerinde patoloji saptanmadı. Üç hafta arayla 3 kez intravenöz immünglobülin (IVIG) ve steroid tedavisi verildi. İlk tedavi dozu sonrası semptomlarında belirgin azalma, 3. doz sonrası tamamen düzelme gözlenen olgunun tedavisiz ayaktan poliklinik izlemine devam ediliyor.

ÇIKARIMLAR: Kanalopatiler, hücre zarındaki iyon kanallarının disfonksiyonu sonucu oluşan bir grup hastalıktır. Otoimmün bir kanalopati olan Isaacs sendromunda voltaja bağımlı potasyum kanallarına karşı otoantikorlar saptanabilir. Otoimmün kanalopatilerden sorumlu antikorlar paraneoplastik durumlarda ortaya çıkabilir. Erişkin yaş grubunda paraneoplastik sendrom ile birlikte nöromiyotoni rapor edilen olgular bulunsun da çocukluk çağında oldukça nadirdir. Sunulan olguda paraneoplastik sendrom açısından bir odak saptanamamakla birlikte yakın izlemi planlandı. Kas ağrısı ile gelen çocuklarda fiziksel incelemede kaslarda sertlik ve miyokimilerin olması nadir görülen Isaacs sendromunu akla getirmelidir.

Anahtar Kelimeler: nöromiyotoni, otoimmün kanalopati, Isaacs sendromu

P-016

5-18 Yaş Türk çocuklarında Yaş, Boy ve Bel Çevresine Göre Baş Çevresi Referans Eğrileri

Bülent Kara¹, Nilay Etiler², Ayşen Aydoğan¹, Hülya Maraş Genç¹, Esen Gümüşlü³, Andrej Furman⁴, Gülbin Gökçay⁵

¹Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kocaeli

²Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Halk Sağlığı Anabilim Dalı, Kocaeli

³Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Kocaeli

⁴Boğaziçi Üniversitesi Çevre Bilimleri Enstitüsü, İstanbul

⁵İstanbul Üniversitesi Çocuk Sağlığı Enstitüsü, İstanbul

GİRİŞ: Baş çevresi ölçümü 5 yaşında erişkin boyutunun yaklaşık %95'ine ulaşır, bu nedenle çoğu baş çevresi büyüme referans eğrisi yaşamın ilk yılları için geliştirilmiştir. Ancak, baş çevresi büyüme eğrileri özellikle gelişim bozukluğu, nörolojik ve genetik hastalığı olan daha büyük yaş grubu çocukların izleminde de gerekli olabilmektedir. Bu çalışmada 5-18 yaş arasındaki Türk çocuklarında yaşa, boy ve bel çevresine göre baş çevresi büyüme referans eğrilerinin oluşturulması amaçlanmıştır.

METOD: Kocaeli ili İzmit merkez ilçede 5-18 yaş aralığında yer alan 5.179 öğrenciden oluşan bir örnek grubunda baş çevresi, boy ve bel çevresi ölçümleri kesitsel olarak elde edildi. Referans büyüme eğrilerinin düzeltilmesinde LMS metodu kullanıldı.

SONUÇLAR: Baş çevresi ölçümleri boy ve bel çevresiyle güçlü korelasyon göstermekteydi. Tüm yaşlarda

ortalama baş çevresi ölçümleri erkeklerde kızlara göre daha fazlaydı, fark 12.5-12.99 yaşları arasında en düşük (0.54 cm), 17.5-17.99 yaşları arasında en yüksekti (1.67 cm). Verilerimiz ABD, WHO ve Elmalı'nın (Kayseri) çalışmalarıyla karşılaştırıldığında tüm yaşlarda, her iki cinste baş çevresi ölçümleri daha düşüktü. **YORUM:** Baş çevresi referans eğrilerimiz okul çağındaki Türk çocukları ve adolesanlarda baş çevresi büyümesinin yerel veriler kullanarak değerlendirilmesine olanak sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: Türk çocukları, baş çevresi, bel çevresi, boy, referans eğrileri

P-017

Dravet Sendromu'na Yol Açan Yeni Bir Sodyum Kanalı A1 Gen Mutasyonu: Olgu Sunumu

Mutluay Arslan¹, Sebahattin Vurucu¹, Bülent Ünay¹, Hande Çağlayan², Rıdvan Akın¹

¹Gülhane Askeri Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

²Boğaziçi Üniversitesi, Moleküler Biyoloji ve Genetik Bölümü, İstanbul

Dravet Sendromu, yaşamın ilk yılında başlayan sık nöbetlerle ve davranış bozuklukları ile karakterize nadir görülen bir epileptik ensefalopatidir. Sodyum kanalı $\alpha 1$ (SCN1A) subunit gen mutasyonları hastalığa sebep olmaktadır. Bu yazıda dirençli nöbetleri ve psikomotor geriliği olan ve mutasyon çalışması ile tanısı doğrulanan Dravet Sendromu tanısı almış bir olgu sunulmuştur. Hastanın SCN1A geni dizi analizinde Ekzon 9'da hastalığa neden olabileceği düşünülen G>T (c.1312) transversiyonuna rastlandı. Bu nükleotit değişikliği protein dizisinde 432. amino asit olan alanin yerine serin amino asidinin yerleştirilmesine (p.Ala432Ser) sebep olmaktadır. Bu mutasyon SCN1A veritabanında bulunmamakta ve ilk defa rapor edilmektedir.

Anahtar Kelimeler: çocuk, Dravet Sendromu, SCN1A mutasyonu

P-018

Ağır Metilentetrahidrofolat Redüktaz (MTHFR) Eksikliği'ne Yol Açan Yeni Bir MTHFR Mutasyonu: Olgu Sunumu

Mutluay Arslan¹, Sebahattin Vurucu¹, Halil İbrahim Aydın², Bülent Ünay¹, Rıdvan Akın¹

¹Gülhane Askeri Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

²Turgut Özal Üniversitesi, Çocuk Metabolizması Bölümü, Ankara

Ağır Metilentetrahidrofolat Redüktaz (MTHFR) Eksikliği, plazma homosistein düzeyinde artmaya yol açan, otozomal resesif geçişli bir folat metabolizma bozukluğudur. Gelişme geriliği nedeni ile özel eğitim almakta olan 12 yaşındaki erkek hasta üç hafta önce başlayan yürüme, konuşma bozukluğu, halusinasyon görme ve hafıza kaybı yakınmaları ile başvurdu. Artmış plazma homosistein düzeyi, düşük-normal plazma metionin düzeyi, serebral ve serebellar atrofi saptanan hastada MTHFR geni dizi analizinde homozigot p. F564V (c.1690T>G) mutasyonu saptandı. Ağır MTHFR eksikliği tanısıyla betain ve vitamin replasmanı uygulanan hastanın klinik ve laboratuvar bulgularında belirgin düzelme oldu. Altta yatan nörolojik bozukluğu olan çocuklarda akut/subakut bozulmada Ağır MTHFR eksikliği de ayırıcı tanıda yer almalıdır.

Anahtar Kelimeler: Ağır Metilentetrahidrofolat Redüktaz (MTHFR) Eksikliği, çocuk, mutasyon

P-019**Ani Görme Kaybı Gelişen İdiyopatik İntrakraniyal Hipertansiyonu Olan Bir Çocuk Hastada Steroid Tedavisi: Olgu Sunumu**

Mutluay Arslan¹, Adem Koçak², Sebahattin Vurucu¹, Bülent Ünay¹, Fatih Mehmet Mutlu³, Rıdvan Akın¹

¹Gülhane Askeri Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

²Gülhane Askeri Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

³Gülhane Askeri Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

Bu yazıda idiyopatik intrakraniyal hipertansiyonu olan ve asetozolamid tedavisi almaktayken ani görme kaybı gelişen bir çocuk hasta sunulmuştur. Hastaya oral asetozolamid tedavisinin yanında üç gün süre ile intravenöz metil pednizolon tedavisi (30mg/kg/gün dozunda) verildi. Steroid tedavisi ile hastanın görmesi tamamen düzeldi. İdiyopatik intrakraniyal hipertansiyonu olan çocuklarda görme kaybı nadirdir ancak hızlı bir şekilde gelişebilmektedir. Ani görme kaybı gelişen idiyopatik intrakraniyal hipertansiyonu olan çocuk hastalarda, yüksek doz intravenöz kortikosteroid tedavisi görmenin düzelmesi açısından yararlı olabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: çocuk, idiyopatik intrakraniyal hipertansiyon, steroid

P-020**Çocukluk Çağının Ender Kronik İlerleyici Lökoensefalopatisi: Ovariölökodistrofli Bir Olgu Sunumu**

Mutluay Arslan¹, Erkan Sarı², Ediz Yeşilkaya², Sebahattin Vurucu¹, Bülent Ünay¹, Murat Kocaoğlu³

¹Gülhane Askeri Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

²Gülhane Askeri Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinolojisi Bilim Dalı, Ankara

³Gülhane Askeri Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara

'Vanishing White Matter' hastalığı (VWM), çocukluk çağının en yaygın kalıtsal lökoensefalopatilerinden biri olup klinik bulguları çokdeğişkenlik göstermektedir. Hastalık ökaryotik transkripsiyon başlatıcı faktör F2B'nin alt ünitelerini kodlayan genlerdeki mutasyonlar sonucu oluşmaktadır. Enfeksiyonlar, minör kafa travması, akut korku gibi stres faktörleri VWM hastalığında nörolojik bozulmayı hızlandırabilmektedir. Serebral manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ve MR spektroskopisi (MRS) bulguları tanısaldır. Hastalıkta beyin tutulumunun yanında göz, karaciğer, over tutulumu da olabilmektedir. Lökodistrofi ve over yetmezliğinin birlikte bulunduğu, 'ovariölökodistrofi' olarak da tanımlanan ve nadir görülen bir VWM formu da bildirilmiştir. Bu yazıda ovariölökodistrofi tanısı almış 16 yaşındaki bir kız hastanın klinik ve laboratuvar bulguları sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, lökoensefalopati, ovariölökodistrofi

P-021

Hirayama Hastalığı: Olgu Sunumu

Mutluay Arslan¹, Ahmet Bolat², Sebahattin Vurucu¹, Bülent Ünay¹, Murat Kocaoğlu³, Zeki Odabaşı⁴

¹Gülhane Askeri Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

²Gülhane Askeri Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

³Gülhane Askeri Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Ankara

⁴Gülhane Askeri Tıp Fakültesi, Nöroloji Anabilim Dalı, Ankara

Hirayama hastalığı, benign bir alt motor nöron hastalığı olup genç erkeklerde daha sık görülmektedir. Distal üst ekstremitelerde güçsüzlük ve kas atrofisi ile karakterizedir. Bu yazıda sol el ve kolda 1,5 yıldır devam eden güçsüzlük ve kuvvet kaybı yakınması olan 15 yaşındaki bir erkek hasta sunulmuştur. Duyu kusuru olmayan hastanın elektromiyografi tetkikinde saptanan bilateral C8-T1 myotomlu kaslarda aktif denervasyon bulguları fokal ön boynuz tutulumuyla uyumlu olarak değerlendirilmiştir. Servikal manyetik rezonans görüntüleme bulguları ile Hirayama hastalığı tanısı doğrulanmıştır. Erken tanı ve tedavi hastalığın ilerlemesinin durdurulması için önem arz ettiğinden radyologlar ve klinisyenler tarafından hastalık erkenden fark edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: alt motor nöron, çocuk, elektromiyografi, Hirayama hastalığı

P-022

Takipli Wilson Hastalarımızın Değerlendirilmesi

Seyda Beşen¹, Faruk İncecik¹, Mihriban Özlem Hergüner¹, Mehmet Ağın², Eser Aynacı¹, Şakir Altunbaşak¹

¹Çukurova Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, Adana

²Çukurova Üniversitesi, Çocuk Hepatoloji ve Gastroenteroloji Ana Bilim Dalı, Adana

AMAÇ: Wilson Hastalığı(WH) ATP7B gen mutasyonundan kaynaklanan otozomal resesif geçiş gösteren hereditör bir bakır metabolizma hastalığıdır. Hastalık 30.000'de 1 görülür. Dokularda bakır birikimi ile karakterize olan hastalık başlıca karaciğer, merkezi sinir sistemi ve korneayı etkiler. Kliniğimizde takipli WH'larının demografik özelliklerini, klinik ve radyolojik bulgularını, tedaviye cevaplarını inceleyerek genel literatürle karşılaştırdık. **YÖNTEM:** Kliniğimizde 2005-2013 yılları arasında WH tanısı ile takipli 15 hastanın dosyaları retrospektif olarak değerlendirildi.

BULGULAR: Kliniğimizde WH tanısı ile takipli 15 hasta vardı. Hastaların %53,3'ü erkek, ortalama yaş 12,5 idi. Hastaların %66,7'sinde hepatolojik semptomlar, %40'ında nörolojik semptomlar ve %26,7'sinde Kayser-Fleischer halkası mevcuttu. Nörolojik bulguları olan hastalarda en sık karşılaşılan semptomlar %66,7 ile ataksi, tremor, konuşma bozukluğu idi. Hastaların %33,4'ünde dizartri saptandı. %16,7 ile en az saptanan semptomlar ise davranış bozukluğu, sialore ve nöbeti. 24 saatlik idrar bakır ortalama değeri 238,5 µgr/dl, seruloplazmin ortanca değeri 6,1 mg/dl idi. Nörolojik bulgusu olanların %66,7'sinde radyolojik bulgular vardı. %66,7 hastaya penisilamin, %33,3 hastaya trientin başlandı. Ayrıca tüm hastalara çinko tedavisi de verildi. Nörolojik bulgusu olanların %66,7'sine trientin başlandı. Nörolojik bulgusu olan grupta tedavinin 1. yılının sonunda nörolojik semptomlarda trientin alanlarda %75'sinde, penisilamin alanlarda %50'sinde düzelme saptandı. Çıkarımlar: WH tedavisinde bakır şelatörleri olan penisilamin ve trientin kullanılmaktadır. Biz çalışmamızda hastaların takibinde trientinin nörolojik bulguları iyileştirmede daha etkili olduğunu gördük. Ayrıca çalışmamızda nörolojik semptomları olan hastalarda en sık bulguları tremor ve ataksi olarak saptadık. Bu bulgu diğer literatür bilgileri ile uyumlu idi.

Anahtar Kelimeler: Wilson Hastalığı, tremor, ataksi, trientin, penisilamin

P-023

Multiple Kavernöz Hemanjiomlu Bir Olgu

Ayşe Tosun¹, Şiar Dursun¹, Pınar Hepduman², Yasemin Durum³¹Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nöroloji Bilim Dalı AYDIN²Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı³Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı AYDIN

Merkezi sinir sistemi vasküler malformasyonlarının %20'sini oluşturan kavernöz malformasyonların %25'i çocukluk yaş grubunda ortaya çıkar. Vakaların %20'si ailesel geçiş gösterir. Bu vakalar multiple olma özelliği taşır. Biz burada sporadik geçişli multipl kavernöz hemanjiomlu olguyu literatürde nadir görülmesi nedeni ile sunmak istedik.

OLGU: 17 yaş kız hasta sol periferik fasial paralizi, baş ağrısı, bulantı yakınması ile başvurduğu dış merkezde çekilen beyin BT'de intrakranial kanama saptanması nedeni ile tarafımıza yönlendirildi. Kabulünde belirgin baş dönmesi, sol periferik fasial paralizi (motor, duyuşal, parasempatik etkilenme), sol 5. sinirde duyuşal etkilenmeye ve sol 9. sinir etkilenmesine bağlı solda yumuşak damak paralizi mevcuttu. Romberg pozitif saptandı. Olguda bu bulgularla kitle içine kanama, Serebrovasküler olay, AVM düşünüldü. Rutin laboratuvar tetkikleri ve vital bulguları normal olan hastaya Kranial ve Spinal MRG ile Kranial MR Anjiyografi ve Venografi çekildi. Aksiyel T2 GR-EKO (Resim 1), T1 (Resim 2), T2 (Resim 3) görüntüler değerlendirildiğinde kortikal-subkortikal bileşkede 0.5 ile 2 cm çapında kanamamış çok sayıda Kavernom lehine görüntü ile beyin sapı pons düzeyinde ve sağ temporal arka bölgede kanama odakları mevcuttu. Anjiyografi ve venografi normal saptandı. Spinal MRG normaldi. Anne, baba, dayı ve amcada yapılan beyin MRG normal saptandığı için sporadik olarak değerlendirildi. Semptomlara yönelik palyatif tedavi verildi. Hastanemiz ve dış merkezde Beyin cerrahisi ile konsülte edildi. Cerrahiye uygun olmadığı ve Gama Knife ile tedavi edilemeyeceği bildirildi. İzlemde sol periferik motor paralizde kısmen düzelme ile birlikte diğer bulguları düzeldi. İntrakranial basınç artışı yapabilecek durumlar anlatıldı, semptom progresyonu açısından izleme alındı.

SONUÇ: Serebral kavernöz hemanjiomlar vasküler yapıların nadir görülen malformasyonlarından. Sporadik formda lezyonlar genellikle tek iken, lezyonların multipl olması daha çok familial tipte rastlanılan bir durumdur. Semptomatik hastalar baş ağrısı, epileptik nöbet, fokal nörolojik defisit, hemoraji veya bunların kombinasyonu ile hastaneye başvururlar. Bizim olgumuz multiple supratentoryal lezyonların yanı sıra infratentoryal tutulumun da birlikte görülmesi ve multiple kavernom olmasına rağmen hereditör geçişli olmaması nedeniyle literatürdeki sunumlardan farklılık gösterdiği için sunuldu.

Anahtar Kelimeler: multiple kavernöz hemanjiom, sporadik geçiş

P-024

Karşılaştırmalı Genomik Hybridize (Array CGH) Analizi ile Koolen De Vries Sendromu Tanısı Konulan İki Olgu

Tülin Savaş¹, İlknur Erol¹, Semra Saygı¹, Murat Derbent², Feride İffet Şahin³¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı²Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Genetik Bilim Dalı³Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı

GİRİŞ: Koolen de vries sendromu mental motor gecikme, hipotoni, epilepsi, dismorfik bulgular (yüksek geniş alın, beleferofimozis, yukarı-çekik palpebral fissürler, epikantus, bulboz burun ve belirgin kulaklar) ile birlikte böbrek ve kalp anomalilerinin eşlik ettiği 17'inci kromozomda mikrolelesyonun neden olduğu bir genetik sendromdur. Disformik, mental motor geriliği ve epilepsisi olan olguların ancak küçük bir kısmında moleküler sitogenetik ve FISH (Fluorescence In Situ Hybridisation) ile etyoloji aydınlatılmaktadır. Son yıllarda array comparative genomic hybridization (array CGH) analizi idiyopatik olguların tanısının konulmasında devrim yaratmıştır. Bu yazıda array CGH ile tanısı konulan iki Koolen de vries sendromu olgusu sunulmuştur.

OLGU1: 12 yaşında erkek hastaya, mental gerilik, disformik bulgular ve epilepsi etyolojisi, görüntüleme

yöntemleri ve metabolik olarak ayrıntılı araştırıldıktan sonra moleküler sitogenetik ve FISH analizleri sonrası etyolojisi aydınlatılmadan izlenmekte iken; array CGH analizi ile 17q21.132de KANSL1 proteini kodlayan gende kopya kaybı saptanarak Koolen de-Vries tanısı konuldu ve aileye genetik danışmanlık verildi. (Figur 1) **OLGU2:** Altı yaşında kız hastaya orta-ağır mental gerilik, disformik bulgular ve pulmoner stenoz nedeni ile görüntüleme yöntemleri ve metabolik olarak ayrıntılı araştırıldıktan sonra moleküler sitogenetik ve FISH analizleri sonrası etyolojisi aydınlatılmadan izlenmekte iken; array CGH analizi ile 17q21.132de KANSL1 proteini kodlayan gende kopya kaybı saptanarak Koolen de-Vries tanısı konuldu ve aileye genetik danışmanlık verildi. (Figur 2) **SONUÇ:** Tanı almadan izlenen dismorfik, epileptik ve mental geriliği olan hastalarda array CGH analizi yapılmasının tanı sıklığını artıracağı ve genetik danışma verilmesini sağlayacağını düşünüyoruz. Bilgilerimiz dahilinde bu olgular ülkemizden bildirilen Koolen de Vries sendromlu ilk iki olgudur.

Anahtar Kelimeler: Koolen de Vries sendromu, Karşılaştırmalı Genomik Hybridize (Array CGH)

P-025

Pediatric Bir Olguda Kitle Etkisi Yaratan Hemiserebellit

Birce Dilge Taşkın¹, Zeynep Selen Karalök¹, Alev Güven¹, Tülin Hakan Demirkan², Tülin Revide Şaylı³, Cahide Yılmaz¹

¹Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji E.A.H, Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

²Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji E.A.H, Radyoloji Ana Bilim Dalı, Ankara

³Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji E.A.H, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara

Akut serebellit, çocuklarda serebellar disfonksiyonun en önemli nedenlerinden biridir. Etiyolojisinde genellikle viral ya da otoimmün nedenler bulunmaktadır. Akut kitle etkisi yaratan hemiserebellit ise nadir görülen, MR görüntülerinde unilateral intrakranial tümörü taklit eden bir durumdur. Benign seyirli bu duruma yanlış tanı koyulmaması ve cerrahi müdahaleden kaçınılması çok önemlidir. Hastalar, baş ağrısından ataksik yürüyüşe kadar birçok semptomla başvurabilmektedir. MR görüntülerinde kitle olmaksızın tek taraflı T1 kesitlerde hipointens, T2 kesitlerde ise hiperintens diffüz serebellar sinyal artışına rastlanmaktadır. Spesifik bir tedavisi bulunmamakla beraber hastaların bir kısmına antiviral tedavi, steroid ve mannitol verilmektedir. Öncesinde sağlıklı 6 yaşında kız hasta, yoğun baş ağrısı ve dengesiz yürüme şikayetiyle polikliniğimize başvurdu. Vital bulguları stabil, diğer sistem muayeneleri doğal olan hastanın nörolojik muayenesinde; solda daha belirgin olmak üzere dismetri, disdiadokinezi, ataksik yürüyüş ve romberg pozitifliği mevcuttu. Kranial MR ve difüzyon MR görüntülemesi; posterior fossada sol serebellumu büyük oranda kaplayan, T1A serilerde hipointens, T2A serilerde hiperintens, kontrastlı serilerde kontrastlanma gösteren sinyal değişiklikleri izlenmiştir. Solda daha belirgin, özellikle periferik kesimlerde difüzyon kısıtlanmasına benzer görünüm dikkati çekmiştir. Ayırıcı tanıda subakut serebellar enfarkt? displastik serebellar gangliositoma?, diffüz gliom?, serebellit?, granülomatoz hastalıklar? açısından değerlendirilmesi önerilir şeklinde raporlandı. MR anjiyografisi normal olan hastanın MR spektroskopisi ise; öncelikle serebellit düşünülmektedir ancak malign süreç ekarte edilememiştir şeklinde raporlandı. Beyin cerrahisine danışılan hastada primer olarak serebellit düşünüldü. Maligniteyi ekarte etmek amaçlı abdominal USG, PA akciğer grafisi, NSE, AFP, 24 saatlik idrarda VMA gönderildi, normal olarak saptandı. BOS sitolojisi ve BOS viral paneli normaldi. Hasta yakın aralarla kontrole gelmek ve kranial MR tetkiki ile takip edilmek üzere taburcu edildi. Kitle etkisi yaratan hemiserebellit oldukça nadir görülmektedir. Biz bu vaka ile, akut serebellar semptomlarla gelen ve MR görüntülerinde unilateral serebellar tümörü taklit eden bulguları olan bir hastada kitle etkisi yaratan hemiserebelliti aklımıza getirmemiz ve gereksiz cerrahi girişimden kaçınmamız gerektiğini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: Manyetik Rezonans Görüntüleme, Serebellar Ataksi, Serebellar Tümör, Serebellit

P-026

'Dropped Head' Konjenital Muskuler Distrofi

Pakize Karaoğlu¹, Ayşe İpek Polat¹, Müge Ayanoğlu¹, Uluç Yiş¹, Sebahattin Çırak², Semra Ayşe Hız¹

¹Dokuz Eylül Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İzmir

²Center for Genetic Medicine, Children's National Medical Center, NW, Washington, DC, USA

GİRİŞ: Konjenital musküler distrofiler hipotoni, güçsüzlük ve değişen derecelerde kontraktürler ile karakterize heterojen bir hastalık grubudur. Burada nadir görülmesi sebebiyle özellikle boyun kaslarında zayıflık ile seyreden 'dropped head' konjenital muskuler distrofi tanısı alan bir olgu sunulmuştur. **OLGU:** Yirmibir aylık erkek olgu doğumdan itibaren başını tutamama nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Zamanında, 3000 g, sorunsuz olarak doğan olgu bir yaş civarında yürümeye başlamış, dil ve kişisel sosyal alanlardaki gelişimi normal seyretmişti. Anne ve baba arasında 2. derece kuzen akrabalığı vardı. Ailede kas hastalığı öyküsü yoktu. Fizik incelemede vücut ağırlığı 10.5 kg (3-10p), boy: 86 cm (50-75p) baş çevresi: 46.5 cm (10-25p) idi. Dil ve kişisel-sosyal gelişimi normaldi. Başını tutamıyordu. Servikal kaslarda atrofik görünüm, torakolomber hiperlordoz mevcuttu. Desteksiz oturabiliyor ve yürüyebiliyordu, yürüyüşü miyopatik paterndeydi. Derin tendon refleksleri alınamadı. (Figür 1,2,3) Bu yakınma ile ilk başvurduğu merkezde yapılan tetkiklerinde serum kreatin kinaz (CK) düzeyi yüksek (870 U/L), elektromiyografi normal, ekokardiyografi normal, boyun ultrasonografide her iki sternokleidomastoid kasında atrofi, beyin manyetik rezonans görüntülemeye (MRG) bilateral posterior beyaz cevherde T2 sinyal artışı saptanmıştı. (Figür 4,5) Tekrarlanan CK düzeyleri yüksekti (960/1214 U/L). Erken yaşta ortaya çıkan servikal kaslarda güçsüzlük, başını tutamama, CK yüksekliği nedeniyle olguda Lamin A/C mutasyonu (LMNA) ile ilişkili konjenital muskuler distrofi olabileceği düşünüldü. Kas biyopsisinde distrofik değişiklikler saptandı, immunohistokimyasal değerlendirme normaldi. (Figür 6) Lamin A/C geninde yeni bir mutasyon (c.9193del.,p.Glu31del. mutasyonu) saptandı. **ÇIKARIMLAR:** Sonuç olarak servikal kaslarda atrofik görünüm, baş düşüklüğü ve CK yüksekliği ile başvuran olgularda 'dropped head' konjenital muskuler distrofi düşünülmeli ve Lamin A/C genine yönelik inceleme planlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: dropped head konjenital muskuler distrofi, LMNA ilişkili konjenital muskuler distrofi

P-027

Selenoprotein N1 ilişkili Miyopati Ve Riboflavin Tedavisi

Pakize Karaoğlu¹, Ayşe İpek Polat¹, Müge Ayanoğlu¹, Uluç Yiş¹, Sebahattin Çırak², Semra Ayşe Hız¹

¹Dokuz Eylül Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İzmir

²Center for Genetic Medicine, Children's National Medical Center, NW, Washington, DC, USA

GİRİŞ: Selenoprotein N1 (SEPN1) ilişkili miyopati selenoprotein genindeki mutasyon sonucu oluşur. Aksiyel kas güçsüzlüğü, normal veya hafif artmış serum kreatin kinaz (CK) düzeyi, rijid omurilik, skolyoz ve solunum yetmezliği ile karakterizedir. Burada SEPN1 ilişkili miyopati tanısı alan ve ribofilavinden fayda gören iki olgu sunulmuştur. **OLGU:** Olgu 1; 14 yaşında kız olgunun 6 yaşında sırtta eğriliği başlamış, 10 yaşında nefes almada güçlük ve halsizlik ortaya çıkmış, geçirdiği bir solunum yolu enfeksiyonu sırasında ventilatörden ayrılamamış ve trakeotomi açılmıştı. Olgu 2; Olgu 1'in kız kardeşi, 13 yaşındaki olgunun 9 yaşında sırtta eğriliği başlamış, 10 yaşında çabuk yorulma ve halsizlik ortaya çıkmış, 11 yaşında solunum sıkıntısı gelişmiş, ventilatörden ayrılamamış ve trakeotomi açılmıştı. Özgeçmişlerinde önemli bir özellik yoktu. Anne ve baba arasında uzaktan akrabalık vardı. Olgu 1'in fizik incelemesinde vücut ağırlığı: 36 kg (3-10 kg), boy: 137.5 cm (<3p -2.90 SDS) idi. Trakeotomiliydi, sağ göz kapağı pitotikti (doğuştan beri olduğu, gün içerisinde artmadığı öğrenildi), kas gücü proksimalde 3/5, distalde 4/5'ti. Derin tendon refleksleri (DTR) alınamadı. Dirsek ve ayak bileği eklemlerinde kontraktür ve skolyoz saptandı. Olgu 2'nin fizik incelemesinde vücut ağırlığı; 29 kg (<3p; 1.76 SDS), boy:134cm (<3p;-2.33 SDS) idi. Trakeotomiliydi. Kas gücü proksimalde 4/5, distalde 5/5'ti. DTR alınamadı. Dirsek ve ayak bileği eklemlerinde kontraktür ve skolyoz saptandı. (Figür 1,2,3)

Olgu 1’de daha önce anormal TANDEM sonuçları ile riboflavine yanıtı çoklu açıl koA dehidrogenaz eksikliği düşünülmüş ve her iki olguya riboflavin başlanmıştı. Skolyoz ve solunum yetmezliği, normal CK düzeyi ve elektromiyografide primer kas lifi tutulumu olan olgularda SEPN1 ilişkili miyopati düşünüldü. SEPN1 geninde homozigot mutasyon saptandı. Selenoprotein antioksidan olması nedeniyle riboflavin tedavisine devam edildi. İki olgu da bu tedaviden fayda gördü. ÇIKARIMLAR: Sonuç olarak motor gelişim basamaklarında gerilik, skolyoz ve solunum yetmezliği vakalarında SEPN1 ile ilişkili myopati düşünülmelidir. Selenoprotein bir antioksidan olduğundan bu hastalar riboflavin gibi antioksidan tedavilerden fayda görebilir.

Anahtar Kelimeler: riboflavin, selenoprotein N1 ilişkili miyopati

P-028

Değişik Klinik Tablolarla Gelen Haşimoto Ensefaliti Olgu Sunumları

Muhammet Gültekin Kutluk¹, Ömer Bektaş², Pelin Demirkaynak Albayrak¹, Serap Tıraş Teber¹, Gülhis Deda¹

¹Ankara Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

²Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Haşimoto ensefalopatisi (HE), nadir görülen, yüksek tiroid otoantikor seviyeleri ile ilişkili, otoimmün etiyolojiye bağlı olduğu düşünülen klinik bir tablodur. Bu yazıda kliniğimizde tanı alan epilepsi, motor, bilişsel etkilenme ve psikiyatrik belirtilerle seyreden üç HE’li olguyu sunmak istedik. Kliniğimizde tanı alan 3 hastanın hepsi 12 yaşından büyük olup, ikisi konvulzif status epileptikus (SE) tablosu ile başvururken, diğer hasta unutkanlık, kişilik değişiklikleri, yürüyüş bozukluğu ve yutma disfonksiyonu ile başvurdu. Hastaların tümünde semptomlar başlamadan kişilik değişiklikleri mevcut olup yapılan, rutin tetkikler, enfeksiyöz etkenler, toksik analizler ve anti GAD, anti NMDA, VGKC, HU- Ma2, CV2/CRMP5 antikorlar normalken, anti TPO ve anti TG düzeyleri belirgin yüksek saptandı. Nöbetle gelen hastalardan birinde IVIG, antiepileptik ve steroide rağmen semptomlar devam ettiği için 10 defa plazmaferez yapılarak nöbetler kontrol altına alınabildi. Diğer hastalarda ise IVIG ve steroid tedavisiyle yanıt alındı. İzlemde plazmaferez yapılan hasta çoklu antiepileptik ile nöbeti kontrol altında tutulurken, nöbetle gelen diğer hastanın antiepileptik ihtiyacı olmadı. Üçüncü hastanın yutma fonksiyonu, konuşma bozukluğu normale gelirken, yürüyüş bozukluğu büyük oranda düzeldi. Halen hastanın klinik izlemi devam etmektedir. HE’de klinik semptom ve progresyon değişkendir. Hastalarımızın her üçü de çok farklı kliniklerle seyretmişlerdir ve tedaviye cevapları da farklı olmuştur. İlk hastamız steroide yanıt vermemiş, çok yoğun immunomodulator ve antiepileptik tedaviye rağmen günlerce SE’da kalmıştır. Diğer hastamız ise subakut ensefalopati, yutma, konuşma bozukluğu gibi psödobulber palsi benzeri klinik tablo ile başvurmuştu. Biz de bu farklı semptomatoloji ve tedavi direnci olan hastalarımızı ve sonuçlarını sunmak istedik.

Anahtar Kelimeler: Haşimoto Ensefaliti; Steroid; Dirençli Epilepsi

P-029

Erken Başlangıçlı Sanfilippo B Sendromlu Bir Olgu

Ayşe Tosun¹, Şiar Dursun¹, Pınar Hepduman², Derviş Gökdoğan²¹Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nöroloji Bilim Dalı AYDIN²Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Sanfilippo B sendromu, heparan sülfat yıkımında yer alan 17q21 kromozomda kodlanan alfa-N-asetilglukozaminidaz eksikliği sonucu oluşur. Tanı plazmada ölçülen N-Asetilglukozaminidaz enzim eksikliği ile konur. Sanfilippo B sendromunda diğer mukopolisakkaridozlardan farklı olarak klinik bulgular daha yavaş ilerler. 6-10 yaşları arasında MSS bulguları belirgin hale gelir. Yaşamın erken aylarında ağır büyüme, gelişme geriliği ve somatik bulguları olan hasta, MPS Tip 3B için atipik klinik başlangıcının olması nedeni ile sunuldu. Vaka: 2 yaşında kız hasta kilo alamaması nedeniyle getirildi. 1. derece kuzen evliliği sonucu, 36. gestasyon haftasında, C/S ile, 2370 gram doğan olgunun özgeçmişinden, perinatal hipoksi öyküsü, birkaç kez aspirasyon pnömonisi nedeniyle yatırıldığı öğrenildi. Muayenesinde boy, kilo ve baş çevresi 3 persentilin altında idi, kaba yüz görünümü, kubbe damak, ters V şeklinde dudak, sığ ve cansız saçlar, kısa boyun gibi dismorfik bulguları vardı. Üst ve alt solunum yolu enfeksiyon bulguları ve hepatosplenomegalisi mevcuttu (Resim1). Nörolojik muayenesinde hafif hipotoni dışında dışarda özellik yoktu. Gelişim basamakları yaşına göre geriydi. Olgunun, 3.5 yaşındaki kız kardeşinin de, muayenesinde benzer bulguları taşıdığı görüldü (Resim 2). Laboratuvarında hafif demir eksikliği anemisi ve transaminaz yüksekliği, batın USG'de hepatosplenomegali, ekokardiyografide; biventriküler hafif konsantrik hipertrofi, mitral ve aortik kapakta kalınlık artışı saptandı. Kemik grafileri normaldi. Dismorfik yüz bulguları, büyüme gelişme geriliği, hipotonisi, hepatosplenomegalisi nedeniyle mukopolisakkaridoz düşünülen olguda ve kız kardeşinde bakılan idrar örneklerinde heparan sülfat ve kondroitin sülfat yüksekliği (total GAGs 88.6 mg/mmol kreatinin (N:<25)), plazma örneklerinde AlfaN-asetilglukozaminidaz enzim eksikliği (=0.01umol/l/h (N:10-45) saptanması nedeni ile iki kardeşe Sanfilippo B tanısı konuldu. **TARTIŞMA:** MPS Tip 3B temel olarak santral sinir sistemini etkilemekle birlikte hafif somatik bozukluklara da neden olur. İlk klinik belirtiler genellikle hayatın ikinci yılında davranış problemleri, uyku bozuklukları, konuşma bozukluğu şeklinde ortaya çıkar. Somatik tutulum çok az olduğu için hastaların tanı alma yaşı gecikir. Olguda tanı anında somatik bulgularının belirgin olması, ağır motor ve mental geriliğin olması Sanfilippo B için beklenen başlangıç klinik bulguları olmadığından sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: sanfilippo B erken başlangıç

P-030

Atipik Klinik ve Kraniyal MRG Tutulum Paterni Olan Bir X'e Bağlı Adrenolökodistrofi Olgusu

Ayşe Tosun¹, Şiar Dursun¹, Tolga Ünüvar², Derviş Gökdoğan³, İlker Güney⁴¹Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nöroloji Bilim Dalı AYDIN²Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Endokrin Bilim Dalı AYDIN³Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı AYDIN⁴Adnan Menderes Üniversitesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı AYDIN

X'e bağlı adrenolökodistrofi, ABCD 1 gen mutasyonu sonucu çok uzun zincirli yağ asitlerinin (VLCFA) beyin, adrenal bez ve medulla spinaliste birikmesine bağlı, farklı klinik bulgularla ortaya çıkan bir hastalıktır. Bu çalışmada atipik klinikle başvuran ve kraniyal MRG'de atipik başlangıçlı tutulum paterni olan bir X-ALD olgusu sunulmuştur. Vaka : 7 yaşında erkek hasta, baş ağrısı ve kusma ile başvurdu. Öyküsünden, 8 ay önce ateşli nöbet sonrası dış merkezde nörometabolik hastalık, klinik ve MRG bulgularıyla geçirilmiş akut dissemine ensefalomiyelit (ADEM) tanılarıyla izlendiği, nörometabolik tarama tetkiklerinin normal bulunması ve nörolojik muayenesinde patoloji saptanmaması nedeniyle tedavi önerilmediği öğrenildi (Resim 1). İlk 5 ay önce kliniğimize başvuran

olguda sol hemiparezi, bilinç değişikliği saptandı. Kraniyal MRG bulguları ve BOS proteinin artmış (85 mg/dl) olması ile tekrarlayan ADEM düşünülen olguya steroid tedavisi başlandı ve izlemde bulguları kısmen gerileyen olgu takibe alındı (Resim 2). Soygeçmişinde 1.derece kuzen evliliği dışında özellik yoktu. Muayenesinde sol hemiparezi, sol santral fasial paralizi, trunkal ataksi, ciltte jeneralize koyulaşma, kognitif fonksiyonlarda kayıp mevcuttu. Kraniyal MRG'de, pons ve mezensefalonun sağında, kapsüla interna-eksterna, korpus kallozum, bilateral peritrigonal alan, sağ frontal horn, sağ temporal subkortikal beyaz cevherde, T2-FLAIR hiperintensite mevcuttu. Postkontrast serilerde korpus kallozum posteriorunda kontrastlanma izlendi (Resim 3). Laboratuvarında, BOS proteini; 130 mg/dl, serum kortizol 0,6 mg/dl (2.9-19.4) ve DHEAS 1.4 (24-209), ACTH; 1600 pikogram/ml (<40) bulundu. VLCFA; C26:0 = 2.29 micromol/L (<0.92) C24/C22=1.78 (0.51-1.19) C26/22=0.062 (0.006-0.14) saptandı. Genetik analizinde ABCD1 p.Arg617His mutasyonu saptandı. **TARTIŞMA:** Loes ve arkadaşları serebral X-ALD tanılı hastalarda kraniyal MRG de 5 farklı tutulum paternini tanımlamışlardır. Çocuklarda X-ALD'nin klasik kraniyal MRG bulguları T2 ve FLAIR sekanslarında posterior periventriküler beyaz cevherde ve korpus kallosumun spleniumda hiperintens sinyal patolojisi (%66). Olgunun başlangıç MRG bulguları adolesan ve erişkinlerde gözlenen frontopontin, korpus kallozum, kortikospinal yolların tutulması nedeniyle atipik olarak değerlendirildi. Bu olgu, çocukluk çağında miyelin kaybıyla giden hastalıklarda tutulum atipik dahi olsa X-ALD'nin de düşünülmesi gerektiğini vurgulamak için sunulmuştur

Anahtar Kelimeler: atipik klinik X-ALD

P-031

Serebral Tutulum ile Birliktelik Gösteren Nöromiyelitis Optika Olgusu

Müjgan Arslan, Serdal Güngör, Betül Kılıç, Ayşe Kartal
İnönü Üniversitesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bölümü

GİRİŞ: Santral sinir sisteminin inflamatuvar, demiyelinizan hastalıklarından olan nöromiyelitis optika (NMO), optik sinir ve spinal kordu tutar. İnsidansı 1:100 000'dir. Başlangıçta multipl sklerozun (MS) bir varyantı olduğu düşünülen NMO'nun ayrı bir hastalık olabileceği uzun dönem tartışılmıştır. Günümüzde NMO klinik, görüntüleme ve laboratuvar bulguları ile MS'den ayrılmaktadır. Biz farklı görüntüleme bulguları ile çocukluk çağında nadir görülen NMO olgusunu sunduk.

OLGU: Oniki yaşında kız hasta, bir haftadır giderek artan, bacaklarda güçsüzlük ve yürüyememe yakınması ile başvurdu. Öyküsünden 10 yaşında iken görmede azalma yakınması ile dış merkeze başvurduğu ve MS tanısı ile steroid tedavisi aldığı; 6 ay sonra tekrar yürümede zorluk yakınması ile aynı merkezde uzun süreli steroid tedavisi aldığı ve yakınmalarının tam düzeldiği öğrenildi. Fizik muayenede sol gözde laterale kayma ile birlikte optik atrofi saptandı, kas gücü bilateral alt ekstremitelerde distal ve proksimalde 2/5, DTR'leri alt ekstremitelerde hipoaktif, plantar yanıt iki taraflı ekstansör olarak saptandı. Diğer muayeneleri normaldi. MRG'sinde periventriküler beyaz cevher yerleşimli, simetrik, kontrast tutan lezyonlar; servikal, torakal, lomber spinal kord içerisinde dağınık fokal lezyonlar ve ayrıca optik nörit saptandı. VEP incelemesinde solda ileti uzamıştı. Beyin omurilik sıvısında oligoklonal band negatif, Aquaporin 4 IgG pozitif saptandı. Hasta NMO tanısı aldı, prednizolon ve azatiyoprin tedavisi başlandı.

TARTIŞMA: Çocukluk çağında nadir bir hastalık olan NMO, tekrarlayan transvers myelit, optik nörit ve MS ile karışabilmektedir. MS ile ayırıcı tanısı tedavi açısından önemlidir. MS tedavisinde yaygın kullanılan interferon tedavisinin NMO'da etkisiz olduğu ve uzun süreli steroid ve immünsüpresif tedavinin relaps sıklığını azalttığı bilinmektedir.

SONUÇ: NMO'yu MS'den ayırd etmek hastalığın gidişatını etkilemektedir. NMO'da serebral tutulum da olabilmektedir. Spinal kord tutulumu ve optik nöritin birlikte olduğu hastalarda tanı kolaylaşırken, bu iki lokalizasyonun zamansal birliktelik göstermediği hastalarda üç vertebradan uzun segment tutulumu görüldüğünde NMO antikoruna bakılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: çocuk, nöromiyelitis optika, serebral tutulum

P-032**Akçaağaç Şurubu İdrar Hastalığı Ensefalopatisinde MR ve Difüzyon MR Görüntüleri**

Birce Dilge Taşkın¹, Ömer Bektaş, Emine Akkuzu, Mehmet Gündüz, Sevim Ünal, Altan Güneş, Cahide Yılmaz
Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara, Türkiye

Akçaağaç şurubu idrar hastalığı (MSUD), dallı zincirli amino asitler olan valin, lösin ve izolösin metabolizmasındaki genetikdefektsonucumeydanagelir.Dallızincirliaminoasitlerinbirikimiciddimetabolikasidoz,nörolojikkötüleşme ve idrarda karakteristik akçaağaç şurubu (çemen, yanmış şeker) kokusuna neden olur. Hastalar genellikle hayatlarının ilk haftasında metabolik kriz ile başvururlar. Kranial MR görüntülerinde; karakteristik diffüz ödem, serebellar beyaz cevher, posterior beyin sapı, thalamus, serebral pedinküller, internal kapsülün posterior kolları ve posterior sentrum semiovalede yoğun lokal ödem, difüzyon MR görüntülerinde de aynı bölgelerde difüzyon kısıtlılığı bulunmaktadır. Biz de bu olgu ile MSUD ayırıcı tanısında, MR ve difüzyon MR görüntülerinin önemini vurgulamak istedik. 22 yaşındaki annenin 3. gebeliğinden 1. yaşayan olarak normal spontan vajinal yolla 3500 gr term doğan erkek bebek postnatal 16. gününde başvurduğunda, genel durumu kötü, letarjik, moro, arama, yakalama, emme refleksi yoktu. İdrarında çemen kokusu vardı. Kranial MR'ı; beyin sapı, serebellar beyaz cevher, talamus, serebral pedinküller, globus pallidus, kortikospinal traktlarda, supratentoriyal beyaz cevherde ödem ve difüzyon kısıtlanması mevcuttur, şeklinde raporlandı.bulgular öncelikle akçaağaç şurubu idrar hastalığı lehine değerlendirildi. Kan aminoasitlerinde serum lösin değeri 3045 mmol/L (N: 47-167) saptanan hastaya MSUD tanısı koyuldu. MSUD hastaları erken tanı ve tedavi ile minimal nörolojik defisit ile veya sekelsiz hayatlarına devam edebilirler. Bu hastalarda yapılan önceki MR çalışmalarında da diffüz ödem, serebellar beyaz cevher, posterior beyin sapı, serebral pedinküller, internal kapsülün posterior kolları ve posterior centrum semiovaleyi kapsayan karakteristik lokal ödem (MSUD ödemi) ve difüzyon MR'da da difüzyon kısıtlılığı saptanmıştır. Biz bu vaka ile emmede azalma, letarji ve hatta akut ensefalopati bulgularıyla gelen yenidoğan bir hastada ayırıcı tanıda metabolik hastalığın mutlaka düşünülmesi gerekmektedir, sonrasında da hızlı bir MR ve difüzyon MR görüntüleme ile santral sinir sistemi tutulumunu göstererek, tanıda bize yardımcı olabilecek önemli bir yöntemdir.

Anahtar Kelimeler: Akçaağaç şurubu idrar hastalığı; Yenidoğan; Kranial manyetik rezonans görüntüleme

P-033**Marcus Gunn Jaw Winking Sinkinezis: İki Konjenital Pitozis Olgusu**

Birce Dilge Taşkın¹, Ömer Bektaş¹, Zeynep Kübra Gürçan², Alkım Öden Akman², Esra Dağ Şeker³, Alev Güven¹, Aydan Değerliyurt¹, Cahide Yılmaz¹

¹Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı Ankara, Türkiye

²Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatri ABD, Ankara

³Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Göz Hastalıkları, Ankara

Marcus Gunn jaw winking sinkinezis (MGJWS), levator palpebrae superioris kasının, trigeminal sinirin çiğneme kaslarını innerve eden motor dalı tarafından abberan olarak innerve edilmesi ile ortaya çıkan bir fenomendir. Konjenital pitozlu hastalar arasında %4-6 oranında saptanmaktadır. Genellikle tek taraflı ve izole görülmekle beraber literatürde çok az sayıda bilateral ya da sistemik veya oküler anomalilerin eşlik ettiği vakalar da bulunmaktadır. Biz de pitoz ile başvuran ve MGJWS tanısı alan iki vakayı sunmak istedik. İlk vaka; 5 aylık kız hasta, çocuk nöroloji polikliniğine doğduğundan beri sağ gözde bulunan pitoz ve emerken sağ göz kapağının açılıp kapanması şikayetiyle başvurdu. Prenatal, natal ve postnatal özelliği bulunmayan, gelişim basamakları normal, persentilleri yaşlılarıyla uyumlu olan hastanın fizik muayenesinde emme sırasında sağ göz kapağında ortaya çıkan ritmik hareketler dışında patolojik bulgu yoktu (video 1). İkinci vaka;

5 yaşında erkek hasta, çocuk nöroloji polikliniğine doğumdan kısa süre sonra fark edilen çiğneme sırasında ortaya çıkan anormal göz kapağı hareketleriyle başvurdu. Özgeçmişinde özellik bulunmayan hastanın fizik muayenesinde; çiğneme sırasında sağ göz kapağında ortaya çıkan aşağı yukarı hareketler dışında patolojik bulgu saptanmadı (video 2). İki vakanın da göz muayeneleri, tam kan sayımı, rutin biyokimya tetkikleri, kranial manyetik rezonans görüntüleri normal olarak bulundu. İki vakada da tedavi olarak operasyon düşünülmeydi. MGJWS, çiğneme, emme, gülümseme ve ağız hareketleri sırasında ortaya çıkan etyopatogenezi tam olarak belli olmayan konjenital bir fenomendir. Jaw winking pitoz, yaş ilerledikçe düzelme eğiliminde olduğundan erişkinlerde görülme olasılığı çok düşüktür. Genellikle sol tarafta görülmekle beraber bizim vakalarımızın ikisinde de sağ tarafta görüldü. Biz konjenital pitozlu vakalarda az bilinen bir fenomen olan, çiğneme, emme ve ağız hareketleriyle ortaya çıkan MGJWS'in ayırıcı tanıda akla gelmesi gerektiğini düşünüyoruz.

Anahtar Kelimeler: Konjenital Pitozis; Sinkinezi; Çocuk

P-034

Fasiyo Skapulo Humeral Muskuler Distrofi: Olgu Sunumu

Zeynep Kübra Gürçan¹, Ömer Bektaş², Birce Dilge Taşkın², Alkım Öden Akman¹, Emre Sanrı¹, Aydan Değerliyurt², Alev Güven², Cahide Yılmaz²

¹Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatri ABD, Ankara, Türkiye

²Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

Fasiyoskapulohumeral Distrofi (FSHD) fasyal, skapular, üst kol, bacak ve kalça kaslarının progresif gelişen güçsüzlüğü ile karakterize, genellikle otozomal dominant kalıtım gösteren genetik geçişli bir kas hastalığıdır. Kas güçsüzlüğü genellikle ilk olarak yüz kaslarında başlar. Motor kayıplar yavaş gelişir ve güçsüzlük, kas atrofisi asimetriktir. Çoğu hasta hayat boyu bağımsız yaşayabilir, ancak FSHD hastalarının yaklaşık %20 kadarı sonunda tekerlekli sandalyeye ihtiyaç duyar. Biz göğüs deformitesi ile Göğüs Hastalıkları Bölümüne başvuran ve kas güçsüzlüğü fark edilip Nöroloji Bölümü'ne yönlendirilen demonstratif bir FSHD'li hastayı sunmak istedik 14 yaşında kız hasta göğüs deformitesi nedeniyle Göğüs Hastalıkları Polikliniği'ne başvurmuş ve kas güçsüzlüğü fark edilip Nöroloji Bölümü'ne yönlendirilmiş. Hasta ilk olarak 7 yaşında iken gülerken yüzündeki asimetri farkedilmiş, 11 yaşlarında ise kollarını kaldıramama sorunu yaşamaya başlamış. Hastanın prenatal, natal ve postnatal öyküsünde özellik yoktu ve ailesinde de kas güçsüzlüğü yaşayan ya da nörolojik hastalığı olan birey yoktu. Hastanın fizik muayenesinde fasyal asimetri, özellikle ağız çevresinde olan yüz kaslarında güçsüzlük, kanat skapula, üst ekstremité proksimal kaslarında 3/5, distal kaslarında 4/5, alt ekstremité kaslarında da 4/5 kas gücü kaybı mevcuttu. Hastanın hemogram, biyokimya kanları normaldi, CK değeri üst sınırın iki katı kadar yüksekti. Hastanın yapılan EMG'sinde myopati ile uyumlu bulgular mevcuttu. EEG'si normaldi. Daha önce görme ve işitme kaybı farketmeyen hastanın direkt oftalmoskopi ile yapılan göz muayenesi, BAER incelemeleri normaldi. VEP latansların hafif uzama mevcuttu. Yapılan Ekokardiyografi, EKG ve 24 saatlik EKG Holter sonucu normaldi. Yapılan WISC-R testi sonucunda hastanın orta düzeyde mental retarde olduğu görüldü. FSHD'nin infantil formu ağır seyrederek ve genellikle 15'na kadar ambulasyon kaybına neden olduğu için tanısı erken konur. Klasik formunda ise bizim hastamızda olduğu gibi kas güçsüzlüğü dikkatli bir muayene ile saptanmazsa tanı gecikebilir. Biz özellikle göğüs deformitesi, konuşma güçlüğü, mental retardasyon bulguları gibi tipik kas güçsüzlüğü şikâyeti ile gelmeyen hastalarda, ayırıcı tanıda muskuler distrofilerin mutlaka akılda tutulması gerektiğini düşünüyoruz.

Anahtar Kelimeler: Muskuler distrofi; Çocuk; Mental retardasyon

P-035**Megalensefalik Lökoensefalopati ile Subkortikal Kistler ve Makrosefali: Olgu Sunumu**

Ömer Bektaş¹, Birce Dilge Taşkın¹, Zeynep Kübra Gürcan², Alkım Öden Akman², Aydan Değerliyurt¹, Alev Güven¹, Cahide Yılmaz¹, Ebru Petek Arhan³

¹Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı Ankara, Türkiye

²Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatri ABD, Ankara

³Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

Van der Knaap hastalığı, çok ender görülen bir megalensefalik lökoensefalopati formudur. İnfanitl dönemde başlayan makrosefali en sık başvuru şekillerinden birisidir. Tipik klinik ve radyolojik bulguların varlığında, MLC1 ve MLC2A mutasyonlarının gösterilmesi tanı konulmaktadır. Bizde makrosefali ile başvuran bir vakada tanımladığımız bu nadir görülen hastalığı sunmak istedik. Akrabalık öyküsü bulunmayan anne ve babanın, beşinci çocuğu olarak 4750 gr, normal doğum ile miadında, prenatal ve postnatal öyküsünde özellik bulunmayana olgu baş çevresi büyüklüğü nedeniyle 1.5 yaşında hastanemize başvurdu. Hastanı baş tutması 4 ayda, desteksiz oturma 8 ayda, hala yürüyemediği ve konuşamadığı öyküsünden öğrenildi. Fizik muayenesinde makrosefalisinin olduğu, destekle yürüyebildiği ve çevre ile ilgili olduğu gözlemlendi. Hastanın MRG'sinde bazal ganglionlar ve talamus hariç tüm serebral beyaz cevherde T2A ve FLAIR görüntülerde intensite artışı ile birlikte sol frontoparyetal lobda ve verteks düzeyinde kistik değişiklikler gözlemlendi. Hastanın, idrar-kan aminoasitleri, tandem ms ve idrar organik asitleri normaldi. Van der Knaap hastalığı düşünülerek gönderilen gen analizinde MLC1 geninde IVS2+1G>(c.177+1G>T) homozigot mutasyonu saptandı. Van der Knaap hastalığında makrosefali doğum ve ilk aylarda da bulunmaktadır. Makrosefali ve sınırda mental ve motor gelişme geriliği olan olgularda görüntüleme yapılarak tipik MRG bulguları ile tanı rahatlıkla konulmaktadır. Özellikle makrosefali ile başvuran çocuklarda Van der Knaap hastalığı mutlaka akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Megalensefali; Lökoensefalopati; Makrosefali

P-036**Primer Santral Sinir Sistemi Vaskülit: Olgu Sunum**

Muhammet Gültekin Kutluk, Pelin Demirkaynak Albayrak, Gökçen Öz Tunçer, Serap Tıraş Teber, Gülhis Deda
Ankara Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

Santral Sinir Sistemi (SSS) vaskülit; nadir görülen ve inme, dirençli nöbetler, ciddi bilişsel bozukluk ve ölüme yola açabilen yıkıcı enflamatuvar bir hastalıktır. Çocukluk çağında SSS vaskülitleri, SSS'de izole primer bir hastalık olarak veya altta yatan hastalığa sekonder olarak ortaya çıkabilir. Burada tekrarlayan iskemik ataklar nedeniyle araştırdığımız, progresif formda anjiyografi pozitif SSS vaskülit tanısı alan hastayı sunmak istedik. İlk olarak 8 ay önce ani gelişen, üç gün süren sağ hemiparezi kliniğiyle dış merkezde takip edilen 4 yaşındaki kız hastanın görüntülemesinde sol orta serebral arter (MCA) ve inferior serebral arterlerde (ICA) iskemi ve enfarkt saptanıp enoksaparin tedavisi başlanmış. İlk ataktan sonraki iki ay süren iyilik hali sonrası 6 ay içinde 3 defa, 2-3 gün süren sağ ve sol hemiparezi şikayeti olmuş. Kliniğimize 10 gündür devam eden sol hemiparezi şikayetiyle başvurdu. Tanı amaçlı beyin manyetik rezonans (MR) ve anjiyografi görüntülemesi yapıldı. Sol parietal gri cevherde, sol periventriküler beyaz cevherde, sağda putamende, frontalde benzer kronik enfarkt ve gliosis alanları, her iki İCA kavernözal ve supraklinoid segmentlerde daralma ve düzensizlik olup, sağ MCA 'da daha belirgin düzensiz inceleme görüldü. Kliniği ve anjiyografi bulguları ile SSS vaskülit düşünülüp; sekonder nedenler klinik, hikaye ve laboratuvar bulgularıyla dışlanarak primer SSS vaskülit tanısı konuldu. Hastanın bulgularının ilerleyici vasıfta ve bilateral olması progresif formda anjiyografi pozitif SSS vaskülit tanısını düşündürdü. Tedavi olarak steroid, siklofosamid ve azathiopirin başlandı. Akut iskemik atakla gelen hastada SSS vaskülit etyolojide nadir görülen ancak tanı konması geciktiğinde morbidite

ve mortalitesi yüksek olan hastalık grubudur. Yeni kazanılmış nörolojik defisiti olanlarda MR anjiyografide spesifik bulguların görülmesiyle veya görülmeyen vakalarda histolojik incelemeyle tanı konmaktadır. Altta yatan sistemik hastalıkların dışlanmasıyla primer vaskülit tanısı konurken bazı vakalarda atak bir defa olmakla birlikte, bizim vakamızda olduğu gibi tekrarlayan ataklarla progresif vasıfta olabilir. İmmünyüpresif tedavi protokolü olan bu hastalıkta tedaviye erken başlanması önemli olduğundan ayırıcı tanıda akılda tutulması gereken bir antitedir.

Anahtar Kelimeler: Vaskülit; Anjiyografi Pozitif; Enfarkt

P-037

Nörofibromatozis ve Moya Moya Sendromu: Olgu Sunumu

Muhammet Gültekin Kutluk, Pelin Demirkaynak Albayrak, Gökçen Öz Albayrak, Serap Tıraş Teber, Gülhis Deda
Ankara Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

Moyamoya hastalığı iki taraflı internal karotid arterlerin distalinde, ön ve orta serebral arterlerin proksimalinde daralma, tıkanma ve bazalde anormal damar ağıyla karakterizedir ve Norofibramatosis 1(NF1) birlikte görülebilir. Burada iskemik atak geçiren bir hastada, NF1 ve Moyamoya sendromu birlikteliğini sunmak istedik. 2,5 yaşında kız hasta; ilk olarak 3 ay önce 4 gün süren sol hemiparezi şikayetiyle başvurduğunda vücudundaki yaygın hiperpigmente lekeler fark edilmiş ve NF-1 şüphesi ile takibe alınmış. Kliniğimize başvurusundan 1 hafta önce olan ve aynı gün içinde 3 defa tekrarlayan kekeleme ve yüzde seğirme tarzında şikayeti olmuş. Bu şikayetle gittiği dış merkezde beyin manyetik rezonans görüntülemesi (MRG) yapılmış, solda optik gliom, hamartamatöz lezyonlara ek olarak sağ frontoparietal bölgede kronik enfarkt görülmesi üzerine kliniğimize yönlendirilmiş. Kliniğimize başvurusunda vücuttaki cafe au lait lekelerinin sayısı ve çapı ve optik gliomunun varlığı ile NF1 tanısı kondu. Hikayesinde geçirilmiş iskemik atak ve MRG'de kronik enfarkt bulgusu olan hastaya kranial MR anjiyografi çekildi ve sağ ICA petroz segmentde fokal daralma, kavernözal, supraklinoid segmentlerde sağda daha belirgin bilateral karotid arterlerde düzensizlik ve ciddi darlık saptanıp, sağ PCA segmentinin belirgin incelendiği görüldü. Bu bulgularla Moyamoya tanısı konulup asetilsalisilik asit tedavisi başlandı. Atakları tekrarlamadığı için ve klinik progresyon izlenmediğinden şimdilik anastomoz operasyonu düşünülmeydi. Moyamoya hastalığı çocukluk döneminde nadir görülen bir serebrovasküler olay nedenidir. Çocuklarda daha çok geçici iskemik atak ve iskemik inmeye sebep olur. Moyamoya hastalığının diğer tıbbi durumlarla birlikteliği Moyamoya sendromu olarak adlandırılır. Burada NF1 ile olan birliktelik ön plana çıkmaktadır. Bu yüzden NF1 tanılı hastalarda iskemik inme durumlarında Moyamoya sendromu birlikteliği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Nörofibromatozis; Moya Moya Sendromu; Çocuk

P-038**İnme ile Başvuran Fibromusküler Displazi Olgusu; Sekiz Yaşında Kız Hasta**

Dilek Çavuşoğlu¹, Serdar Sarıtaş², Nihal Olgaç Dünder¹, Berrak Sarıoğlu², Ayşe Berna Anıl³, Özgür Öztekın⁴

¹Katip Çelebi Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İzmir

²Sağlık Bakanlığı Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İzmir

³Sağlık Bakanlığı Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi, İzmir

⁴Sağlık Bakanlığı Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji Bölümü, İzmir

Fibromusküler displazi orta ve küçük çaplı arterleri tutan, aterosklerotik ve inflamatuvar olmayan, daha çok orta yaş kadınlarda görülen çocuklarda nadir olarak görülen sistemik bir hastalıktır. Klinik olarak asemptomatik olabileceği gibi, arteriyel iskemik inme ve renovasküler hipertansiyon ile karşımıza çıkabilir. Bu olgu sunumumuzda sekiz yaşındaki kız hastanın bilinç bulanıklığı, vücut sol yarısında güçsüzlük ve öncesinde yaklaşık 2 dakika süren vücut sol yarısını etkileyen fokal nöbet nedeni ile acil servisimize getirildiği, kan basıncının 165/102 mmHg olduğu, beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) sağ serebral hemisferde, orta serebral sulama alanına uyan lokalizasyonda akut enfarkt ve difüzyon MRG'de difüzyon kısıtlılığı, beyin MR anjiografide sağ orta serebral arter M1 ve M2 trasesi boyunca fokal daralma ve irregülerite izlendiği saptandı. Antiödem tedavi, düşük molekül ağırlıklı heparin ve kaptopril tedavileri başlandı. İzlemi süresince hipertansiyonu sebat eden hastanın tedavisine B bloker ve anjiotensin reseptör blokleri eklendi. Kan basıncı değerlerinin yüksek seyretmesi ve radyolojik görüntülemelerde serebral fokal darlık ve irregülerite bulunması nedeniyle fibromusküler displazi düşünülerek renal arter tutulumu açısından yapılan renavasküler MR anjioda distalde fokal darlık ve irregülerite saptandı. Tedavi amaçlı yapılan konvansiyonel anjiografide saptanan darlığa balon anjioplasti uygulandı. Takibinde antihipertansif ilaç ihtiyacında azalma olan olgu klinik ve MRG bulguları ile izlenecektir.

Anahtar Kelimeler: Fibromusküler displazi, inme, renovasküler hipertansiyon

P-039**Farklı Klinikte Bir Akut Dissemine Ensefalomyelit Olgusu:Parsiyel Nöbet İlk Bulgu**

Dilek Çavuşoğlu¹, Berrak Sarıoğlu², Nihal Olgaç Dünder¹, Gülberat İnce², Özgür Öztekın³

¹Katip Çelebi Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İzmir

²Sağlık Bakanlığı Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İzmir

³Sağlık Bakanlığı Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Radyoloji Bölümü, İzmir

Akut dissemine ensefalomyelit (ADEM), santral sinir sisteminin akut başlangıçlı, değişken klinik seyir gösteren demyelinizasyonla karakterize bir hastalıktır. Beyin MRG tanı koydurucudur. Yedi yaşında erkek olgu görmede azalma yakınması ile başvurusunda gözdibi incelemesinde bilateral papil stazı saptandı. Öyküsünde bir ay önce bir hafta ara ile iki kez fokal nöbet gözlenmesi üzerine levitirasetam başlandığı ve beyin MRG'nin normal bulunduğu öğrenildi. Olgunun başvurusunda beyin MRG'sinde aynı evrede bihemisferik, asimmetrik sinyal artışları saptandı, pulse steroid tedavisi sonrasında oral steroid tedavisi verildi ve klinik yanıt alındı. Olgumuz ilk bulgunun parsiyel nöbet olması ve bir ay sonra motor tutulum olmaksızın papil stazı bulguları ile ortaya çıkması nedeniyle sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Akut dissemine ensefalomyelit, parsiyel nöbet, papil stazı

P-040**Konjenital Miyastenik Sendrom: Olgu Sunumu**

Gülen Gül Mert, Faruk İncecik, Özlem Hergüner, Şakir Altunbaşak
Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Nöroloji, Adana, Türkiye

GİRİŞ: Konjenital myastenik sendrom; nöromüsküler kavşakta iletim bozukluğu ile karakterize, otoimmünite ile ilişkisi olmayan heterojen genetik bir hastalık grubudur. Bazı hastalarda belirtiler, doğuştan ya da kısa bir süre sonra gelişir. Ptozis, eksternal oftalmopleji, hipotoni, konjenital artrogripozis multipleks, bulbar semptomlar, zayıflama, solunum yetmezliği, skolyoz, egzersiz intoleransı klinik bulgular arasındadır. Nöromüsküler bileşke içindeki birincil kusurun konumuna bağlı olarak; Presinaptik (% 7-8), sinaptik (% 14-15), postsinaptik (% 75-80) oranında görülür. Türklerde, asetilkolin reseptör^o subunit defektinden sonra en sık COLQ geninde (p.W148X) mutasyonu saptanmıştır.

OLGU: 2 yaş 8 aylık, erkek hasta, ilk defa 8 aylık iken ÇÜTF çocuk acil servisine nefes darlığı, morarma şikayeti ile başvurdu. Öyküsünden son 5 gündür sık sık nefes alıp vermeye başladığı, ara ara da dudak çevresinde morarma olduğu ve 2 gündür 39°C ateşi olduğu öğrenildi. Yutma güçlüğü farkedilmiş, 2-3 kez yediklerini içerir tarzda, beslendikten hemen sonra, kusması olmuş. Özgeçmişinde 4 kez solunum sıkıntısı nedeniyle yoğun bakımda yatış öyküsü vardı. Doğumdan itibaren göz kapaklarının düşük olduğu, yaşitlarına göre gevşek olduğu ve 2 yaşında yürüdüğü öğrenildi. Anne-baba arasında akrabalık olan hastanın fizik muayenesinde: Genel durumu iyi değildi, şuuru açıktı, takipneik, sol akciğer havalanması azalmış ve sağ akciğerde yaygın krepitasyonu mevcuttu. Nörolojik muayenesinde: Hipotonik idi, DTR normoaktif. Bilateral pitozisi ve oftalmoparezi (dört yöne bakış kısıtlı) mevcuttu, babinski (-)/(-) idi. Metabolik taramaları (Tandem mass, idrar organik asit, açıl karnitin profili), serebral manyetik rezonans inceleme normal idi. Elektromyelografisinde motor ileti hızları normalin altında saptandı. Neostigmin testi negatifti. COLQ geninde 6.ekzonunda homozigot c.444G>A (p.W148X) mutasyonu saptandı. Salbutamol 0,1mg/kg, 2 doz olarak verildi. 1 yıllık izlemde pitozis ve oftalmoparezi de düzelme olmadı. Hastanın solunum sıkıntısı ve yutma güçlüğü olmadı.

SONUÇ: Konjenital miyastenik sendromlar nadir görülmekle birlikte genellikle tanısı atlanmaktadır. Genetik tanısının yapılması prognoz ve tedavi seçimi için çok önemlidir. Bazı tiplerinde (yavaş kanal sendromu, COLQ, DOK7) pyridostigmin ve 3,4-diaminopyridine klinik bulguları kötüleştirilebilir.

Anahtar Kelimeler: Konjenital Myastenik Sendrom, Ptozis, Hipotoni

P-041**Joubert Sendromu: Dört Olgu Sunumu**

Gülen Gül Mert, Faruk İncecik, Özlem Hergüner, Şakir Altunbaşak
Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Nöroloji, Adana, Türkiye

Joubert sendromu (JS) otozomal resesif geçiş gösteren, hipotoni, ataksi, mental-motor gelişme geriliği, okulomotor apraksi, hiperpne-apne nöbetleriyle karakterize nadir bir hastalıktır. Klinik, genetik ve radyolojik özellikler açısından heterojen olup, günümüze kadar 21 gende mutasyon bildirilmiştir. Bu çalışmada JS tanısı alan 4 olgu rapor edilmiştir. Dördü de kız olan hastaların yaşları, 4-10 yaş arasında değişiyordu. Genetik analiz sonucunda, hastaların ikisine Joubert tip 5, birine Joubert tip 3 ve diğerine de Joubert tip 9 tanısı konuldu. Hastaların hepsinde hipotoni, ataksi, psikomotor gerilik, nistagmus, serebral manyetik rezonans görüntülemeye 'molar diş' görünümü ve anne-baba arasında akrabalık vardı. Joubert tip 5 tanısı konulan hastaların ikisi de ağır mental-motor retarde olup, birinde bilateral renal kistlere bağlı kronik böbrek yetmezliği, diğerinde pitoz, makrosefali ve hipotiroidi mevcuttu. Joubert tip 3 tanısı konulan hastanın sınır zekası mevcut olup, makrosefalisi ve epilepsisi mevcuttu. Joubert tip 9 tanısı alan hastanın da sınır zekası olup, ek anomalisi yoktu. Sonuç olarak; Joubert sendromu klinik şüphesi olan hastalarda serebral MRG inceleme, retinal muayene, batın USG inceleme ve genetik analiz yapılmalıdır. Hastaların erken tanısı genetik danışmanlık açısından yararlı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Joubert Sendromu, molar diş görünümü, mutasyon analizi

P-042

Schilder'in Yaygın Miyelinoklastik Sklerozunda Uzun Süreli Klinik ve Radyolojik İzlem

Hülya Maraş Genç¹, Emek Uyur Yalçın¹, Adnan Deniz¹, Murat Alemdar², Yonca Anık³, Bülent Kara¹

¹Kocaeli Üniversitesi Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

²Sakarya İl Sağlık Müdürlüğü, Sakarya

³Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı, Kocaeli

GİRİŞ: Schilder'in yaygın miyelinoklastik sklerozu multipl skleroz, akut dissemine ensefalomyelit, subakut sklerozan panensefalit, adrenolökodistrofi ve diğer lökodistrofiler ile ayırıcı tanısı yapılması gereken nadir görülen bir demiyelinizan hastalıktır. Radyolojik olarak serebral ak maddede, en sık fronto-paryetal bölgede yerleşim gösteren, gri maddenin korunduğu, genellikle simetrik bazen asimetrik, iki yanlı, kitle etkisi yapabilen büyük demiyelinizan plaklarla seyreder.

METOD: Bu çalışmada Schilder'in yaygın miyelinoklastik sklerozisi tanısı alan 3 olgunun akut, subakut ve kronik dönem klinik ve kraniyal magnetik rezonans görüntüleme bulguları tartışılacaktır.

BULGULAR: Üç olguda akut dönemde görülen ortak bulgular akut başlangıçlı şiddetli baş ağrısı ve kusmaydı. Ek olarak bir olguda çift görme, başka bir olguda konverjans kusuru mevcuttu. Tüm olgularda "pulse" steroid tedavisiyle klinik bulgularda belirgin düzelme oldu ve subakut dönemde (tedavinin 1-2. ayında) yapılan kraniyal görüntülemelerde lezyon boyutlarının küçüldüğü görüldü. Kronik dönemde (tanıdan en erken 1 yıl sonra) her üç olguda da okul başarısızlığı ve hafıza sorunları dikkat çekmekteydi. Kronik dönemde kraniyal görüntüleme bulgularında subakut dönemegörebirdeğişiklikolmadığı saptandı. Hiçbir olguda hastalık tekrarı görülmedi.

YORUM: Schilder'in yaygın miyelinoklastik sklerozisinde en önemli geç dönem komplikasyonu hafıza sorunları olup, kronik dönemde subakut dönemde çekilen kraniyal görüntülemeye göre ek bir düzelme beklenmemelidir.

Anahtar Kelimeler: Schilder'in Yaygın Miyelinoklastik Sklerozu, demiyelinizan hastalık, uzun dönem izlem

P-043

Çocukluk Çağı Multipl Skleroz Olgularında Bilişsel İşlevlerin Değerlendirilmesi

Didem Ardıçlı, Gökçen Düzgün, Bahadır Konuşkan, Banu Anlar

Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Nörolojisi, Ankara

AMAÇ: Çocukluk çağı Multipl Skleroz (MS) olgularında bilişsel bozulmanın önemli bir morbidite nedeni olduğu ileri sürülmekte, en sık etkilenen bilişsel işlevler dikkat, dikkati sürdürme, bilgi işleme hızı, bellek ve yönetici işlevler olarak bildirilmektedir. Bu çalışmada MS tanılı çocukların izlemlerindeki bilişsel işlevlerinin karşılaştırılarak değerlendirilmesi amaçlandı.

YÖNTEM: Olguların zihinsel düzeyinin belirlenmesinde Wechsler çocuklar için zeka ölçeği (WISC-R), bilişsel işlevlerinin değerlendirilmesinde çizgi yönünü belirleme testi (ÇYBT), sözel akıcılık testi (SAT), Stroop testi gibi nöropsikolojik testler kullanıldı. En az 6 ay aralıkla yapılan iki farklı değerlendirmesi olan olguların sonuçları karşılaştırıldı.

BULGULAR: MS tanısıyla izlenen toplam 22 hastadan iki nöropsikolojik testi olan 11 hasta (5 erkek, 6 kız) çalışmaya dahil edildi. İlk değerlendirmedeki ortalama tanı yaşı 14 (12 - 16.5 yaş), iki test arasındaki ortalama süre 12 aydı (6-33 ay). İlk değerlendirmedeki WISC-R testi sözel, performans ve toplam zeka bölümleri ortalama puanları sırasıyla 97.73 ± 17.54 (73-117), 95.55 ± 20.73 (64-131) ve 96.36 ± 19.91 (67-126)'dı. Görsel ve mekansal algılamının değerlendirildiği ve maksimum puanın 30 olduğu ÇYBT'de toplam ortalama puan ilk değerlendirmede 20.80 ± 4.13 , ikinci değerlendirmede 22.20 ± 4.91 olup istatistiksel açıdan anlamlı fark saptandı ($p=0.029$). SAT toplam ortalama puanları; ilk testte 54.63 ± 13.60 , 2. testte 56 ± 19.46 idi, iki test arasındaki farklılık anlamlı olmamakla

birlikte tedavi sonrası kelime üretiminde artma görüldü. Stroop testi alt gruplarındaki birinci ve ikinci testlerin ortalama bitirme süreleri sırasıyla kart 1 için 8.18 ± 1.47 ve 8.27 ± 2.24 , kart 2 için 8.63 ± 1.68 ve 9.18 ± 3.02 , kart 3 için 14.18 ± 3.97 ve 13.18 ± 5.52 , kart 4 için 16.18 ± 4.89 ve 14.63 ± 4.88 , kart 5 için 27.0 ± 10.12 ve 23.90 ± 6.90 idi ($p > 0.05$).

ÇIKARIMLAR: Pediatrik MS'te bilişsel bozulma sıklığı değişik gruplar tarafından, 2 yıl süre için %30-50 arasında bildirilmiştir. Hastalarımızda ortalama 12 aylık izlemde bilişsel bozulma görülmemekle, hatta bazı testlerde yaşa bağlı beklenen ilerleme görülmekle birlikte uzun dönem sonuçları izlenmektedir. MS olgularında bilişsel bozukluğun belirlenmesi akademik ve psikososyal sorunlara yaklaşım açısından önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Çocukluk çağı, multipl skleroz, bilişsel işlev

P-044

Optik Nörit Takibinde Nöromiyelitis Optika

Zeynep Selen Karalök¹, Birce Dilge Taşkın¹, Alev Güven¹, Emine Akkuzu², Cahide Yılmaz¹

¹Ankara Çocuk Sağlığı ve Hast. Hematoloji Onkoloji E.A.H., Çocuk Nöroloji Bölümü, Ankara

²Ankara Çocuk Sağlığı ve Hast. Hematoloji Onkoloji E.A.H., Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, Ankara

Nöromiyelitis optika (NMO) sinir sisteminde başlıca spinal kord ve optik sinirlerin tutulumu ile giden otoimmün inflamatuvar demiyelinizan bir hastalıktır. Prevalansı 0.3-4.4/100000 civarındadır. Demiyelinizan hastalıkların küçük bir kısmını oluşturmaktadır (%1-2). Hastalık kadınlarda 10 kat daha fazla görülmektedir. Görülme yaş aralığı geniş olmakla beraber AQP4-IgG seropozitif hastalık, pediatrik yaş grubunda daha sık görülmektedir. İlk olarak 9 yaşında iken görme kaybı ile başvurmuş ve optik nörit tanısı almış olan hastanın o dönemde yapılan tetkiklerinde BOS biyokimya normal, BOS kültürü negatif, BOS viral seroloji negatif, BOS oligoklonal bant normal, kızamık BOS/Serum indeksi normal, ANA ve Anti ds DNA negatif, pANCA, cANCA negatif, anti kardiyolipin antikolları negatif, BOS Ig G indeksi negatif, salmonella-brucella negatif, TORCH, hepatit serolojisi negatif olarak saptandı. Kranial MRI normal olan hastaya 2 mg/kg/gün pulse steroid tedavisi ardından 1 mg/kg/gün dozunda idame ile devam edildi. 6 ay ve 1 yıl sonrasında aynı gözde 2 atak daha geçiren hasta, ataklar döneminde pulse steroid alarak tedavi edildi. 10 yaşında 4. atakta sol gözde de optik nörit gelişen hastada, tekrar çekilen kranial ve spinal MRI normal bulundu. 1,5 yıl sonra 5. atak sonrasında hastaya azotiopürin tedavisi eklendi. 12 yaşında 6. atak sonrasında imuran ve steroid tedavisi ile 4 yıl ataksız olan hastanın, 16 yaşında sağ gözünde total görme kaybı gelişti. Eylül 2013 tarihinde 7. atakta sol kolda uyuşma ile gelen hasta steroid ve azotiopürin tedavisi almaktaydı. Kranial MRI normal, servikal MRI'da beyin sapından Th7 kadar uzanan transvers miyelit mevcuttu. Hastanın NMO ön tanısı ile gönderilen AQP4-IgG pozitif gelmesi üzerine hasta ilk ataktan 7 yıl sonra NMO tanısı aldı. NMO optik nörit tanısı ile gelen hastalarda akılda tutulması gereken bir ön tanıdır. Bizim olgumuz 7 yıl sonra NMO tanısını almıştır. Literatürde de benzer örnekler mevcut olup optik nörit kliniği ile giden vakalar yıllar sonra da NMO tanısı alabilir.

Anahtar Kelimeler: Nöromiyelitis Optika, Optik Nörit, AQP4-IgG

P-045**Konfüzyonla Başvuran Akut Migren Olgusu**Zeynep Selen Karalök¹, Birce Dilge Taşkın¹, Ömer Bektaş¹, Tülin Revide Şaylı², Cahide Yılmaz¹¹Ankara Çocuk Sağlığı ve Hast. Hematoloji Onkoloji E.A.H.,Çocuk Nöroloji Bölümü, Ankara²Ankara Çocuk Sağlığı ve Hast. Hematoloji Onkoloji E.A.H.,Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, Ankara

Konfüzyonel migren ilk olarak Gascon ve Barlow tarafından 1970 yılında tanımlanmıştır. Akut konfüzyonel migren olarak isimlendirilmesi ise 1978 de Ehyai ve Fenichel tarafından yapılmıştır. Klinik özellikleri konfüzyon, hemiparezi, körlük ve amnezidir. Özellikle erkek hastalarda ajitasyon ve dezoryantasyon tablosu hakim olup bu durum dakikalar ve saatler sürebilir. Onbeş yaşında erkek hasta, 3 saattir devam eden şiddetli baş ağrısı, sağ kol ve bacakta uyuşma, güçsüzlükle beraber,sorulan sorulara net cevap verememe, hatırlayamama bulgularıyla başvurdu. Hastanın hikayesinden 4 ay önce yarım saat süren sağ kol ve bacakta olan uyuşmanın olduğu yine aralıklı olarak ortaya çıkan kusmanın eşlik etmediği şiddetli baş ağrısı olduğu öğrenildi. İlaç alımı ve travma tariflenmiyordu. Anne doktor tanımlı migren hastasıydı. Hastanın nörolojik muayenesinde kooperasyonu azalmış, konfüze ve ajiteydi. Kranial sinir muayenesi doğal,sağ taraf üst ve alt ekstremitelerde kas gücü 4/5, serebellar testlerde beceriksiz, göz dibi normal, meningeal irritasyon bulgusu negatif, çizgide yürümesi bozuktu.Laboratuvar tetkiklerinden hemogram ve biyokimyasal sonuçları normal sınırlardaydı. Kontrastlı kranial manyetik rezonans (MR) görüntülemeye; Retroserebellar bölgede sisterna magna lokalizasyonunda ekstraserebellar BOS mesafesi(31X30 mm) geniş olup araknoid kist ile uyumluydu ve kranial MR-anjiyografi ise normaldi. Hastanın hikayesi ve kliniği ile birlikte akut konfüzyonel migren tanısı düşünüldü, akut dönemde valproik asit tedavisi 10 mg/kg/gün dozunda verildi. Hastanın otuzuncu saat sonrasında nörolojik muayenesi tamamen normaldi. Bir gün sonra çekilen uyanıklık EEG'si sol temporalde yavaşlama ile uyumluyken 4. gün çekilen kontrol EEG'si ise normaldi. Atak sıklığına göre düzenli tedavi planlanmasına karar verildi. Akut konfüzyonel migren, konfüzyon, başağrısı, hemiparezi ve amnezi semptomlarla gelen hastada akıldaki tutulması gereken bir tanıdır. Bir çok çalışma tekrar riski az olması nedeniyle tedavi önermemektedir. Bizim olgumuzda da 500 mg /gün dozunda valproate tedavisi akut dönemde verildi. Valproate kullanımı sık tekrarlayan vakalarda bir tedavi seçeneği olarak kullanılabilir.

Anahtar Kelimeler: Konfüzyon, Migren, Valproik asit**P-046****Pseudoefedrine Bağlı Akut Distoni: Olgu Sunumu**Funda Kurt Çıtak¹, Ömer Bektaş³, Muhammet Gültekin Kutluk², Deniz Tekin¹, Gülhis Deda², Emine Suskan¹¹Ankara Üniversitesi, Çocuk Acil Bilim Dalı, Ankara²Ankara Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara³Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk nöroloji Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

Distoni agonist ve antagonist kasların birlikte kasılmasına bağlı gelişen bir hareket bozukluğudur. Akut akkiz distoninin en sık sebebi ilaçlardır. En sık akut distoniye neden olan ilaçlar antipsikotikler, antiemetikler, antihistaminik ilaçlardır. Biz çocuk hastalığı pratiğinde üst solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle sık kullanılan pseudoefedrin bağlı akut distoni gelişen bir vakayı sunmak istedik. Daha önce sağlıklı olan bir çocuk yaklaşık iki 2 saattir, ani başlayan kıvrılma, dönme ve istemsiz boyun hareketleri ile başvurdu. Hastada travma öyküsü ve kronik hastalık öyküsü yoktu. Soy geçmişinde özellik olmayan hastanın, öyküsünden iki gündür soğuk algınlığı nedeniyle 75 mg/kg/gün pseudoefedrin kullandığı öğrenildi. Hastanın nörolojik muayenesi, tam kan sayımı ve biokimyasında önemli bir özellik yoktu. Hastada akut distonik reaksiyon düşünülerek biperiden 0.04 mg/kg/doz 30 dakika içinde üç kez verildi ve kullandığı ilaç kesildi. İstemsiz hareketleri düzelen hasta 6 saatlik acil gözlem takibi sonunda taburcu edildi. Distonik reaksiyonlar pediatri acillerine en sık başvuru nedenlerinden biridir. Özellikle antipsikotik, antihistaminikler

gibi ilaçlar dopaminerjik sistemi inhibe ederek kolinerjik sistemin göreceli olarak daha baskın hale gelmesine neden olur ve distonik reaksiyon gelişir. Sempatomimetik bir ilaç olan pseudoefedrin pediatri polikliniklerinde, üst solunum yolu enfeksiyonunun semptomatik tedavisinde en sık reçete edilen ilaçlardandır. Bizim bilgilerimize göre pseudoefedrine bağlı akut distonik reaksiyon literatürde bildirilmemiştir. Biz bu vaka ile pediatri pratiğinde sık kullanılan pseudoefedrinin bu önemli yan etkisine dikkat çekmek istiyoruz.

Anahtar Kelimeler: Akut distoni; Pseudoefedrin; Çocuk

P-047

Alfa Sarkoglikanopati Tanısı Alan 3 Kardeş Olgusu

Özlem Bağ¹, Gürkan Gürbüz², Hülya Yıldırım³, Reyhan Deveci¹, Aycan Ünalp², Gülden Diniz⁴, Orkide Güzel², Gülçin Akıncı², Aysel Öztürk²

¹Dr. Behçet UZ Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi, Büyük çocuk servisi, İzmir

²Dr. Behçet UZ Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bölümü, İzmir

³Dr. Behçet UZ Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ve Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi, Patoloji Bölümü, İzmir

⁴Tepecik Eğitim Araştırma Hastanesi, Patoloji Bölümü, İzmir

GİRİŞ: Alfa sarkoglikan kromozom 17q21 de kodlanmış, adhalin olarak da adlandırılan 50k-Da'luk sadece iskelet ve kalp kasında eksprese edilen bir proteindir. Bu genin mutasyonu Limb-Girdle muskuler distrofi Tip 2D'yle ilişkilendirilmiştir. Klinik bulgular 2-15 yaşları arasında başlar. Serum kreatin kinaz seviyeleri sıklıkla 5000 IU'nun üzerindedir. Biz bu yazıda daha önce Duchenne muskuler distrofisi tanısıyla izlenen daha sonra kız kardeşinde de bulgular ortaya çıkınca kas biyopsisi yapılarak LGMD Tip 2D tanısı alan 3 kardeş olguyu nadir rastlanan bir muskuler distrofi tipi olduğu için sunuyoruz.

OLGU: Daha önce bilinen bir hastalığı olmayan 7 yaşında kız olgunun 12 ve 8 yaşlarındaki iki erkek kardeşi Duchenne muskuler distrofisi tanısı ile dış merkezden takipli olduğu, çabuk yorulma yakınması ile hastanemize başvurusunda, olgunun nörolojik muayenesi olağan saptandı. Kas gücü 4 ekstremitenin proksimal ve distalinde 5/5 olarak değerlendirildi. Gower's arazi negatifti. DTR'leri alınmaktaydı. Alınan kas enzimleri CPK:13630 CK_MB:521 saptandı. Hastanın EMG'sinde "Kronik myojenik değişiklikler" saptandı. Kas biopsisi LGMD Tip2 ile uyumlu olarak değerlendirildi. Tanıyı kesinleştirmek ve LGMD tiplendirmesi yapılması amacıyla hastadan gen analizi gönderildi. Hastanın genetik analizinde; Alfa sarkoglikan geninde (SGCA) homozigot R34H (c.G101A) mutasyonu saptanmış olup söz konusu mutasyon LGMD Tip 2D etkeni olarak bildirilmiştir. Hastanın iki erkek kardeşi de izleme alındı. Büyük kardeşin muayenesinde yürüyemediği, sandalyeye bağımlı olduğu görüldü. Alt ekstremitelerde kas gücü 2/5, üst ekstremitelerde kas gücü 3/5 olarak saptandı. Ortaanca kardeşin yürüyebildiği ancak belirgin lordozunun olduğu, yürürken yardım alması gerektiği gözlemlendi. Diğer iki kardeşe de kas biopsisi ve genetik analiz yapıldı ve biyopsi sonuçları LGMD Tip2 ile uyumlu olarak saptandı. Gönderilen genetik analizi sonuçları üç kardeşin aynı saptanması üzerine tanı LGMD Tip 2D olarak doğrulandı.

SONUÇ: Bu bildiride tipik Duchenne muskuler distrofisi bulguları ile seyreden olguların ayırıcı tanısında, özellikle kız kardeş etkilenmesi de varsa, LGMD Tip 2D'nin immunohistokimyasal yöntemler ve genetik çalışmalar ile dışlanması gerektiği vurgulanmıştır.

Anahtar Kelimeler: myopati, sarkoglikanopati, kardeş

P-048**Adrenolökodistrofi: Psikiyatrik Semptomlarla Başvuran 6 Yaşında Erkek Hasta**

Faruk İncecik¹, Özlem Hergüner¹, Gülen Gül Mert¹, Neslihan Mungan², M. Kurthan Mert³, Serdar Ceylaner⁴, Şakir Altunbaşak¹

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Nöroloji, Adana, Türkiye

²Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Metabolizma, Adana, Türkiye

³Adana Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Neonatoloji, Adana, Türkiye

⁴İntergen Genetik Tanı Merkezi, Genetik, Ankara, Türkiye

Adrenolökodistrofi (ALD) X'e bağlı otozomal resesif geçiş gösteren, santral sinir sisteminin ilerleyici demiyelinizasyonu ile birlikte adrenal korteks yetersizliği ve uzun zincirli yağ asitlerinin birikimi ile karakterize bir hastalıktır. Çocukluk çağı serebral tipinde klinik belirtiler genellikle yaşamın ilk 10 yılında ortaya çıkar. Ruhsal ve davranışsal sorunlar en önemli başlangıç bulguları olup genellikle gözden kaçabilir. Burada ilk geliş yakınması davranış ve yürüyüş bozukluğu olan, ancak ailenin yanlış değerlendirmesi nedeniyle geç tanı alan bir erkek hastayı sunduk. Davranış değişikliği ve yürüme güçlüğü ile başvuran ve beyaz cevher tutulumu olan hastalarda ALD ayırıcı tanıda mutlaka düşünülmelidir. Erken tanı hastalığın tedavisini hızlandıracağı gibi komplikasyonları da önleyecektir.

Anahtar Kelimeler: Adrenolökodistrofi, davranış değişikliği, ABCD1 geni

P-049**Tekrarlayan Ağrılı Oftalmoplejik Nöropati: Olgu sunumu**

Semra Saygi, Tülin Savaş, İlknur Erol

Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi Çocuk Nöroloji BD

GİRİŞ: Tekrarlayan ağrılı oftalmoplejik nöropati eski adı ile oftalmoplejik migren, baş ağrısını izleyen, sıklıkla tekrarlayıcı özellikte III, IV ve/veya VI. kranial sinir paralizisi ile karakterize klinik tablodur. Tipik olarak çocukluk çağında başlar ve kendi kendini sınırlayan bir durum olarak kabul edilir. Ataklar birkaç saat, hafta veya ay sürebilir ve nadir durumlarda kalıcı olabilir.

OLGU: On bir yaşında kız çocuğu 5 gündür devam eden sağ göz kapağında düşüklük, çift görme ve ağrılı göz hareketleri şikayeti ile polikliniğimize başvurdu. Öyküsünden iki yıl önce iki hafta içinde kendiliğinden düzelen sağ göz kapağında düşüklük olduğu, ataklar halinde bulantı ve kusmanın eşlik ettiği baş ağrılarının olduğu, annesinde migren olduğu öğrenildi. Nörolojik muayenesinde sağ göz kapağında ptozis, sağ göz içe ve aşağı bakışta kısıtlılık dışında özellik olmayan hastada bu bulgular ile okülomotor sinir felci düşünüldüğü etyolojiye yönelik tetkikleri planlandı. Laboratuvar tetkiklerinde; rutin biyokimyasal ve hematolojik incelemeleri, eritrosit sedimentasyon hızı, CRP ve romatoid faktör değerleri normal, antinükleer, antifosfolipid ve anti-dsDNA antikorları negatif idi. Kranial MR, MR anjiyografi (MRA) ve orbita MR incelemeleri normal olarak değerlendirildi. Lomber ponksiyon (LP) yapıldı beyin omurilik sıvı (BOS) basıncı 120 mmHg idi, BOS biyokimya ve kültür incelemesi normal olarak değerlendirildi. Laboratuvar ve radyolojik incelemeler sonucunda patolojiye rastlanılmaması nedeniyle hastaya tekrarlayan ağrılı oftalmoplejik nöropati ön tanısıyla amitriptilin başlandı. Hastanın yatışının 3. gününde baş ağrısı ve çift görme şikayetlerinin kısmen gerilemesi sonucunda ayaktan takibine karar verilerek taburcu edildi. İzleminde, 15 gün sonra poliklinik kontrolünde yapılan nörolojik muayenesi tamamen normal olarak değerlendirilen hastanın, amitriptilin tedavisi alırken 1 yıldır yeni oftalmopleji atağı gözlenmedi.

TARTIŞMA: Bu olgu, oftalmopleji ayırıcı tanısında; oftalmoplejik migrenin yeni adı ile tekrarlayan ağrılı oftalmoplejik nöropatinin diğer patolojik durumlar ekarte edildikten sonra düşünülmesi gereken nadir bir hastalık olduğunu vurgulamak için sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Oftalmoplejik migren, Tekrarlayan Ağrılı Oftalmoplejik Nöropati

P-050

Gastrointestinal Cerrahi Sonrası Gelişen Bir Wernicke Ensefalopatisi Olgusu

Semra Saygı¹, Tülün Tülün¹, Özlem Alkan², İlknur Erol¹

¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Adana Uygulama ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji, Adana, Türkiye

²Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Adana Uygulama ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji, Adana, Türkiye

GİRİŞ: Wernicke ensefalopatisi (WE), tiamin eksikliği sonucu gelişen, ensefalopati, yürüyüş ataksisi ve oftalmopleji ile karakterize ciddi morbidite ve mortaliteye neden olabilen nörolojik bir sendromdur.

OLGU SUNUMU: 15 yaş, kız hasta bulanık görme ve göz hareketlerinde kısıtlılık nedeni ile bölümümüze danışıldı. Öyküsünden dış merkezde akut batın tanısı ile görüldüğü, jejenal düzeyde ele gelen kitle nedeniyle enterostomi yapıldığı, kıl yumağı olarak değerlendirildiği ve sonrasında bridektomi yapıldığı, post op 5. günde oral intolerans nedeni ile post op 7. günde 50 cm'lik jejenal segment rezeksiyonu ve anastomozu yapıldığı, oral alımının kesildiği, total parenteral beslenme (TPN) başlandığı, izleminde sağ gözde içe kaymanın başladığı öğrenildi. Nörolojik muayenesinde bilateral yukarı, aşağı, içe ve dışa bakış sınırlı, yürüme ataksik, romberg testi pozitif ve gövde instabilitesi mevcuttu. Laboratuvar incelemesinde tam kan sayımı, CRP, beyin omurilik sıvısı incelemesi (BOS), BOS Ig G Index, BOS laktik asit- piruvat, serum laktik asid-piruvat, antinükleer antikor, Anti Ds-DNA, C3, C4 normaldi. Beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) bilateral talamus medial kesiminde, beyin sapı posterior kesiminde ve periakvaduktal bölgede sinyal artımı saptandı (Şekil 1-2). Vizüel evoked potansiyel testinde sağda görme yollarında prekiyazmatik, demyelinizan etkilenme ile uyumlu bulgu saptandı. Öykü, klinik ve görüntüleme bulguları ile Wernicke ensefalopatisi düşünülen hastada plasma tiamin düzeyi için örnek alındıktan sonra 100 mg/gün intravenöz tiamin başlandı. Takibinin 3. gününde ataksisi düzelen 5. gününde yukarı bakış paralizisi düzelen hastanın; tiamin düzeyinin 20.75 µg/L (25- 75) olduğu öğrenilerek tanı doğrulandı. Hastanın intravenöz tiamin tedavisi 14 güne tamamlandı; 250mg/g oral tiamin tedavisi ile ayaktan takibi planlanarak taburcu edildi. Tedavinin birinci ayında yapılan nörolojik muayenesinin tamamen normal olduğu görüldü.

SONUÇ: Cerrahi sonrası uzun süreli TPN desteği almak zorunda kalan hastalarda gelişen nörolojik komplikasyonlarda WE ayırıcı tanıda mutlaka düşünülmeli, parenteral beslenme karışımlarına rutin olarak tiamin preparatları eklenmelidir. Sekelleri ağır ve ölümcül seyredabilen WE'de erken tanı ve hızla tiamin tedavisine başlanmasının mortalite ve morbiditeyi azaltacağı unutulmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Ataksi, Ensefalopati, Oftalmopleji, Total Parenteral Beslenme, Wernicke ensefalopatisi,

P-051

Mitochondriyal Myopatiyi Taklit Eden Kreatin Eksikliği Sendromu: Nadir Bir Olgusu Sunumu

Sefer Kumandaş¹, Ayşe Kaçar Bayram¹, Mehmet Canpolat¹, Selim Doğanay², Hüseyin Per¹, Hakan Gümüş¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Pediatrik Radyoloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

Kreatin eksikliği sendromu kreatin biyosentezinin etkilendiği ya da kreatin transport bozukluğu sonucu gelişen kalıtsal bir hastalık grubudur. Bu sendrom guanidinoasetat N-metil transferaz (GAMT) eksikliği, arginin:glisin amidinotransferaz (AGAT) eksikliği otozomal resesif kalıtlıdırken, kreatin transport bozukluğu X'e-bağlı kalıtlıdır. Olgularda sıklıkla gelişme geriliği, mental retardasyon, konuşma problemleri, otizim benzeri davranış bozuklukları, nöbet ve nadiren de kas güçsüzlüğü gibi şikayetler görülebilir. Kreatin biyosentezinin etkilendiği AGAT ve GAMT eksikliği olan olgular genellikle kreatin tedavisine olumlu yanıt vermekte ve bu tedavi ile kognitif fonsiyonlar ve kas güçsüzlüğü bulguları belirgin düzelmektedir. Kliniğimize yürürken sık sık düşme, merdiven çıkmada güçlük, yaşlıları gibi koşamama, içine kapanıklık, konuşma güçlüğü şikayetleri ile başvurup kreatin

eksikliği tanısı alan bir erkek hasta sunuldu. Öyküsünde anne ve babasının amca çocukları olduğu, 18 aylıkken yürüdüğü, 21 aylıkken bir kez afebril nöbet geçirdiği öğrenildi. Fizik muayenesinde boyu yaşına uygun, vücut ağırlığı 3 persentilin altındaydı. Basit cümleler kuruyor ve akıcı konuşamıyordu. Kaslarında psödohipertrofisi yoktu fakat Gowers arazi mevcuttu. Derin tendon refleksleri normoaktifti. Kas gücü üst extremitede 4/5, alt extremitede 3/5 düzeyindeydi. Hastanın laboratuvar incelemesinde kan kreatinin 0.13 mg/dl (normal aralık: 0,7-1.2) ve idrar kreatini 11 mg/dl (normal aralık: 39-259) olarak saptandı. Tandem mass, plazma ve idrar aminoasitleri, kan laktat ve pirüvat değerleri normaldi. Elektromiyografisi myojenik tutulum şeklinde rapor edildi. Kas biopsisi myopati ile uyumlu geldi. Kranial MR spektroskopisinde beyinde kreatin düzeyi belirgin düşük bulundu. Uyluk kas MR spektroskopisinde de kreatin düşüklüğü gösterildi. WICS-R testinde zeka puanı 35 olarak bulundu. Genetik tetkikleri istendi. Bu bulgularla hastada kreatin eksikliği sendromu tanısı konuldu ve hastaya kreatin monohidrat 200 mg/kg/gün tedavisi başlandı. Hasta hala mevcut tedavi ile kliniğimizde takipedilmektedir. Sonuç myopati, konuşma ve kognitif fksiyonlarda gerilik şikayetleri ile başvuran hastalarda nadir de olsa, tedavi edilebilir bir myopati olan kreatin eksikliği sendromu düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: : Çocuk, Kreatin eksikliği, Mitochondriyal Myopati,

P-052

Migrenli Çocuklarda Endokrinolojik Değerlendirme Gerekli midir?

Barış Ekici, Ayşe Nurcan Cebeci

Derince Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Kocaeli

GİRİŞ: Klinik bulgular olmaksızın saptanan yüksek tiroid stimulan hormon (TSH) düzeyi ve buna eşlik eden normal serbest tiroksin düzeyi (sT4) varlığına subklinik hipotiroidi denir. Çocuklara prevalansı %2'ye kadar bildirilmiştir. Bir çalışmada migrenli çocuklarda subklinik hipotiroidi sıklığı %24 oranında saptanmıştır. Burada migrenli çocuklarda tedavi öncesinde subklinik hipotiroidi ve endokrinolojik sorunların varlığının araştırılması amaçlanmıştır.

YÖNTEM: Çocuk nörolojisi kliniğinde, Uluslararası Başağrısı Derneğinin başağrısı sınıflandırması 2. versiyona göre migren tanısı alan ve daha önce tedavi almamış çocuklar kesitsel olarak değerlendirildi. Tüm hastaların antropometrik ölçümleri, kan basıncı ölçümleri ve puberte evrelemesi aynı çocuk endokrin uzmanı tarafından yapıldı. Sabah açlıkta tiroid fonksiyon testleri, kan lipid, glukoz ve insulin düzeyleri bakıldı.

BULGULAR: Doksan sekiz çocuğun (55 kız) ortalama yaşı 11.45 ± 3.1 idi. Hastaların 39'u prepubertal evrede iken, 55'inde puberte başlamıştı. Kan basıncı değerleri tüm hastalarda normal sınırlardaydı. Subklinik hipotiroidi ($TSH \geq 5.0$ mIU/L ve normal sT4 düzeyleri) beş hastada (%5.1) saptandı, hiç birinde tiroid antikor pozitifliği eşlik etmiyordu. Diğer endokrinolojik sorunlardan obezite (6 hastada), hirsutizm (4 hastada), boy kısalığı (3 hastada), polikistik overler (3 hastada), erken puberte (2 hastada) ve jinekomasti (1 hastada) saptandı. Subklinik hipotiroidi saptanan hastalardan sadece biri obezdi. Dislipidemi hiç bir hastada saptanmazken, yedi hastada insulin direnci vardı. Subklinik hipotiroidisi olan hastalarla diğer hastalar arasında anlamlı fark saptanmadı.

SONUÇ: Bulgularımız migrenli çocuklarda subklinik hipotiroidinin bildirildiği kadar sık olmadığını göstermektedir. Migrenli çocuklarda diğer endokrinolojik sorunların da toplumdan daha sık görülmediğini düşünüyoruz. Dolayısıyla bu hastalarda tedavi öncesinde endokrinolojik değerlendirmenin veya subklinik hipotiroidi taramasının gerekli olmadığını vurgulamak istiyoruz.

Anahtar Kelimeler: Migren, subklinik hipotiroidizm, çocuk

P-053

Epilepsi Tanılı Çocukların Annelerinde Depresyon ve Anksiyete

Hepsen Mine Serin¹, Ayşe Akıncı², Osman Mermi³, Murat Atmaca³, Erdal Yılmaz²

¹Fırat Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Elazığ

²Fırat Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim dalı, Elazığ

³Fırat Üniversitesi Psikiyatri Ana Bilim dalı, Elazığ

GİRİŞ: Epilepsi çocukların bilişsel ve davranışsal fonksiyonlarını etkileyen kronik nörolojik bir hastalıktır. Epilepsinin etkisi sadece nöbet geçiren çocukla sınırlı kalmayıp, tüm aile bireylerini farklı derecelerde kapsamaktadır. Nöbetin başlama zamanının tahmin edilememesi, akademik başarısızlık, çocuğun sosyal damgalanması ailede birçok probleme neden olmaktadır. Bu çalışmanın amacı epilepsili çocuğa sahip anneleri psikolojik profillerini değerlendirmektir.

METOD: Çalışmaya Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Polikliniğinde epilepsi tanısı ile takip edilen 100 hasta annesi ve kontrol grubu olarak Genel Pediatri polikliniğine başvuran, kronik hastalığı olmayan çocukların anneleri alındı. Annelere Beck Depresyon Ölçeği, Beck Anksiyete Ölçeği, Durumluk-Sürekli Kaygı Ölçeği (STAI 1-2) anketleri uygulandı.

SONUÇ: Beck depresyon puan ortalaması çalışma grubunda $15,04 \pm 11,08$, kontrol grubunda ise $13,90 \pm 10,77$ olarak bulundu. Çalışma ve kontrol grupları arasında depresyon bakımından istatistiksel anlamlı farklılık saptanmadı ($p:0,285$).

Çalışma ve kontrol grubunun anksiyete düzeylerini belirlemek için Beck anksiyete envanteri kullanıldı. Beck anksiyete puan ortalaması çalışma grubunda $12,61 \pm 10,50$, kontrol grubunda $8,17 \pm 5,36$ olarak bulundu ve her iki grup arasında anksiyete bakımından istatistiksel olarak anlamlı farklılık bulundu ($p:0,006$). Annelerin durumluluk ve süreklilik anksiyete seviyelerinin değerlendirilmesinde STAI 1 ve STAI 2 testleri kullanıldı. STAI 1 ortalama puanı çalışma grubunda $42,89 \pm 7,95$, kontrol grubunda $41,20 \pm 7,35$ olarak bulundu, iki grup arasında durumluluk anksiyetesi açısından istatistiksel anlamlı farklılık saptanmadı ($p:0,060$). STAI 2 testinde ise ortalama puan çalışma grubunda $50,05 \pm 6,93$, kontrol grubunda $46,86 \pm 6,37$ olup, iki grup arasında süreklilik anksiyetesi bakımından istatistiksel anlamlı farklılık saptandı ($p:0,001$).

TARTIŞMA: Epileptik nöbetlerin ne zaman ortaya çıkacağı tahmin edilememesi, ilaç tedavisinin düzenli olarak sürdürülmesinin gerekliliği, nöbetlerle ilişkili yaralanma ve ölüm riski gibi faktörler ailelerin başa çıkması gereken durumları oluşturmaktadır. Epilepsi, ailelerin yaşam kalitesinde azalmaya ve psikolojik profillerinde bozulmaya neden olan kronik bir hastalıktır ve ailelerin psikolojik destek almaları konusunda farkındalık yaratılması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Epilepsi, çocuk, anne, depresyon, anksiyete

P-054

Katılma Nöbeti Olan 180 Çocuk Hastanın Değerlendirilmesi

Sedat Işıkkay

Gaziantep Çocuk Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Gaziantep

AMAÇ: Bu çalışmada Çocuk Nöroloji Polikliniğimizde katılma nöbeti tanısı konulan 180 olgunun klinik ve laboratuvar sonuçlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

YÖNTEM: Hastaların cinsiyetleri, nöbet başlangıç yaşları, nöbet tipleri ve sıklıkları belirlendi. Tam kan sayımı, demir parametreleri, elektroensefalografik ve elektrokardiyografik sonuçları kaydedildi. Demir eksikliği anemisi saptanan olgulara demir tedavisi başlandı. Tanı konulduktan iki ay sonra olgular tekrar değerlendirildi.

BULGULAR: Olguların 115'i erkek (%63,9) olup nöbet başlangıç yaş ortalaması $15,19 \pm 16,92$ ay idi. Olguların 155'inde siyanotik (%86,1), 17'sinde soluk (%9,4) ve sekizinde mikst tipte (%4,4) katılma nöbeti vardı. 21 olguda (%14,3) travmatik faktör, 109 olguda (%74,7) psikojenik faktör ve 16 olguda (%11) her iki faktör nöbet

öncesi tetiği çeken faktörler idi. Olguların 17'sinde (%9,4) aile öyküsü mevcuttu. Olguların 152'sinde (%84,4) demir eksikliği anemisi mevcuttu. Tüm olguların 109'u (%60) iki yaşından küçük olup 102'sinde (%93) demir eksikliği anemisi mevcuttu. Demir eksikliği anemisi ile iki yaşından küçük yaşta olma arasında istatistikî olarak anlamlı ilişki saptandı ($p=0.000$). Takipte ulaşılan 130 hasta-nın 85'inde (%65) katılma nöbeti sonlanmıştı. Çıkarımlar: Demir eksikliği anemisi katılma nöbeti olan olgularda sık olarak görülmektedir. Demir tedavisi ile nöbet sıklığı azalmaktadır. Hastalığın iyi gidişi nedeniyle olguların çoğu kontrole gelmemektedir. Bu nedenle ailelerin bilinçlendirilmesi ve anemisi saptanan olguların tedavisi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Katılma nöbeti; anemi; demir eksikliği anemisi; çocuk; epilepsi

P-055

Mycoplasma Pneumoniae Enfeksiyonu Sonucu Gelişen Akut Bilateral Striatal Nekroz: Olgu Sunumu

Mehmet Canpolat¹, Hatice Gamze Poyrazoğlu¹, Hüseyin Per¹, Özgür Ceylan², Ayşe Kaçar Bayram¹, Gül Demet Kaya Özçora¹, Hakan Gümüş¹, Abdulkhakim Coşkun³, Sefer Kumandaş¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Pediatrik Radyoloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

Bilateral striatal nekroz (BSN) globus pallidus, substantia nigra ve tegmental nükleusu içeren nükleus kaudatus ve putamenin dejenerasyonudur. BSN akut enfeksiyöz veya postenfeksiyöz enflamatuvar hastalığa, nükleer veya mitokondriyal DNA mutasyonuna, hipoksik iskemik hasara, metabolik defektlere veya karbonmonoksit, metanol yada siyanür toksisitesine bağlı gelişebilir. Bu çalışmada Mycoplasma pneumoniae enfeksiyonu sonucu BSN gelişen olgu bu nadir birlikteliği vurgulamak amacı ile sunuldu.

OLGU: 12 yaşında kız hasta uykuya meyil, yürüyememe, kol ve bacaklarda titreme şikayetiyle getirildi. İki hafta öncesine kadar normal olan hastanın hikayesinden bir ay önce öksürük ve ateş şikayeti nedeniyle bir hafta süre ile antibiyotik kullandığı, son 2 gündür yürümesinin bozulduğu, kol ve bacaklarda titreme ve uyku halinin olduğu öğrenildi. Fizik bakıda şuuru uykuya meyilli, ışık refleksi bilateral pozitif, kranial sinir bakısı ve solunum sesleri doğal, DTR'leri hiperaktif, yüzeysel refleksleri pozitif ve meniks irritasyon bulguları yoktu. Göz dibi bakısı normaldi. Hasta ensefalopati ön tanısıyla kliniğimize kabul edildi. Rutin biyokimyasal tetkiklerinde, akciğer grafisinde ve elektroensefalografide özellik yoktu. Kranial manyetik rezonans görüntüleme (MRG) BSN ile uyumlu patolojik T2 sinyal artışı izlendi. BOS incelemesinde; hücre görülmedi, kültüründe üreme olmadı, glukoz:67mg/dl, protein:34.7 mg/dl idi. BSN etiolojisine yönelik çalışılan Tandem-MASS spektroskopisi, kan aminoasitleri, idrar organik asit analizi, kan ve BOS laktat-piruvat düzeyi, kan amonyak düzeyi, MRG spektroskopisi, MRG anjiyografi, serum ve 24 saatlik idrarda Cu, seruloplazmin düzeyi normaldi. Anti-nükleer antikor, anti-ds DNA, lyme, brucella ve diğer viral serolojiler negatifti. M.pneumoniae IgM negatif, M.pneumoniae IgG 46 RU/ml (normal aralık:16-22) pozitifdi. Olguya M.pneumonia ilişkili BSN tanısıyla Klaritromisin 20 mg/kg/gün dozunda başlandı. İzlemin ikinci ayında yardımsız yürüdüğü, onikinci ayında hafif alt ekstremitte spastisitesi ve bilişsel fonksiyonlarının normal olduğu saptanan olgunun takibine polikliniğimizde devam edilmektedir. Sonuç olarak, Başka nedene bağlanamayan akut nörolojik disfonksiyon ile başvuran çocuklarda M.pneumonia'nın sorumlu olabileceği dikkate alınarak M.pneumonia PCR incelemesi yapılması, yapılamıyorsa serolojik testlerle M.pneumonia'nın araştırılması gerektiği, antibiyoterapi ile nörolojik belirti ve bulguların hızla gerileyelebileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Bilateral striatal nekroz, çocuk, mycoplasma pneumonia.

P-056

H1N1 Ensefaliti: İki Farklı Klinik Prezantasyon

Yılmaz Akbaş, Cengiz Havalı, Tuğba Hirfanoğlu, Leman Tekin Örgün, Zeynep Öztürk, Kürşad Aydın, Ayşe Serdaroğlu
Gazi Üniversitesi, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

GİRİŞ: İlk defa 2009 yılında tanımlanan H1N1 influenza A virüsü kısa sürede dünya çapında bir pandemiye dönüşmüştür. H1N1 virüsü genellikle ateş ve solunum sistemi semptomlarına neden olur. Bu semptomlar sıklıkla kendini sınırlar fakat bazen ciddi komplikasyonlarda meydana gelebilir. H1N1 ilişkili ensefalitte nadir görülen ciddi komplikasyonlardan biridir.

OLGU 1: İki gündür ateş, halsizlik, burun akıntısı ve öksürük şikayeti olan 4,5 yaşındaki kız hasta kliniğimize baş ağrısı, baş dönmesi, uykuya meyil ve kasılma şikayetleriyle geldi. Hastanın fizik muayenesinde; genel durumu bozuk, bilinç letarjik, opustotonus, her iki hemitoraksta oskültasyonla ral ve ronküsleri mevcuttu. Akut faz reaktanları yüksekti. Lomber ponksiyon sonucu: BOS açılış basıncı:44 cmH₂O, BOS glukozu:60, BOS proteini:46, BOS hücre: 30/mm³ olarak geldi. Solunum yolu örneğinde H1N1 (+) olarak geldi. Beyin MRG incelemesi; Serebellum inferiorunda yamasal tarzda patolojik kontrast tutulum alanları, korpus kallozum splenium kesiminde fokal kontrastlanan ve diffüzyon kısıtlaması gösteren patolojik sinyal değişikliği olarak raporlandı. Üç gün yoğun bakımda, 10 günde çocuk servisimizde takip edilen hasta şikayetlerinin düzelmesi üzerine taburcu edildi.

OLGU 2: Uykuya meyil, konuşmada ve yürümede bozulma şikayetleri ile hastanemize başvuran 4 yaşındaki kız hastanın geliş fizik muayenesinde; genel durum orta, bilinç laterjik, alt ekstremitelerde derin tendon reflekslerinde artış mevcuttu. Alınan kan ve BOS örneklerinde müspet bir bulgu saptanamayan hastanın solunum yolu viral örneklemede H1N1 (+) tespit edildi. Bir yıl önce tamamen sağlıklı iken benzer şikayetlerle hastanemize başvurmuş ve ensefalit tanısı almış. Bu 1 yıl ara ile geçirdiği ikinci atak olarak değerlendirildi. Beş gün tamiflu tedavisi ile atak öncesi durumuna dönen hasta takip edilmek üzere taburcu edildi.

TARTIŞMA: Çocuklarda influenza ilişkili nörolojik komplikasyon insidansı 4/100000< Febril konvülsyon ensik görülen nörolojik komplikasyon olmasına rağmen influenza, ensefalit gibi çok ciddi komplikasyonlara da neden olabilmektedir. Kliniğimizde H1N1 ensefalit tanısı alan iki olgumuzdan ilkinin tamamen iyileşmesine rağmen ikinci olgumuzun semptomlarının uzun süre devam etmesi ve 2 atakla gelmesi dikkat çekicidir

Anahtar Kelimeler: Ensefalit, H1N1

P-057

Serebral Kalsifikasyonu Olan Çocuklar Çölyak Hastalığı Açısından Taranmalı mı?

Sedat Işııkay¹, Şamil Hızlı²

¹Gaziantep Çocuk Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, Gaziantep

²Gaziantep Üniversitesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Gaziantep

AMAÇ: Serebral kalsifikasyon, epilepsi ve Çölyak hastalığı birlikteliği CEC sendromu olarak tanımlanmıştır. Ülkemizde bugüne kadar CEC sendromu tanısı almış bir olgu bildirilmemiştir. Bu çalışmada serebral kalsifikasyonu olan çocuklarda Çölyak hastalığının sıklığı ve ilişkisi araştırıldı.

YÖNTEM: Serebral kalsifikasyonu olan olgulardan serum doku transglutaminaz IgA çalışıldı.

SONUÇLAR: Çalışmaya serebral kalsifikasyonu saptanan 129 olgu (75'i erkek, 0.5-16 yıl) dahil edildi. Kontrol grubu 223 sağlıklı çocuktan oluşuyordu. Çalışma grubunda 3 olguda dokutransglutaminaz IgA pozitif olarak saptandı. Kontrol grubunda pozitif saptanan olgu saptanmadı. Bu üç olgunun duodenum biyopsi patolojisi total villöz atrofi ile uyumlu olarak saptandı. İki olgu oksipital epilepsi ve bir olgu sinüzit tanısı almıştı. Üç olgunun hem demir eksikliği anemisi hem de boy kısalığı mevcuttu. Olgulardan birinin kardeşi Çölyak hastalığı tanılı idi. Çalışma grubumuzda Çölyak hastalığı sıklığı %2.3 olarak saptandı. Çölyak hastalığı sıklığı çalışma grubunda kontrol grubuna göre

yüksek idi ($p=0.01$). Bu üç olgunun beyin tomografilerinde oksipital kalsifikasyon yoktu. Ancak, koroid pleksus ve pineal bez lokalizasyonunda nonspesifik kalsifikasyonlar mevcuttu. CEC sendromu tanısı alan olgu yok idi. Çıkarımlar: Çalışmamız çölyak hastalığı ile intraserebral kalsifikasyon arasında güçlü bir ilişkinin varlığını ortaya koyamamasına rağmen bu hastalarda Çölyak hastalığı kontrol grubuna göre sık olarak saptandı. CEC sendromu tanısı alan bir olgu yok idi. CEC sendromunun gelişiminde ırksal özellikler önemli olabilir. Demir eksikliği anemisi, boy kısalığı ve Çölyak hastalıklı kardeşi olan olgularda serebral kalsifikasyon saptanması durumunda tarama mantıklı olabilir.

Anahtar Kelimeler: Çölyak hastalığı, serebral kalsifikasyon, çocuk

P-058

Aicardi-Goutieres Sendromu: Bir Olgu Sunumu

Ayşe Aysima Özçelik¹, Peren Perk¹, Alper Dai¹, Ercan Sivaslı²

¹Gaziantep Üniversitesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Gaziantep

²Gaziantep Üniversitesi, Yenidoğan Bilim Dalı, Gaziantep

Aicardi-Goutieres Sendromu (AGS); sıklıkla otozomal resesif kalıtımla aktarılan, mikrosefali, bilateral bazal ganglionlarda kalsifikasyon, serebral atrofi, beyin omurilik sıvısında lenfositöz ve artmış interferon seviyeleri, beyaz cevher anormalliklerinin gözlemlendiği motor ve intellektüel bozuklukların bir arada olduğu genetik bir hastalıktır.

OLGU: Yirmi altı yaşındaki annenin birinci gebeliğinden birinci yaşayan olarak normal spontan vajinal doğum ile 2750 gram doğan kız bebek siyanoz nedeniyle yenidoğan yoğun bakımda takip edilirken postnatal 6.günde konvulsiyon nedeniyle çocuk nöroloji bölümüne danışıldı. Anne baba arasında 3.dereceden akrabalık öyküsü vardı. Kranial tomografi ve MR da serebral atrofi, korpus kallosumda incleme ve bazal ganglion kalsifikasyonları izlendi. Konjenital TORCH enfeksiyonları açısından bakılan immunglobulin M değerleri ve Toxoplazma avidite testi negatifti. Metabolik taramaları normal bulundu. Mevcut klinik ve fenotipik özellikleri nedeniyle hastaya Aicardi-Goutieres sendromu tanısı konuldu.

SONUÇ: İntrakraniyal kalsifikasyon ve konvulsiyonu olan hastalarda ayırıcı tanıda Aicardi-Goutieres sendromunu hatırlatmak amacıyla vurgulandı.

Anahtar Kelimeler: Aicardi-Goutieres Sendromu, kalsifikasyon, TORCH enfeksiyonu, yenidoğan

P-059

Akut Motor Aksonal Nöropati Kliniği ile Takip Edilen Paralitik Rabies Olgusu

Alper Dai¹, Ayşe Aysima Özçelik¹, Peren Perk¹, Mehmet Boşnak²

¹Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, GAZİANTEP

²Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, GAZİANTEP

Guillain Barre Sendromu (GBS), sıklıkla hızlı progresif, asendan, simetrik güçsüzlük ve arefleksi ile karakterize akut inflamatuvar polinöropatidir. Paralitik rabieste, asıl tutulan bölge medulla spinalistir. Rabies enfeksiyonu % 20 hastada primer olarak paralitik başlar. Isırılma bölgesinde paralizisi belirgindir. Spazmatik kontraksiyonları yoktur. Ajitasyon, konfüzyon minimaldir. Yaygın, simetrik, flask paralizisi görülebilir.

OLGU: Onüç yaşında Suriyeden gelen erkek hasta progresif tetraparezi ve yutma güçlüğüne sahip olması nedeniyle Guillain Barre Sendromu ön tanısıyla Gaziantep çocuk hastanesinde yatış yapılarak intravenoz

immunglobulin desteği verilen hasta; genel durumunun ağırlaşması, yoğun bakım ve plazmaferez ihtiyacı olabileceği düşünüldüğü üzerine hastanemize sevk edildi. Yoğun bakım ünitesine kabul edilen hasta solunum yetmezliği nedeniyle entübe edilerek tedavisine devam edildi. Derin tendon refleksi alınmayan hastaya ENMG uygulandı. ENMG de ağır aksonal dejenerasyon ve demyelinizasyonla seyreden ağır sensorimotor polinöropati ile uyumlu bulgulara rastlandı. Tedaviye rağmen kliniği düzelmeyen hastanın ailesi yatışının 5. gününde yaklaşık bir ay önce köpek tarafından ısırıldığı öyküsünü verdi. Hasta yatışının 10. gününde ciddi solunum yetmezliği ve kardiyak aritmi sonrası gelişen arrest nedeniyle eksitus oldu. Postmortem dönemde alınan beyin biyopsinin patolojik incelemesinde Negri Cisimleri görülerek Rabies enfeksiyonu tanısı konuldu. **SONUÇ:** Kuduz (Rabies) mikrobi taşıyan hayvanlarla temas sonrası ortaya çıkan paraliziler ile Guillan Barre Sendromu klinik özellikleri oldukça benzerdir. Akut aksonal nöropatiyle gelen bu hastada olduğu gibi iki antiteyi birbirinden ayırmak oldukça güçtür. Endemik bölgelerde yaşayan kişilerde, akut flask paralizi nedenleri arasında nörotrop olan virüsler, özellikle parolitik rabies enfeksiyonu akıldaki tutulmalıdır

Anahtar Kelimeler: Akut Motor Aksonal Nöropati, Rabies, flask paralizi, Guillan Barre Sendromu

P-060

Walker Warburg Sendromunun Klinik Özellikleri: Olgu Sunumu

Ayşe Kaçar Bayram¹, Mehmet Canpolat¹, Hakan Gümüş¹, Mehmet Sait Doğan², Hüseyin Per¹, Sefer Kumandaş¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Pediatrik Radyoloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

Walker Warburg Sendromu (WWS) letal seyreden, otozomal resesif geçişli göz ve beyin anomalilerinin eşlik ettiği nadir bir doğumsal musküler distrofidir. Bu sendrom hidrocefali, tip 2 lizensefali, serebellar malformasyonlar, beyin sapı hipoplazisi ve çok sayıda göz anomalisiyle karakterizedir. Bu çalışmada hipotoni, katarakt, glokom, beyin sapı inmatüritesi, serebellar hemisferlerin ileri derecede displastik olması ve vermis atrofi ile WWS tanısı konan ve 5 aylıkken ekistüs olan kız olgu; WWS'in klinik özelliklerini sunmak ve yenidoğan döneminde görülen hipotoni ve hidrocefali olgularında bu sendromun düşünülmesi gerektiğini vurgulamak amacı ile sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, Hipotoni, Walker Warburg Sendromu.

P-061

Adolesan Dönemde Tanı Alan Fenilketonüri Olgusu

Hatice Gamze Poyrazoğlu¹, Fatih Kardaş², Alev Arslan Kızıltaş, Arslan⁴, Songül Gökay², Hümeysra Aslaner³, Mustafa Kendirci²

¹Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji, Kayseri

²Erciyes Üniversitesi Çocuk Metabolizma, Kayseri

³Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Kayseri

⁴Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji, Kayseri

GİRİŞ: Fenilketonüri otozomal resesif geçişli, erken tanı ile nörometabolik komplikasyonları önlenabilen kalıtsal bir metabolik hastalıktır. Bu hastalıkta fenil alanin hidroksilaz enzimi yetersiz ya da hiç yoktur. Nadiren de enzim düzeyi normal, fakat kofaktörü olan tetrahidrobiopteridin eksiktir. Fenilalanin düzeyi 20 Mg/L (1200µmol/ l) üzerinde klasik fenilketonüri tanısı konur. Burada 14 yaşında iken mental motor gerilik ve ataksik yürüyüş etyolojisi araştırılırken tanı alan bir fenilketonüri olgusu sunulmuştur. **OLGU:** 14 yaşında erkek hasta yürüme bozukluğu şikayetiyle başvurdu. Öyküsünden hastanın süt çocukluğunun 8. ayına kadar gelişmesinin geri olmasına rağmen doktora götürülmediği, 2.5 yaşında ishal, kusma, havale geçirme nedeniyle doktora götürüldüğü, havalesinin tekrarlamadığı ve tedavi almadığı öğrenildi. İlerleyen dönemlerde

çocuğun hırçınlığının arttığı, saldırgan davranışlarının olması üzerine risperidon başlandığı, bazı tahliller istenmesine rağmen ailenin sosyokültürel ve ekonomik düzeyi çok düşük olduğundan hiçbir tetkiki yaptıramadığı belirtildi. Anne baba arasında birinci derece akrabalık mevcuttu. Fizik muayenede yaşına göre boy 50 persantil, vücut ağırlığı 25 persantil, baş çevresi mikrosefali, mental motor retarde görünümünde, sarı saçlı, cilt rengi soluk, derin tendon refleksi hafif artmış, ataksik yürüyüşü vardı. Çekilen manyetik rezonans görüntüleme de her iki serebral hemisfer sınır sulama alanlarında akut enfarkt açısından anlamlı difüzyon kısıtlanmaları görüntülendi. Yapılan metabolik testlerinde fenilalanin amino asit düzeyi 2134 mmol/L (35,5Mg/L) gelmesi üzerine fenil ketonüri tanısı konuldu. Erciyes Üniversitesi Çocuk Metabolizma polikliniğinde tedavi başlanarak takibe alındı. Kayseri ilinde fenil ketonüri taramalarının 2006 yılından itibaren başladığı hastanın 2000 doğumlu olması nedeniyle doğumda Guthrie testi yapılamadığı bu nedenle doğumdan sonra erken dönemde tanı alamadığı öğrenildi. **TARTIŞMA:** Fenilketonüri birçok ülkede olduğu gibi ülkemizde de artık rutin yenidoğan taraması ile saptanabilen diyet sınırlaması ile mental motor gelişimin sağlanabildiği kalıtsal bir hastalıktır. Bu vaka ile her yenidoğana Guthrie testi yapılarak hastalıkların erken tanı ve tedavisi ile komplikasyonları önlemenin önemi vurgulanmak istedi.

Anahtar Kelimeler: Fenilketonüri, adolesan, metabolik hastalık

P-062

Kompleks Bölgesel Ağrı Sendromu? Sadece Erişkinlerin Hastalığı mı?

Cengiz Havalı¹, Hakan Öztürk², Tugba Hirfanoğlu¹, Yeşim Özdemir³, Murat Zinnuroğlu⁴, Kürşad Aydın¹, Ayşe Serdaroğlu¹

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Pediatri Ana Bilim Dalı, Ankara

³Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Ankara

⁴Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Fiziksel Tıp ve Rehabilitasyon Ana Bilim Dalı, Ankara

GİRİŞ: Eskiden refleks sempatik distrofi sendromu adıyla bilinen, kompleks bölgesel ağrı sendromu (KBAS); genelde öncesinde travma öyküsünün verildiği, tutulan ekstremitede şiddetli ağrı, şişlik ve otonomik disfonksiyon ile karakterize bir durumdur. Birçok hastalıkla karışabilmesi, çocuklarda atipik seyir gösterebilmesi ve erken tanınıp tedavi edilirse iyi yanıtların alınması nedeniyle akılda tutulması gerekmektedir. Burada 16 yaşında yaklaşık 1 yıldır süren geniş araştırmalar sonrasında tanı konulabilen bir kız hasta sunulmuştur.

OLGU: Sol bacakta ve ayakta ağrı, şişlik, morarma, incelleme ve güçsüzlük şikayetiyle başvuran hastanın, 8 ay kadar önce hafif ağrı, uyuşma, karıncalanma ile yakınmalarının başladığı ve giderek şiddetlendiği öğrenildi. Zamanla aynı bölgede ciltte şişlik, morarma ve soğukluk geliştiği ve bu ekstremitesinin diğerine oranla incelemeye başladığı fark edilen hasta yürüyemeyecek duruma gelmiş. Birkaç kez yatırılarak romatolojik hastalıklar, vasküler bozukluklar, vaskülitler, radikülopati ve olası periferik sinir hastalıkları yönünden araştırılmış. Bu araştırmalarda patoloji saptanmayan hastanın öyküsünde 1,5 yıl önce sol ayak bileğinde burkulma olduğu, atele alındığı, 8-9 ay kadar öncesinde ise düşme sonrası gelişen koksiks kırığı nedeniyle de bir süre immobilize edildiği öğrenildi. Fizik muayenesinde sol diz ve ayak bileği eklem hareketleri kısıtlıydı. Sol bacakta atrofi, ayak sırtında ödem, tırnaklarda ve ayak tabanında distrofik değişiklikler, diz seviyesine kadar çorap tarzında ağrı, yüzeysel dokunmada hipostezi ve allodini saptandı. Öykü ve muayene bulguları ile klinik olarak kompleks bölgesel ağrı sendromu düşünüldü. Yoğun fizyoterapi ve pregabalin tedavisinden belirgin fayda gören hasta ayaktan izlenmek üzere taburcu edildi.

ÇIKARIMLAR: KBAS genellikle erişkinlerde görülmektedir. İnsidansı erişkin serilerde 5,6/100.000/yıl olarak bildirilmiştir. Çocuklarla ilgili veri bulunmamaktadır. Çocukluk çağında kızlarda daha sık görüldüğü, travma öyküsünün erişkinlere oranla daha az olduğu, daha çok alt ekstremitelerin tutulduğu, tedaviye yanıtın ve prognozun daha iyi olduğu bildirilmiştir. Benzer yakınmalarla gelen hastalarda çok geniş ve girişimsel tetkikler gerektiren uzun bir listede ayırıcı tanı yapılmaya çalışılırken, travma öyküsü olmasa dahi KBAS akılda tutulmalı ve tanıda geç kalınmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: Kompleks bölgesel ağrı sendromu, kronik artropati

P-063

Nörofibromatozis Tip-1 Li Çocuklarda Kemik Mineral Yoğunluğu Ve Kemik Metabolizması Belirteçlerinin Değerlendirilmesi

Hatice Gamze Poyrazoğlu¹, Alev Arslan Kızıltaş², Veysel Nijat Bas³, Funda Bastuğ⁴, Mehmet Canpolat⁵, Hüseyin Per⁵, Hakan Gümüş⁵, Yasemin Altuner Torun⁶, Salih Uytun⁷, Sefer Kumandaş⁵

¹Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji, Kayseri

²Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji, Kayseri

³Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Endokrinoloji, Kayseri

⁴Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji, Kayseri

⁵Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji, Kayseri

⁶Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Hematoloji, Kayseri

⁷Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Kayseri

GİRİŞ: Nörofibromatozis tip-1(NF-1) iskelet sistemi, göz, beyin, cilt gibi vücudun birçok bölgesini etkileyebilen, otozomal dominant olarak geçiş gösteren, yaygın kalıtsal bir hastalıktır. NF-1 li hastalarda kemik kitlesinde önemli derecede azalma olmakla birlikte hastaların çoğunda belirgin kemik deformitesi olmaksızın, osteopeni, osteoporoz ve ciddi derecede skolyoz görülmektedir. Bu çalışmada NF-1 den etkilenmiş çocuklarda kemik mineral metabolizması ve kemik mineral yoğunluğunun durumunu değerlendirerek ilişkili faktörlerin ortaya konması amaçlandı.

METHOD: Çalışma Kasım 2012- Mart 2013 tarihleri arasında Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi'nde yapıldı. Kontrol grubu olarak Ege Üniversitesi Çocuk Endokrinoloji Bölümünden Gökşen D ve arkadaşlarının (2006) sağlıklı Türk çocuklarında tespit ettikleri BMD değerleri referans alındı.

SONUÇLAR: NF-1 tanısı ile takip edilen toplam 33 hasta (13 kız, 20 erkek) değerlendirmeye alındı. Hastaların ortalama yaşları kız ve erkeklerde sırasıyla 11.0 ± 4.49 yıl ve 10.12 ± 4.26 yıl idi. 25(OH) vitamin D düzeyi hastaların % 63.6'sında ≤ 20 ng/ml %27.3'ünde 21 - 30 ng/ml arasında ve % 9.1'inde > 30 ng/ml idi. Kızlarda 25-OH vitamin D seviyesinde önemli derecede azalma tespit edildi ($p < 0.009$). Hastaların % 18.2'sinde iskelet anormallikleri vardı. İdrar kalsiyum/creatinin düzeyi kızlarda erkeklerden önemli derecede daha yüksek tespit edildi ($P < 0.027$). Ortalama lomber Z-skoru kızlarda -1.31 ± 0.72 ve erkeklerde -1.48 ± 0.95 idi ($P: 0.567$). Lomber Z-skoru hastaların % 21.2'sinde < -2 , femur başı Z skoru hastaların % 9.1'inde < -2 idi. Kızlarda PTH düzeyi erkeklere göre önemli düzeyde yüksek bulundu, fakat istatistiksel olarak anlamlı değildi ($P: 0.372$). Kızlarda 25-OH vitamin D ile lomber Z- skoru ($P < 0.05$), ALP ile femur Z- skoru ($P < 0.05$), kalsiyum ile femur Z- skoru ($P < 0.01$) arasında önemli düzeyde negatif korelasyon vardı. **TARTIŞMA:** NF-1 çocuklarda kemik metabolizmasında anormallikler ve özellikle osteoporoz yaygındır. Eğer bu anormallikler erken dönemde tespit edilebilirse iskelet komplikasyonlarının yönetimine yardımcı olunabilir ve morbidite azaltılabilir.

Anahtar Kelimeler: Nörofibromatozis, osteoporoz, kemik mineral yoğunluğu

P-064

Transvers Miyelit: Akut Batın Ayırıcı Tanı Listesine Eklenmelidir

Cengiz Havalı¹, Leman Tekin Örgün¹, Zeynep Öztürk², Yılmaz Akbaş¹, Ercan Demir¹, Kıvılcım Gücüyener¹

¹Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

²Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Pediatri Ana Bilim Dalı, Ankara

GİRİŞ: Transvers miyelit (TM) farklı etyolojilerle ortaya çıkan spinal kordun inflamatuvar hastalığıdır. Akut veya subakut gelişen bu tabloda motor, duysal ve otonomik disfonksiyon ortaya çıkar. Sık görülen başlangıç belirtileri arasında sırt ağrısı, bacaklarda ağrı ve güçsüzlük, sfinkter bozuklukları, ateş, ense sertliği, parestezi, uyuşukluk, allodini bulunmakta karın ağrısı ise daha az görülmektedir.

OLGU: Karın ağrısı, kusma, idrar yapmada zorluk, ayaklarda uyuşma ve yürüyememe şikayeti ile başvuran hastanın yakınmalarının ilk kez iki gün önce hafif şiddette başladığı ve başvuru gününde kusmalarının arttığı öğrenildi. Fizik incelemesinde batında yaygın hassasiyeti bulunan ve acil serviste karın ağrısına yönelik

tetkiklerde patoloji saptanmayan hastanın ayrıntılı incelemesinde karın cildi ve kremaster reflekslerinin alınamadığı ve meme başı hizasında aşağıda hipoestezi olduğu görüldü. Spinal manyetik rezonans görüntülemesinde C3 düzeyinden konus medullaris düzeyine uzanan kord santralinde sinyal artışları saptandı. Beyin omurilik sıvısı incelemesinde 80/mm³ beyaz küre ve hafif artmış protein düzeyi (56 mg/dl) saptandı. Transvers myelit tanısı düşünülerek 3 gün boyunca yüksek doz metilprednizolon 30 mg/kg/gün verildi. Sonrasında 1 mg/kg/gün dozunda idame tedavisi 14 güne tamamlandı. Bacak ağrıları için Pregabalin başlanan hastanın tedavisinin 2. gününden itibaren ağrıları oldukça azaldı. Bir hafta içinde şikayetleri tamamen gerileyen hastanın nörolojik muayenesi normaldi. Hasta nörolojik olarak sekelsiz ayaktan izlenmektedir. **ÇIKARIMLAR:** Transvers myelit erişkin hastalarda daha çok medulla spinalisin torakal bölümünü çocuklarda ise servikal kısmını tutmakadır. Tutulan seviye ve kord elemanlarına göre farklı klinik bulgularla ortaya çıkabildiği bilinmekte olan bu tabloda özellikle servikal bölge tutulumlarında solunum kaslarını da etkileyebilmesi açısından erken tanınmalıdır. Tümörlerden vasküler hadiselerle kadar geniş bir ayırıcı tanı listesi olan bu hastalığa tanı kriterleri çerçevesinde teşhis konulabilmektedir. Akut batın tablosu gürültülü bir şekilde karşımıza çıkmakta ve ağrı nedeniyle çoğu zaman diğer muayene bulguları maskelenmektedir. Dikkatli öykü ve tekrarlayan muayeneler ile hasta yeniden dikkatle incelenmeli ve karın ağrısının nörolojik kökenli olabileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: akut batın, idrar retansiyonu, transvers miyelit

P-065

Hatırlatma: Kore ile başlayan Sistemik Lupus Eritematosus

Emine Tekin, Turgay Çokyaman, Ömer Faruk Aydın, Haydar Ali Taşdemir, Hamit Özyürek
Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Samsun

GİRİŞ: Kore vücudun herhangi bir bölümünde görülebilen, tekrarlama eğilimi olan ani istemsiz hareketlerdir. Çocuklarda en sık sebep, akut romatizmal ateşin major bulgularından biri olarak Sydenham koresidir. Merkezi sinir sistemi enfeksiyonları, otoimmün hastalıklar, nörodejeneratif, metabolik, genetik, vasküler, endokrinolojik ve toksik nedenler koreye sebep olabilir.

OLGU: Onüç yaşındaki kız hasta 1 hafta önce başlayan ellerde, kollarda atma biçiminde istemsiz hareketler, kekeleme yakınmaları ile başvurdu. Hareketler heyecanlanınca artıyor, uyuyunca yatışıyor geçiyordu. Özgeçmiş ve soy geçmişi özellik yoktu. Fizik muayenesi her iki zigomatik bölge üzerindeki eritem (malar rash-lupus kriteri) dışında normal olan hastanın nörolojik muayenesinde belirgin koreoatetoid hareketleri vardı, milk maid işareti pozitif ve serebellar testler biraz beceriksiz bulundu. Hastaya penisilin profilaksisi ve kore için semptomatik tedavi olarak karbamazepin 10 mg/kg/g başlandı. Kranial MRG, difüzyon MRG normal bulundu. Hemogram, CRP, rutin biyokimyasal tetkikler, seruloplasmin, ASO normal sınırlarda, ANA [++ (1/320)-granüler(lupus kriteri)], sedimentasyon 25 mm/saat bulundu. ANA pozitif olduğu için diğer kollajen doku belirteçlerine bakıldı; ssA, ssB, Sm, SM/RNP, Jo, SCL 70 antikorları negatif bulundu, anti-ds DNA(+) (lupus kriteri), immunglobulinler normal, Treponema Pallidum Hemaglutinasyon ve Rapid Plasma Reagin Testi negatif, C3 normal, C4: 0.08 g/l bulundu. Hasta halsizlik, kilo kaybı, ateş gibi konstitusyonel bulgular ve oral/genital aft, artrit tariflemiyordu. Akciğer grafisinde serozit bulgusuna rastlanmadı, idrarda protein saptanmadı. Hastanın elektrokardiyografisi normal, ekokardiyografisi mitral valv prolapsusu dışında normal olarak değerlendirildi. Hastanın hemogramında lökopeni (2.67 bin/µl; N:4.5-13.5 bin/µl) ve lenfopeni (0.77bin/µl; N:1.5-3 bin/µl) saptandı (lupus kriteri). Hasta SLE'nin kriterlerinden dördünü karşıladığı için nöropsikiyatrik başlangıçlı lupus tanısı aldı. Hastaya üç gün 20 mg/kg/g puls-metil prednizolon verildi, sonrasında 1.5 mg/kg (toplam 60 mg /g) oral prednizolon tedavisine devam edildi. **TARTIŞMA:** Onüç yaşında bilinen hastalığı olmayan ve akut kore bulgusu ile başvurup, SLE kriterlerinden tanı için yeterli 4'ünü sağlayarak nöropsikiyatrik başlangıçlı lupus tanısı alan bir kız hasta hatırlatma amacıyla sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: kore, malar rash, sistemik lupus eritematosus

P-066**Sotos Sendromu: Olgu Sunumu**Serkan Türkuçar¹, Mehmet Canpolat², Ayşe Kaçar Bayram², Hakan Gümüüş², Hüseyin Per², Sefer Kumandaş²¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

Çocuk sağlığı ve hastalıkları kliniğinde ve sağlam çocuk takibindeki en önemli noktalardan biri de antropometrik ölçümler ve takipleridir. Aşırı boy uzaması puberte prekoks, adrenal hastalıklar ve büyüme hormonunun fazla salgılanması (gigantizm) gibi endokrin nedenler dışında Marfan Sendromu, homosistinüri, Beckwith-Wiedeman, nörofibromatozis, Weaver, Proteus, Frajil X ve Sotos Sendromu gibi sendromik hastalıklarda da görülebilmektedir.

OLGU: Epilepsi, opere Patent Foramen Ovale (PFO) ve opere Patent Duktus Arteriosus (PDA), tanılarıyla takip edilen 8 yaşında erkek hastanın yenidoğan döneminde sarılık nedeni ile takip edildiği ve fototerapi aldığı, yenidoğan döneminden bu yana takipleri sırasında alınan boy, vücut ağırlığı ve baş çevresi persentilleri >97 persantil üzerinde olduğu, el ve ayakların simetrik olarak iri görünümde olduğu hikayesinden öğrenildi. Boy uzunluğuna dair yapılan endokrinolojik değerlendirmeleri normal olan olgunun, akromegali açısından bakılan Growth Hormon (GH): 1.78 microIU/ml, İnsülin like Growth Faktör (IGF-1) (somatomedin-C): 46 ng/ml, IGF-BP3: 2665 ng/ml, sT3: 1.8 pg/ml, sT4: 7.5 ng/dL ve TSH: 1.7 mu/ml olarak normal sınırlardaydı. Takipleri sırasında nörolojik gelişiminin geri olduğu belirlendi, 3 yaş 4 aylıkken yapılan psikometrik değerlendirmesinde genel gelişim 14-15 ay, dil-bilişsel gelişim 16-17 ay, ince motor gelişim 14-15 ay, kaba motor gelişim: 18-19 ay, genel becerilerin 13 ay ile uyumlu olduğu tespit edildi. Kraniyal MRG'sinde myelinizasyonda gecikme ve serebral kortikal atrofi ile uyumlu bulgular saptandı. İşitme ve görme değerlendirmeleri normaldi. Genetik çalışmada 46 XY 15ps+(15. Kromozomun kısa kolunda satellit polimorfizmi) tespit edildi. Hastanın 8 yaşında yapılan son fizik muayenesinde baş, eller ve ayaklar normalden büyük görünümdeydi. Ölçülen boy: 151 cm (>97p), baba boyu: 1.86 cm, anne boyu: 1.76 cm idi. Mevcut bulgularla hastada Sotos Sendromu düşünüldü ve genetik analizde NSD-1 gen mutasyonu (+) gelen hastaya Sotos Sendromu tanısı konuldu ve ailede izole bir vaka olarak değerlendirildi. Sonuç olarak aşırı boy uzaması yakınması ile başvuran ve fizik muayenesinde dismorfik bulgular saptanan olguların ayırıcı tanısında sotos sendromunu da düşünülmesi gerekir.

Anahtar Kelimeler: Sotos Sendromu, hızlı büyüme, çocuk.

P-067**Spinal Muskuler Atrofili Olgularımızın Klinik Özellikleri**Mehmet Canpolat¹, Ayşe Kaçar Bayram¹, Oğuzhan Bahadır², Hüseyin Per¹, Hakan Gümüüş¹, Munis Dünder², Sefer Kumandaş¹¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye

Spinal Muskuler Atrofi (SMA) sıklıkla otozomal resesif geçişli kalıtsal bir nöromusküler hastalıktır. Bu hastalık spinal kordun ön boynuz hücreleri ve kranial sinir nükleuslarındaki dejenerasyon sonucu ekstemite ve gövdenin simetrik güçsüzlüğü ile karakterizedir. Bu çalışmada Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalında survival motor neuron gen 1 (SMN1) delesyonu pozitif olan spinal mskuler atrofi 19'u kız-19'u erkek 38 olgunun klinik özellikleri sunuldu. Olguların ortalama yaşı 26.9 ay (min: 3ay, max: 96ay) ve takip süresi 12.2±13.3 aydı. Olguların 19'u (%50.0) tip SMA tip 1, 11'ü (%28.9) SMA tip 2 ve 8'i SMA (%21.1) tip 3 idi. Hastalarımızın tümü miadında doğmuştu. Olguların 5'inde (%13.1) SMA tanısı alan kardeş öyküsü vardı. Olguların başvuru şikayetleri; 11 (%28.9) olguda başını tutamama, 10 (%26.3) olguda besleme problemleri, 8 (%21.1) olguda oturamama, 6 (%15.8) olguda çabuk yorulma, 5 (%13.1) olguda merdiven çıkmada zorluk, 4 (%10.5) olguda yürüyememe ve 2 (%5.3) olguda dengesiz yürüme idi. Olguların 4'ünde (%10.5) pektus ekskavatus, 2'sinde (%5.3) skolyoz, 1'inde (%2.6) sol ventrikül hipertrofisi, 1'inde (%2.6) dektrapoze kalp ve 1'inde (%2.6) patent duktus arteriozus ile beraber patent foramen

ovale patolojileri eşlik ediyordu. Olguların genetik incelemesinde 2 (%5.3) olguda sadece ekzon 7 ve 36 (%94.7) olguda hem ekzon 7 hem de ekzon 8 homozigot delesyonları mevcuttu. Tüm ailelere genetik danışma verilmişti. Tüm olgulara salbutamol tedavisi verilmiş ve 15 (%39.5) olguya düzenli fizik tedavi uygulanmıştı. Hastalığın seyri süresince 22 (%63.2) olgu tekrarlayan pnömoni tanısıyla tedavi gördü ve bu olguların 13'ü (%34.2) yoğun bakım gerektirdi. Tüm müdahalelere rağmen bu olguların 8'i (%21.1) kaybedildi. Tekrarlayan pnömoni sıklığı SMA tip 3 ile karşılaştırıldığında SMA tip 1 ve tip 2 tanısı alan olgularda anlamlı olarak daha yüksekti ($P=0.014$). Sonuç olarak SMA olgularının hayat kalitesi ve yaşam beklentilerini olumlu etkileyen küratif bir tedavi bulunmamaktadır. Bu nedenle delesyon saptanan tüm olguların ebeveynlerine preimplantasyon genetik danışmanlık verilerek sağlıklı bireylerin implantasyonunun sağlanması büyük önem taşır.

Anahtar Kelimeler: Hipotonik infant, spinal muskuler atrofi, survival motor neuron gen 1.

P-068

Ehlers-Danlos Sendromu Tip VI, Kifoskolyotik Form: Olgu Sunumu

Mehmet Canpolat¹, Nagihan Erdoğan², Fatih Kardaş³, Mehmet Köse¹, Hakan Gümüş¹, Hüseyin Per¹, Sefer Kumandaş¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye

³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Metabolizma Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

GİRİŞ: Kifoskolyotik tip Ehler Danlos sendromu (EDS), tip VI, doğumdan itibaren varolan ciddi muskuler hipotoni, progresif ve ciddi kifoskolyoz, belirgin eklem hipermobilitesi ve luksasyon ve ciddi deri hiperelastikiyeti ile karakterize nadir otozomal resesif bir bağ doku hastalığıdır. Prokolajen-lizin-2-oksooglutarat 5-dioksijenaz 1 (PLOD1) gen mutasyonu sonucu bu hastalarda kolajen lizil hidroksilaz enzim eksikliği ile görülmektedir. Normal sağlıklı kontroller ile karşılaştırıldıklarında, idrarda artmış total lizil pridinoline/hidroksi pridinoline oranları yüksektir ve bu durum hastalık için tanı koydurucudur.

AMAÇ: EDS tip VI tanısı konulan 7 yaşında kız hasta sunuldu.

OLGU: 7 yaşında kız hasta sırtta eğrilik şikayeti ile başvurdu. Hikayesinden 12 aylık iken ayaklarını basamama, güçsüzlük şikayeti ile başvurduğu hipotonik infant nedeni ile tetkik edildiği yapılan tetkikler sonucu spinal muskuler atrofi düşünüldüğü, genetik çalışmalarının normal sonuçlandığını herhangi bir ilaç kullanmadıkları öğrenildi. 2 yaşında düzgün cümle kurduğu, gelişimsel kalça displazisi nedeni ile 2 yaş 8/12 aylık iken opere edildiği, 4 yaşında yürüdüğü, 12 aylıktan itibaren sırtta eğrilik olduğu bu durumun giderek artış gösterdiği ve son 2 yıldır belirgin şekilde arttığı öğrenildi. Anne baba hala dayı çocukları idi. Ailede benzer hastalık hikayesi yoktu. Fizik Muayenede: çevreye ilgisi yaşı ile uyumlu, frontal bölgede skatrisyel cilt lezyonu, eklemlerde hipermobilitate, ciltte hiperelastisite ve sırtta açıklığı sağa bakan skolyoz saptandı. Derin tendon refleksleri normoaktif, Göz muayenesinde özellik yoktu. AST: 32 IU/L, ALT:40 IU/L, CK: 72 IU/L, CKMB: 26.3 IU/L idi. IQ:107 puan. Direk grafide kifoskolyoz, Spinal MRI'da şiddetli rotoskolyoz saptandı. Hastanın cilt biyopsisinde kollajen liflerde belirginleşme ve ödem saptandı. İdrarda lizil pridolin/ hidroksilizil pridolin oranı: 4.34 (normal değer: 0.19 ± 0.02) olarak bulundu. Hastaya klinik ve laboratuvar bulguları ile EDS tip VI tanısı konuldu genetik çalışma planlanarak izleme alındı. **SONUÇ:** Süt çocukluğu döneminde hipotoni ve güçsüzlük nedeni ile başvuran okul çocukluğu döneminde skolyoz, hipermobilitate ve cilt hiperelastisitesi bulguları ile EDS Type VI tanısı konulan 7 yaşında kız hasta nadir görülmesi nedeni ile sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Ehler Danlos sendromu tip VI, Kifoskolyoz, Deri hiperelastikiyeti

P-069

Çocuklarda Senkop Etiyolojisi, Nörolojik Ve Kardiyolojik İncelemelerin Tanıdaki Yeri

Ünsal Yılmaz¹, Rahmi Özdemir², Nagehan Katipoğlu³, Tuba Dağ³, Emel Ataş Berksoy³, Timur Meşe²

¹Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Ve Cerrahisi Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bölümü

²Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Ve Cerrahisi Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyolojisi Kliniği

³Dr. Behçet Uz Çocuk Hastalıkları Ve Cerrahisi Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

AMAÇ: Çocuklarda en sık nörokardiyojenik senkop görülmekle birlikte, altta yatan pek çok kardiyak ve nörolojik hastalık senkopa yol açabilir. Buna karşın nedene yönelik yapılan incelemelerin tanılarda değeri oldukça düşüktür. Bu çalışmada, senkop nedeniyle başvuran hastaların klinik özellikleri, etiyolojisi ve yapılan incelemelerin tanılarda değerinin belirlenmesi amaçlandı.

GEREÇ VE YÖNTEMLER: Temmuz 2011 ile Aralık 2013 tarihleri arasında çocuk nöroloji bölümüne senkop nedeniyle yönlendirilen 169 (%70.1) kız, 72 erkek (%29.9) toplam 241 hastanın dosyası retrospektif olarak incelendi. Senkop etiyolojisi ve tanı amaçlı yapılan testlerin tanıya ulaşmadaki yeri araştırıldı.

BULGULAR: Olguların 146'sında (%60.6) nörokardiyojenik senkop, 30'unda (%12.4) postural ortostatik taşikardi sendromu (POTS), 22'sinde (%9.1) epilepsi, 6'sında (%2.5) kardiyak senkop, 23'ünde (%9.5) psikojenik psödosenkop, 4'ünde (%1.7) refleks senkop, 1'inde (%0.4) hidrocefali saptanırken, 9 (%3.7) hastada etiyoloji belirlenemedi. Yüz elli yedi (%65.1) olguya elektroensefalografi incelemesi yapıldı ve bunların 25'inde (%15.8) epileptik aktivite görüldü. Nörogörüntüleme yapılan 95 (%39.4) hastanın 1'inde (%1.1) mezial temporal skleroz, 1'inde (%1.1) akuaduktus Sylvii stenozu görülürken, 12 (%13.0) hastada rastlantısal nonspesifik beyaz cevher lezyonları izlendi. Olguların tamamına yapılan elektrokardiyografinin, 3'ünde (%1.3) tam atrio-ventriküler blok, 1'inde (%0.4) 2. derece atrio-ventriküler blok (Mobitz Tip II), 1 (%0.4) tanesinde ise kısa PR aralığı ve delta dalgası saptandı. Ekokardiyografik incelemede, olguların 11'inde (%4.6) mitral kapak prolapsusu, 3'ünde (%1.7) mitral yetersizlik saptanırken, 1 (%0.4) hastada ağır valvüler aort stenozu görüldü. Tilt testi yapılan 93 (%38.6) hastanın 34'ünde (%36.5) POTS saptanırken 14'ünde (%15.0) vazodepresör yanıt gözlemlendi. Holter testi yapılan 21 (%8.7) hastanın sadece 1'inde (%4.7) anormal kayıt bulundu. Hiçbir hastada senkop nedeni olarak anemi, elektrolit imbalansı ya da hipoglisemi saptanmadı. Çıkarım: Pek çok nörolojik ve kardiyak hastalık senkop nedeni olabilir. Ayrıntılı öykü, fizik muayene ve EKG ile hastaların çoğuna tanı konulabilir. Elektroensefalografi, nörogörüntüleme, ekokardiyografi, tilt testi, holter testi ve rutin kan testlerinin tanıya katkısı oldukça sınırlıdır.

Anahtar Kelimeler: Nörokardiyojenik senkop, kardiyak senkop.

P-070

Akut Güçsüzlükle Başvuran Vitamin D Bağımlı Raşitizm Olgusunda Spinal Sarkoidoz: Nadir Bir Birliktelik

Mehmet Canpolat¹, Ayşe Kaçar Bayram¹, Abdulfettah Tümtürk², Mehmet Köse³, Sefer Kumandaş¹, Selim Doğanay⁴, Hakan Gümüş¹, Ali Kurtsoy², Hüseyin Per¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beyin Cerrahi Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye

³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

⁴Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Pediatrik Radyoloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

GİRİŞ-AMAÇ: Sarkoidoz; etiyolojisi bilinmeyen, çocukluk çağında çok nadir görülen, kazefikasyon özelliği olmayan granulomlar ve çoklu organ tutulumu ile karakterize bir hastalıktır. Vitamin D bağımlı raşitizm tip 1 ise otozomal resesif kalıtılan böbrekte 1 alfa hidroksilaz enzimi kusuru sonucu kalsitriol sentezlenememesi sonucu gelişen bir hastalıktır. Bu yazıda bu iki nadir hastalığın birlikte görüldüğü bir olgunun klinik özelliklerini sunmak amaçlanmıştır.

OLGU: Onbeş yaşında erkek hasta, son 2 hafta içinde hızla başlayan alt extremitelerde güçsüzlük, yürürken düşme

şikayetleri ile kliniğimize başvurdu. Özgeçmişinde 15 aylıktan beri D vitaminine bağımlı rikets tanısı olduğu, 7 yaşındayken batında kitle nedeni ile opere edildiği öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde alt extremitelerde kas kuvveti 2/5 oranında azalmış, derin tendon refleksleri artmış ve klonusu mevcuttu. Hastanın çekilen acil spinal MRG'de torakal 6, 7 ve 8. vertebralar boyunca spinal kordu dışardan bası yapan 40x12 mm boyutlarında kitle tespit edildi. Bu bulgularla hasta beyin cerrahisi tarafından opere edildi. Cerrahi sonrası medulla spinalise bası bulguları düzeldi ve hasta desteksiz yürümeye başladı. Yapılan biopsi incelemesinde kazeifikasyon nekrozu göstermeyen granülomatöz enflamasyon saptandı ve materyalde aside dirençli bakteriye yönelik boyama negatifti. Hastadan istenen immunglobulinler normaldi. Tüberkülin deri testi negatifti. Göz muayenesi normaldi. Yapılan abdominal ultrasonografide karaciğer normalden büyük, periportal ve paraaortik çok sayıda lenf nodu mevcuttu. Hastaya bu bulgularla sarkoidoz tanısı kondu ve 2 mg/kg /gün steroid tedavisi başlandı. Steroid dozu tedricen azaltılan hasta hala takip edilmektedir. Sonuç olarak; Akut güçsüzlükle başvuran hastalarda spinal kitle ayırıcı tanısında çok nadir de olsa sarkoidoz düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: Akut flask paralizi, çocuk, sarkoidoz, rikets.

P-071

Glikojen Depo Hastalığı Tip 5: Olgu Sunumu

Mehmet Canpolat¹, Hüseyin Per¹, Hakan Gümüş¹, Gül Demet Kaya Özçora¹, Ayşe Kaçar Bayram¹, Fatih Kardaş², Suzan Zorludemir³, Sefer Kumandaş¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Metabolizma Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

³Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Anabilim Dalı, Adana, Türkiye

McArdle (Tip 5 Glikojen Depo) hastalığı kas fosforilaz enzim eksikliğine bağlı otozomal resesif geçen, kalıtsal kas enerji metabolizma bozukluklarının en sık görülen tipidir. Tipik formu egzersiz sonrası artan kas güçsüzlüğü ve kramplarla kendini gösterir, sıklıkla yaşamın iki ve üçüncü dekatında bulgu vermeye başlar. 13 yaşındaki kız hasta merdiven çıkamama, erken yorulma bitkinlik, kas ağrıları ve güçsüzlük şikayetleriyle başvurdu. Fizik muayenesinde özellik saptanmayan hastanın laboratuvar incelemesinde; CK: 24100IU/L, CKMB: 324 IU/L bulundu. Diğer sistem muayeneleri ve elektromyografisi normal olan hastanın gastroknemius kasından yapılan biopside glikojen depozitleri görüldü. Egzersiz sonrası güçsüzlük, yorgunluk yakınmalarının olması, kas enzimlerinin yüksek olması, egzersiz tolerans testi sonrası kan laktik asit düzeyinde artış olmaması ve kas patoloji kesitlerinde glikojen depozitlerinin görülmesi nedeniyle Tip V Glikojen Depo (McArdle) hastalığı tanısı kondu. Sonuç olarak bu olgu egzersiz intoleransı, kas güçsüzlüğü semptomları ve CK yüksekliği ile başvuran olgularda McArdle hastalığının ayırıcı tanıda düşünülmesi gerektiğini vurgulamak amacıyla sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: McArdle hastalığı, egzersiz intoleransı, CK yüksekliği.

P-072

Omuz ve Sırt Ağrısı ile Başvuran İdiyopatik Kanat Skapula: Olgu Sunumu

Mehmet Canpolat¹, Şenol Köroğlu², Gül Demet Kaya Özçora¹, Ayşe Kaçar Bayram¹, Hakan Gümüş¹, Mithat Öner³, Mehmet Kırnap⁴, Hüseyin Per¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye

³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Ortopedi ve Travmatoloji Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye

⁴Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye

Diğer adıyla “skapula alata” olarak da bilinen kanat skapula skapulotorasik bölgenin önemli ancak sıklıkla gözden kaçan bir hastalıktır. Omuz bölgesinde fonksiyon kaybı, preskapular ağrı ve asimetri ile başvuran hastalarda ilk düşünülecek hastalıklardan biridir. Kanat skapula’da genellikle konservatif tedavi ile başarılı sonuçlar alınır. Konservatif tedavinin başarısız kaldığı olgularda ağrıya ve fonksiyona yönelik cerrahi müdahale yapılabilir. **OLGU:** 13 yaşında erkek hasta sağ omuzda hareket ile ortaya çıkan ağrı şikayeti ile başvurdu. Öyküsünde yaklaşık bir yıldan beri şikayetin olduğu öğrenildi. Muayenesinde sağ tarafta kanat skapula deformitesinin olduğu, omuz hareketlerinin abduksiyonda daha belirgin olmak üzere ağrılı olduğu saptandı. Hastanın sistemik ve nörolojik muayenesinde ek patoloji saptanmadı. Direk grafileri, hemogram, rutin biyokimya, eritrosit sedimentasyon hızı, sinir ve kas patolojileri yönünden yapılan Elektromiyelografi’si normaldi. Olguya mevcut klinik ve laboratuvar bulguları ile kanat skapula tanısı konuldu. Hasta ortopedi ve travmatoloji, fizik tedavi ve rehabilitasyon anabilim dalları ile konsülte edilip omuz güçlendirici fizik tedavi programına alındı. İzlemin üçüncü ayında omuz hareketlerinde ağrı şikayetin gerilediği öğrenildi. Olgumuz nedeni ile sık görülmeyen ve genellikle atlanabilen bir bulgu ve semptom olduğu için, omuz ağrısı ve fonksiyon kaybı ile başvuran hastalarda ayırıcı tanıda kanat skapula’nın düşünülmesi gerektiğini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: Asimetrik scapula, kanat skapula, omuz ağrısı, sırt ağrısı.

P-073

Serebral Palsi ve Limbik Ensefalit Birlikteliği

Mertcan Altıntaş, Bahadır Konuşkan, Bahattin Sayınbatur, Banu Anlar
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri Anabilim Dalı, Ankara

GİRİŞ: Limbik ensefalit subakut başlangıçlı konfüzyon, hafıza, davranış anormallikleri, nöbetler ve hareket bozuklukları ile karakterize bir hastalıktır. Otoantikörlerin hedefleri arasında Nasetil Daspartat (NMDA) reseptörleri, voltaj kapılı potasyum kanalları (VKPK), glutamik asit dekarboksilaz (GAD) enzimi, glisin reseptörleri sayılabilir. Serebral palsy, henüz gelişimini tamamlamamış olan beynin ilerleyici olmayan hasarı sonucu ortaya çıkan bir hareket ve postür bozukluğudur. Çoğunlukla intrauterin dönemdeki olaylara bağlı olmakla birlikte, beyin gelişiminin devam ettiği, yaşamın ilk iki yılındaki olaylara bağlı görülür. Bulgular yaşla birlikte değişkenlik gösterse de hastalarda nörolojik kayıp gözlenmez. Burada bu iki antiteye sahip bir olgu sunulmuştur. **OLGU:** 9 yaşında erkek olgu, nöbet ve kasılma miktarında artma sebebiyle başvurdu. Daha önce herhangi bir şikayeti olmayan hastanın dokuz aylıkken döküntülü hastalık sonrası ensefalit geçirdiği ve sonrasında global gelişme geriliği ve epilepsi nedeniyle izlendiği, bir ay önce geçirdiği akciğer enfeksiyonu sonrasında kasılmaları ve istemsiz hareketleri başladığı öğrenildi. Fizik incelemede, obje takibinin ve baş kontrolünün olmadığı, kas tonusunun arttığı, koreoatetoid hareketleri olduğu görüldü. Kraniyal MRG’de hemisferik kortikal sulkuslarda atrofik dilatasyon, sol parietal periventriküler yerleşimli spleniuma da hafif uzanım gösteren T2 sinyal artışı saptandı. Yaygın koreiform hareketler ve orofarengeal diskinezi nedeniyle limbik ensefalit düşünülen hastanın NMDAR antikör düzeyi pozitif saptandı. **TARTIŞMA:** Limbik ensefalit konfüzyon, davranış ve hareket bozuklukları, temporal lob nöbetleriyle karakterize

subakut başlangıçlı otoimmün bir hastalıktır. Semptomlar günler veya haftalar içinde ortaya çıkabilir. Çocukluk çağında en sık VBPK ve NMDA reseptör antikorlarına bağlı olarak gelişir. Özellikle hastalığın ilk dönemlerinde eşlik eden davranış problemleri nedeniyle hastalar sıklıkla psikiyatri kliniklerine başvurur. Daha sonra ortaya çıkan nöbetler ve hareket bozuklukları hekimi şüphelendirmelidir. Hastalığın kesin tanısı için serum ya da BOS örneklerinde antikor düzeyi gösterilmelidir. Bu olgu sunumu ile serebral palsi gibi statik bir ensefalopatide bile yeni ortaya çıkan bulguların araştırılması gerektiği ve orofarengeal diskinezilerin NMDA ilişkili limbik ensefalit için tanısız değerine dikkat çekmek amaçlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: limbik ensefalit, serebral palsi

P-074

Hepatit A'ya Bağlı Guillain-Barre Sendromu: Nadir Bir Birliktelik

Mehmet Canpolat¹, Özgür Ceylan², İlknur Çelik³, Ayşe Kaçar Bayram¹, Hüseyin Per¹, Selim Doğanay⁴, Hakan Gümüş¹, Duran Arslan⁵, Sefer Kumandaş¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye

⁴Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Radyoloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

⁵Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

Guillain Barre Sendromu (GBS)'nun patogenezi net olarak bilinmemekle birlikte çalışmalar otoimmün bir hastalık olduğunu göstermektedir. GBS ile enfeksiyon hastalıkları arasındaki ilişki iyi bilinmektedir. Hepatit A enfeksiyonu seyrinde GBS gelişimi nadir görülen bir tablodur. Olgu 1: On yaş 5 aylık erkek olgunun, 20 gün önce gözlerde sararma şikayetinin olduğu ve başvuru tarihinden 5 gün önce yürüyememe şikayetinin başladığı öğrenildi. Nörolojik muayenesinde; bilateral alt ekstremitelerinde flaks paralizi vardı, seviye veren duyu defisiti yoktu, derin tendon refleksleri (DTR) bilateral alınamıyordu. Kas gücü alt ekstremitelerde 2/5, üst ekstremitelerde 4/5 idi. Solunum sıkıntısı yoktu. Lomber ponksiyonunda beyin omurilik sıvısı (BOS) protein düzeyi 273.4 mg/dl ve glukoz düzeyi 68 mg/dl, mikroskopik incelemede hücre görülmedi. Olgu 2: Ondört yaşında kız olgu bir haftadır var olan yürümede güçlük, el ve ayaklarda karıncalanma, uyuşma ve kuvvet kaybı şikayetleri ile başvurdu. Başvurudan 10 gün önce sarılık, kaşıntı, halsizlik ve eklem ağrısı şikayetlerinin olduğu öğrenildi. Nörolojik muayenesinde; bilateral alt ekstremitelerinde flaks paralizi vardı, seviye veren duyu defisiti bulunmamaktaydı. DTR'leri bilateral alınamıyordu. Kas gücü alt ekstremitelerde 2/5, üst ekstremitelerde 4/5 idi. Solunum sıkıntısı yoktu. Lomber ponksiyonunda BOS protein düzeyi 230.8 mg/dl ve glukoz düzeyi 58 mg/dl, mikroskopik incelemede hücre görülmedi. Karaciğer fonksiyon testleri yüksek (ALT:231 u/L AST:130 u/L), total ve direkt bilirubin değerleri normaldi. Her iki olgununda serumda viral serolojik incelemelerinde Anti-HAV IgM ve IgG pozitif idi. Elektromiyonörografi incelemesi alt ekstremitelerde motor ve duysal sinirlerde (perineal, tibial ve sural sinir) aksonal ve demyelinizan nöropati ile uyumluydu. Spinal manyetik rezonans görüntülemesinde GBS ile uyumlu olarak kauda equina liflerinde kontrast tutulumu izlendi. Olgulara Hepatit A'ya bağlı GBS tanısıyla intravenöz immunglobulin (0.4g/kg-İV, 5 gün süreyle) tedavisi başlandı. Fizik tedavi programının birinci ayında yardımsız yürüdükleri, 3. ayında kas güçlerinin normal olduğu, 6. ayında DTR'lerin normoaktif olduğu gözlemlendi. Sonuç olarak, bu çalışmada Hepatit A enfeksiyonu seyri sırasında GBS gelişen iki olgu bu nadir birlikteliği vurgulamak amacıyla sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, Guillain Barre Sendromu, Hepatit A, Otoimmünite.

P-075**Schimke İmmunoosseoz Displazi Tanısında Nörolojik ve Kutanoz Bulguların Önemi**İpek Polat¹, Pakize Karaoğlu¹, Müge Ayanoğlu¹, Tülay Öztürk², Uluç Yiş¹, Handan Gülyüz², Semra Ayşe Hız¹, Cornelius Boerkoel³¹Dokuz Eylül Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İzmir²Dokuz Eylül Üniversitesi, Çocuk Radyoloji Ana Bilim Dalı, İzmir³University of British Columbia, Department of Medical Genetics, Canada

Schimke immunoosseoz displazi (SIOD), selektif hücre proliferasyonunda görevli Hep-A ilişkili proteini (HARP) kodlayan SMARCAL1 geni mutasyonu nedeniyle oluşan otozomal ressesif geçişli bir hastalıktır. SIOD; boy kısalığına neden olan spondiloeipfizyol displazi, son dönem böbrek yetmezliğine yol açan progresif steroid dirençli nefrotik sendrom ve sık enfeksiyonlarla seyreden T hücre yetmezliği ile sistemik tutulumlu bir patolojidir. Olguların yaklaşık %72'sinde café au lait lekelerine benzeyen hiperpigmente maküller vardır. Baş ağrıları, geçici iskemik ataklar, premature ateroskleroza bağlı inme nörolojik tutulum bulgularıdır. Olguların yaklaşık %15'inde motor ve kognitif gelişim geriliği saptanmaktadır. Olgumuz 3 yaşında iken kaba motor alanda gelişim geriliği nedeniyle çocuk nöroloji bölümümüze konsülte edildi. Tekrarlayan enfeksiyonlar nedeniyle sık hastaneye yatış öyküsü olan ve dirençli nefrotik sendrom ile takip edilen olgumuzun fizik muayenesinde makrosefali, kısa boy, hiperpigmente cilt nodülleri olduğu görüldü. Kemik grafilerinde ovoid ve düz vertebralalar ile deforme femur epifizi saptandı. Genetik analizinde SMARCAL1 geninde c.2459G>A homozigot mutasyonu bulundu. Erken yaşta ölüme neden olan infantil başlangıçlı veya daha iyi prognozlu juvenil başlangıçlı olabilen SIOD için literatürde c.2459G>A mutasyonun ağır klinik seyirle ilişkili olduğu bildirilmektedir. Bu mutasyona sahip bildirilen nadir vakalardan olması ve gelişme geriliği, nefrotik sendrom, immune yetmezlik ve iskelet displazileri olan olgularda düşünülmesi gereken bir sendrom olması nedeniyle sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Schimke İmmunoosseöz Displazi, SMARCAL1 gen mutasyonu**P-076****Görme Bulanıklığı ve Baş Ağrısı Bulguları Olan Bir Olgu; Vogt-Koyanagi-Harada Sendromu**İpek Polat¹, Pakize Karaoğlu¹, Müge Ayanoğlu¹, Eser Çatal², Ömer Takeş², Uluç Yiş¹, Aylin Yaman², Semra Ayşe Hız¹¹Dokuz Eylül Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İzmir²Dokuz Eylül Üniversitesi, Göz Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İzmir

Vogt-Koyanagi-Harada sendromu (VKHS) göz, işitme sistemi, cilt ve meninksleri etkileyen, T hücre ilişkili otoimmün inflamatuvar bir hastalıktır. Çocuklarda nadir olmakla birlikte özellikle oftalmoloji ve dermatoloji kliniklerinde tanı alan bir hastalık grubudur. Solunum yolu enfeksiyonundan 3 hafta sonra akut, zonklayıcı baş ağrısı, fotofobi ve görme bulanıklığı ile başvuran 16 yaşındaki kız olgumuzun nörolojik muayenesinde meninks irritasyon bulguları pozitif ve fundoskopik bakıda bilateral optik disklerde solukluk, maküler ödem ve seröz ayrışma saptandı. Yapılan lomber ponksiyonunda beyin omurilik sıvısında (BOS) hafif pleositoz ve BOS basıncında yükseklik saptandı. Etiyolojiye yönelik yapılan diğer laboratuvar ve kraniyal görüntüleme bulguları olağandı. Orbita manyetik rezonans görüntülemesinde orbita posterior duvarında kalınlaşma ve kontrast tutulumu vardı. Enfeksiyon parametrelerinin negatif olması ve göz dibi bulguları ile erken evrede hastamız VKHS tanısı aldı ve pulse steroid tedavisi başlandı. Sekiz hafta içinde steroid azaltılarak kesildi. Nörolojik yakınmalarının da gerilediği görülen hastanın asetazolamide tedavisi de kesildi. Hasta klinik ve radyolojik izleme alındı. Grip benzeri bir prodrom sonrası ilk okuler ve meningeal bulgular ile başvuran hastalar kutanoz belirtilerin geç evrede ortaya çıkması nedeniyle başlangıçta sıklıkla meningoensefalit gibi değerlendirilir. Steroid tedavisine iyi yanıt veren bu olgu hastalığın erken döneminde meningoensefalit ile karışabileceğine dikkat çekmek için sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Baş Ağrısı, Görme Bulanıklığı, Optik Disk

P-077**Kas Katılığı ve Myopati Nedeni Olarak Schwartz Jampel Sendromlu Bir Olgu**İpek Polat¹, Pakize Karaoğlu¹, Müge Ayanoğlu¹, Tülay Öztürk², Uluç Yiş¹, Handan Güleriyüz², Semra Ayşe Hız¹¹Dokuz Eylül Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İzmir²Dokuz Eylül Üniversitesi, Çocuk Radyoloji Bilim Dalı, İzmir

Schwartz-Jampel sendromu eklem kontaktürleri, jeneralize myotoni, iskelet anomalileri ve dismorfik yüz özellikleri ile seyreden, Perlecan proteini kodlayan HSPG2 gen mutasyonu nedeniyle oluşan nadir bir otozomal ressesif geçişli hastalıktır. Hastalarda kaslarda katılık ve kas hipertrofisi ile birlikte kas güçsüzlüğü tipik bulgularıdır. Motor gelişim geriliği infantil dönemde bulgu verir ve eklem kontraktürleri nedeni ile hareket kısıtlılıkları olabilir. Tanı klinik olarak konabilir. Kreatin kinaz düzeyleri hafif artmış bulunabilir. Elektromyelograflerde (EMG) myotonik, kompleks, repetitif deşarjlar görülebilir. Kas biyopsisinde myopatik değişiklikler görülebile de elektron mikroskopisi normaldir. Nadir görülen bir sendrom olup tipik EMG bulguları nedeniyle olgumuz sunulmuştur. On yedi aylık kız olgu motor gelişim geriliği olması nedeniyle getirildi. Muayenesinde mikrognați, palpebral fissürler, kısayabıngibidismorfikbulgularının olduğu görüldü. Tibialarda iskelet deformiteleri, eklem kontraktürleri, bilateral kalça dislokasyonu ve ekstremitelerde kas hipertrofisi olan olgunun yapılan EMG'de ileti hızları normal olmakla birlikte, myotonik deşarjların olduğu görüldü. Hastaya klinik olarak Schwartz-Jampel Sendromu tanısı kondu. Sonuç olarak bu olgu nadir görülmesi ve motor gerilik, iskelet anormallikleri ve dismorfik yüz bulguları olan olgularda ayırıcı tanıda düşünülmesi gerektiğinin vurgulanması için sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Kas Katılığı, Kontraktür, Myopati, Myotoni**P-078****Nadir Bir Paraenfeksiyöz Patoloji; Akut Hemiserebellit**İpek Polat¹, Pakize Karaoğlu¹, Müge Ayanoğlu¹, Tülay Öztürk², Uluç Yiş¹, Handan Güleriyüz², Semra Ayşe Hız¹¹Dokuz Eylül Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İzmir²Dokuz Eylül Üniversitesi, Çocuk Radyoloji Bilim Dalı, İzmir

Akut serebellit benign ve kendini sınırlayıcı bir durumdur. Akut hemiserebellit ise oldukça nadir görülen, akut serebellitin tek serebellar hemisferi tutan tablosu olup posterior fossa tümörü ile karıştırılabilir. Literatürde çocukluk yaş grubunda nadir bildirilmektedir. Etiyolojide en sık viral etkenler suçlanır. Kraniyal manyetik rezonans görüntülemeye ödemli serebellar hemisfer görülür. Tek serebellar hemisferdeki ödem kitle benzeri etki ile beyin sapına bası yapabilir. Benign seyirli olsa da, izlemde serebellar ensefalomalazi veya atrofi geliştiği görülmektedir. Steroid ile akut ödem tedavisi uygulanan olgularda prognoz daha iyidir. Akut serebellit özellikle serebellar sistem tutulumu nedeni yakınmalar ile başvururken, akut hemiserebellitli olgular ipsilateral piramidal sistem, kranial sinir tutulumu, nöbet, ateş, baş ağrısı ve serebellar yakınmalar ile gelebilirler. Burada nadir görülmesi nedeniyle hemiserebellit olan bir infantın sunulması planlandı. Onbir aylık erkek olgu akut sağ horizontal bakış kısıtlılığı ile getirildi. Öyküsünden birkaç hafta önce üst solunum yolu enfeksiyonu ve gastroenterit geçirdiği öğrenildi. Nörolojik muayenesinde 6. kraniyal sinir tutulumu dışında patolojik bulgu yoktu. Kraniyal manyetik rezonans görüntülemesinde (MRG) sağ serebellumda ödem olduğu görülen olguya sağ hemiserebellit tanısı ile kortikosteroid tedavisi başlandı. Tedaviden sonra 6. kraniyal sinir tutulumu tedricen düzelmekle birlikte kontrol MRG'de sağda serebellomalazi ve boyutsal küçülme olduğu görüldü. Literatürdeki çocukluk çağı hemiserebellit olguları genellikle 2-18 yaş arasında bildirilmiştir. Olgumuz on bir aylık olup, literatürde bildirilen olgulara göre küçük yaşta olması nedeniyle sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Akut hemiserebellit, Serebellar ensefalomalazi, Serebellar ödem

P-079

Sydenham Kore ve İntrakranial İnfarkt Birlikteliği: Nadir Bir Olgu Sunumu

Mehmet Canpolat¹, Fatih Kardaş², Hüseyin Per¹, Gül Demet Kaya Özçora¹, Ayşe Kaçar Bayram¹, Süreyya Burcu Görkem³, Mehmet Akif Özdemir⁴, Ali Baykan⁵, Hakan Gümüş¹, Sefer Kumandaş¹

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye

³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Pediatrik Radyoloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

⁴Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

⁵Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

Çok sayıda hiperkinetik yada hipokinetik hareket bozuklukları iskemik ve hemorajik infarkt sonrası rapor edilmiştir. İnfarkt sonrası gözlenen hiperkinetik hareket bozuklukları çoğunlukla hemikore-hemiballismus iken hipokinetik hareket bozukluklarının en yaygın görülen şekli vasküler parkinsonizmdir. Bu hareket bozuklukları akut dönemde gözlenebileceği gibi kronik dönemde geç sekel olarak karşımıza çıkabilir. Kore otoimmün, enfeksiyöz, vasküler, hipoksik-iskemik, toksik, mitokondrial hastalık gibi nedenlere bağlı olabileceği gibi psikojenikte olabilir. Sydenham koresi grup A β -hemolitik streptokok enfeksiyonundan birkaç ay sonrasına kadar oluşabilir. Bu olgu sunumunda hemikore ile başvuran Sydenham koresi ve intrakranial infarkt birlikteliği saptanan olgu bu nadir birlikteliği vurgulamak amacı ile sunuldu. **OLGU:** Dokuz yaşında erkek hasta eklemlerde şişlik, vücut yarısında istemsiz hareketler, boyun ağrısı ve konuşma bozukluğu şikayetiyle başvurdu. Hikayesinden yaklaşık 15 gün önce boğaz enfeksiyonu geçirdiği ve bir hafta süre ile antibiyotik tedavisi kullandığı, son bir haftadır istemsiz hareketlerinin olduğu, yazı yazmasının bozulduğu, önce ayak bileğinde sonrasında el bileğinde gezici karakterde ağrı ve şişlik olduğu, konuşmasının son iki gündür bozulduğu ve boyun ağrısı olduğu öğrenildi. Fizik bakıda hemikore, artikülasyon bozukluğu, hiperaktif derin tendon refleksleri saptanan hasta hemikore, akut romatizmal ateş ön tanısı ile yatırıldı. Etiyolojiye yönelik bakılan sedim 60mm/saat, CRP 19mg/L, ASO 1380Todd, ekokardiyografide I-II.dereceden mitral ve aort yetersizliği saptanan hastaya sydenham kore tanısı konuldu. Hemikore nedeniyle çekilen kranial manyetik rezonans görüntüleme (MRG) her iki frontal ve sol parietal beyaz cevherde en büyüğü 1 cm çaplı 4-5 adet akut infarkt ile uyumlu difüzyon kısıtlılığı saptandı. İnfarkt etyolojisine yönelik bakılan torombofili risk faktörlerinde ve santral sinir sistemi vaskülitide göz önüne alınarak istenen antinükleer antikor, romatoid faktör ve anjiyografide özellik yoktu. Hasta Sydenham kore ve infarkt birlikteliği olarak kabul edildi. Haloperidol ve Enoksaparin sodyum tedavisi başlandı. İzlemin birinci ayında semptomları düzelen hastanın takip ve tedavisine polikliniğimizde devam edilmektedir. Sonuç olarak, Akut kore ile gelen hastalarda atipik klinik öykü veya hemikore varsa kranial MRG diğer serebral patolojileri dışlamak için endikedir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, intrakranial infarkt, Sydenham kore.

P-080

Zellweger Sendromu; PEX1 Geninde Yeni Bir Mutasyon

Yılmaz Akbaş, Cengiz Havalı, Tuğba Hirfanoğlu, Leman Tekin Örgün, Zeynep Öztürk, Kürşad Aydın, Ayşe Serdaroğlu
Gazi Üniversitesi, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

GİRİŞ: Zellweger sendromu (ZS) nadir görülen bir peroksizomal biyogenez bozukluğudur. Tahmini insidansı 1:100.000'dir. Tipik olarak yenidoğan döneminde çoklu organ tutulumu ile gelirler. Hastalarda genel olarak hipotoni, facial dismorfizm, nöbet, psikomotor retardasyon, hepatomegali, renal kist ve sağırılık görülür. Solunum yolu enfeksiyonlarına ve karaciğer yetmezliği gibi sistemik komplikasyonlara meyillidirler. Destekleyici tedaviye rağmen hastalığın seyri çok ağırdır ve klinik tablonun belirginleşmesiyle beraber hastalar yaklaşık altı ay içerisinde kaybedilir. Ortalama yaşam beklentisi 3 aydır. Kliniğimizde ZS tanısı alan hastamızda PEX1 geninde tespit ettiğimiz yeni bir mutasyonu paylaşmak istedik

OLGU: Yenidoğan döneminde başlayan nöbet ve hipotoni şikayetleri ile kliniğimize başvuran hastanın geliş fizik muayenesinde; takvim yaşı: 4 ay, vücut ağırlığı: 5 kg (10p), boy: 72 cm (97p), baş çevresi: 40 cm (10-25p) olarak ölçüldü. Hipotonisite, taş bebek yüzü görünümü, hepatosplenomegalisi (HSM) olan hastanın ekstremitelerinde derin tendon refleksleri alınamıyordu. Hastanın yapılan laboratuvar incelemelerinde karaciğer fonksiyon tetstlerinde bozukluk saptandı. Hastanın kliniğinde yenidoğan döneminde başlayan hipotoni ve tekrarlayan nöbetler, atipik yüz, hepatosplenomegali, laboratuvarında ise karaciğer fonksiyon testlerinde bozulma olması öncelikle metabolik hastalıkları özellikle Zellweger sendromunu düşündürdü. Metabolik tetkiklerinde çok uzun zincirli yağ asidi (ÇUZYA) C26:0/C22:0 düzeyi yüksek olarak saptandı. Zellweger sendromu tanısı kuvvetlenen hastadan genetik analiz istendi. Genetik analiz sonucu PEX1 geninde p.C296F (c.887G>T) homozigot mutasyonu tespit edildi. **TARTIŞMA:** Zellweger sendromu peroksizomal biyogenez defektleri arasında sık görülen bir hastalıktır. Yenidoğan döneminde başlayan nöbetler, hipotoni, atipik yüz görünümü ve HSM şikayetleri olması halinde akılda tutulması gereken tanılardan biridir. Kesin tanı PEX1 geninin 12 farklı alt tipinde saptanan mutasyonlar ile konabilmektedir. Olgumuzda literatürle uyumlu olarak PEX1 genetik mutasyonu saptanmıştır. Hastamızda tespit ettiğimiz p.C296F (c.887G>T) homozigot mutasyonu ZS'nda ilk kez tanımlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Zellweger sendromu, PEX1 mutasyonu, Peroksizom

P-081

İki Farklı Nörolojik Hastalık, Ortak Bir Vital Bulgu

Yılmaz Akbaş, Cengiz Havalı, Tuğba Hirfanoğlu, Leman Tekin Örgün, Zeynep Öztürk, Kürşad Aydın, Ayşe Serdaroğlu
Gazi Üniversitesi, Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

GİRİŞ: Çocuklarda hipertansiyon nörolojik bir hastalığın bulgusu olabileceği gibi bir çok nörolojik komplikasyonunda nedeni olabilir. Hipertansiyona bağlı nörolojik komplikasyonların kliniği çok farklılık gösterir. İnme gibi akut bir komplikasyonla karşımıza gelebileceği gibi demans gibi kronik bir tabloya da neden olabilir. Ortak özellikleri hipertansiyon olan farklı klinik bulgulara sahip iki farklı olgu sunmak istedik

OLGU 1: Gelişimi tamamen normal olan 6 aylık bebek hastanemize sol el ve bacakta 2-3 dakika süren atım şeklinde nöbet ve sol hemiparezi şikayetleri ile geldi. Hastanın ilk fizik muayenesinde; vücut ısı: 36.5 C, nabız: 120/dk, solunum sayısı: 36/dk, tansiyon arteriyel: 80/50 mmHg sağ gözünü kapatamıyor, sağ nazolabial sulkus silik, ekstremitelerde sol tarafta tonus sağa göre azalmış ve kas gücü 3/5 olarak değerlendirildi. Hastanın alınan ilk kanlarında karaciğer fonksiyon testleri (KCFT) normalin 3-4 kat üstündeydi. Takibinde hipertansiyonu tespit edilen hastanın beyin MRG'nda; sağ hemisferde atrofiye gidiş ve kortikal nekroz, sol hemisferde ödem gözlemlendi. Hastanın anjiyografisi Moya-Moya hastalığı ile uyumlu saptandı. Hipertansiyon, KCFT'nde yükseklik ve anjiyografi bulgularıyla hastada vaskülit düşünülerek tetkikleri planlandı.

OLGU 2: Daha önce sağlıklı olan hastaya bulantı-kusma, nöbet ve bilinç değişikliği şikayetleri ile gittiği dış merkezde beyin tomografisi ve lomber ponksiyon (LP) yapılmış. LP sonucu normal olan hastanın beyin BT'sinde sol oksipital kortexte kortikal subkortikal yamasal hipodens alanlar izlenmiş. Hastaya seftriaxon ve asiklovir tedavisi başlanmış. Takibinde çekilen beyin MRG yamasal tarzda hiperintens alanlar tespit edilince ADEM düşünülerek pulse steroid tedavisi verilmiş. Hastanın kliniği düzeline ileri araştırma için hastanemize gönderilmiş. Hastanın geliş fizik muayenesinde tansiyonu 140/90 mmHg olarak geldi. takibinde hipertansiyonu devam eden hastanın laboratuvar tetkiklerinde nefrotik düzeyde proteinüri mevcuttu. Hastanın mevcut durumu klinik ve görüntüleme bulgularıyla değerlendirildiğinde posterior reverzible ensefalopati sendromu düşünüldü. Tansiyonları kontrol altına alınan hastanın kontrol beyin MRG'nde lezyonların tamamen düzeldiği tespit edildi.

TARTIŞMA: Bu iki vaka birkez daha hastalardan alınan vital bulguların tanı konulma aşamasında ne kadar önemli olduğunu göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Hipertansiyon, Vaskülit, Posterior Reverzible Ensefalopati Sendromu

P-082

İki Farklı Homozigot Mutasyonlu Pompe Hastalığı

Alev Arslan Kızıltaş¹, Gamze Hatice Poyrazoğlu², Halit Işık³, Alper Özcan³, Ayse Betül Ergül³, Neslihan Mungan⁴

¹Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji, Kayseri

²Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji, Kayseri

³Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Kayseri

⁴Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma, Adana

GİRİŞ: Pompe hastalığı otozomal resesif kalıtım gösteren bir glikojen depo hastalığıdır. Lizozomal bir enzim olan asit alfa-glukozidaz (asit maltaz) enziminin eksikliğine bağlı olarak glikojen hidrolize olamaz ve dokularda birikir. En çok etkilenen dokular, kalp, iskelet kası ve düz kas hücreleridir. Alfa asit glukozidaz geni 17q25.2-q25.3 kromozomu üzerinde bulunur ve 200'den fazla mutasyon raporlanmıştır. Pompe hastalığının infantil, juvenil ve erişkin formları mevcut olup, en ağır formu ise ilk iki yaşta ölümle sonuçlanan, kardiyomiyopati ve miyopati ile karakterize infantil formudur. Hastamızda sık saptanan c.32-13T>G homozigot mutasyonu ile birlikte çok nadir saptanan c.1856G>A homozigot mutasyonu nedeniyle sunulmuştur.

VAKA: 7 aylık kız hasta solunum sıkıntısı nedeniyle başvurdu, akciğer grafisinde kardiyomegali saptanması üzerine Çocuk Kardiyoloji ile konsülte edildi. Anamnezinde anne babanın ikinci derece akraba olduğu, hastanın son 3 aydır beslenmesinin bozulduğu, kilo kaybının olduğu, halsizleştiği öğrenildi. Ekokardiyografik değerlendirmede Hipertrofik kardiyomiyopati tanısı konuldu. Elektrokardiyografide kısa PR mesafesi ve göğüs derivasyonlarında yüksek voltajlı QRS kompleksi saptandı. CK 650 U/L idi. Hastadan alfa asit glukozidaz enzim düzeyi ve genetik mutasyonları çalışıldı. Genetik taramada c.32-13T>G ve c.1856G>A 2 adet homozigot mutasyon saptandı. Hastaya insan alfa-asit glukozidaz (Myozyme 50 mg flk) 40mg/kg/doz/2hafta başlandı. Aile taramasında anne, baba ve her iki kardeşinde c.32-13T>G ve c.1856G>A 2 adet heterozigot mutasyon saptandı. Her iki değişikliğin aynı alel üzerinde olduğunu düşündürdü. Bu nedenle aile bireyleri taşıyıcı olarak değerlendirildi.

TARTIŞMA: Pompe hastalığına neden olan iki ayrı mutasyonunda homozigot saptanması çok nadir bir durumdur. Klinik ve laboratuvar tetkiklerle Pompe hastalığı tanısı konulan hastalarda insan alfa asit glukozidaz enzim tedavisi başlanması esastır. Aile bireylerinde ise her iki mutasyon heterozigot saptanması nedeniyle mutlak prenatal tarama önerilmektedir

Anahtar Kelimeler: Pompe, Homozigot Mutasyon, glikojen depo, kardiyomiyopati

P-083

Adrenalin İnfüzyonu Sonrası Kardiyak İskemiyle İlişkili Senkop

Alev Arslan Kızıltaş¹, Gamze Hatice Poyrazoğlu², Feyza Esen³, Nihan Tufan³, Hümeysra Aslaner³

¹Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji, Kayseri

²Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji, Kayseri

³Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Kayseri

GİRİŞ: Refleks senkop, normalde dolaşımın kontrolünde yararlı olan kardiyovasküler reflekslerin bir tetikleyiciye karşılık geçici olarak çalışmaması durumunda meydana gelen ve vazodilatasyona ve/veya bradikardiye yol açan ve bunun sonucunda arteriyel KB'yi ve global serebral perfüzyonu düşüren çeşitli heterojen durumları kapsar. Vazodepresör tip genellikle dik pozisyonda vazokonstriktör tonusta bir kayba bağlı hipotansiyon mevcutsa, kardiyoinhibitör tip bradikardi veya asistol varsa kullanılır. Kardiyoinhibitör tip vazovagal senkop olduğu düşünülen hastaya iv adrenalin sonrası kardiyak iskemi gelişmesi nedeniyle sunuldu.

VAKA: 7 yaşında erkek hasta kan alımından 5 dakika sonra aniden nefes alamama, ajitasyon, rengine soluklaşma, soğuk terleme, kendinden geçme nedeniyle Çocuk Acil Ünitesine alınmış. Belirgin bradikardi, şuur bulanıklığı nedeniyle oksijen verilmiş, intravenöz mayi desteğinde bulunulmuş ancak bradikardisi devam ettiğinden iv Adrenalin bolus uygulanmış. EKG'de ST değişikliği olması nedeniyle Çocuk Kardiyoloji'ye konsülte edilen hastada bradikardi (56/dk), solukluk ve soğukluk saptandı. Kapiller geri dolum zamanı 5sn üzerindiydi.

Akut myokard iskemisi nedeniyle oksijen verildi, IV 10cc/kg SF bolus uygulandı, antiagregan dozda Aspirin başlanarak yakın monitörizasyon için yoğunbakım ünitesine yatırıldı. Kardiyak troponin I değeri ilk 6 saatte belirgin artış gösterdi, takiben 12. saatte normale döndü. Kalp fonksiyonu, kardiyak enzimler normale döndü. Selektif koroner anjiyografide herhangi anormallik saptanmadı. 24 saatlik Holter EKG monitörizasyonu normal saptandı. Tilt table testi 20. dakikasında mide bulantısı başlayan hastanın testine son verildi ve pozitif kabul edildi.

TARTIŞMA: Vazovagal senkopta emosyonel faktörlere bağlı olarak vücutta katekolamin artışı olur. Artan katekolaminler kalbin aşırı kasılmasına ve kalpteki mekanoreseptörlerin uyarılmasına yol açar. Senkop sırasında yeterli intravenöz mayi desteği sağlanmadan adrenalin infüzyonu uygulanması katekolaminerjik etki ile kalbin aşırı kasılmasına ve adrenalinin myokardiyal toksik etkisine neden olabilir. Bu vakada da uygun tedavi sonrası iskemi bulguları gerilemiştir. Bu hastada da yeterli intravenöz mayi desteği sonrası, iskemi bulguları gerilemiştir. Vazovagal senkop riski nedeniyle hasta ve ailesi bilgilendirilerek yakın takip planlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Adrenalin, Kardiyak İskemi, Senkop

P-084

Vertebral Arter Diseksiyonu Zemininde Gelişen Serebellar Arter İnfarktı

Hatice Gamze Poyrazoğlu¹, Mehmet Canpolat², Alper Özcan³, Alev Arslan Kızıltaş⁴, Hüseyin Per², Hakan Gümüş², Halil Dönmez⁵, Ayşe Kaçar Bayram², Yasemin Altuner Torun⁶, Sefer Kumandaş²

¹Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji, Kayseri

²Erciyes Üniversitesi Tıp fakültesi, Çocuk Nöroloji, Kayseri

³Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Kayseri

⁴Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji, Kayseri

⁵Erciyes Üniversitesi Tıp fakültesi, Radyoloji, Kayseri

⁶Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Hematoloji, Kayseri

GİRİŞ: İnme serebral arter ve venlerdeki ani tıkanma veya rüptür sonucunda ortaya çıkan fokal serebral hasar olarak tanımlanır. Çocukluk çağı inmelerinde 30 günlükten 18 yaşa kadar, sıklığın her 100.000 çocukta 1.3 ile 13 arasında değiştiği bildirilmektedir. Klinik tablo çocuğun yaşına, inmenin tipine ve yerleşimine bağlı olarak değişkenlik göstermektedir. Burada vertebral arter diseksiyonu zemininde gelişen akut infarkt olgusu sunuldu.

OLGU: 9 yaşındaki erkek hasta 3 gündür devam eden tek taraflı baş ağrısı, bulantı, kusma, görmede bulanıklık ve uykuya eğilim şikayetleri ile acil polikliniğimize başvurdu. Hastanın fizik muayenesinde şuur uykuya eğilimli, sağ kol ve bacakta 4/5 kuvvet kaybı, DTR→+/+++ sağ santral fasiyal paralizi ve her iki gözde horizontal nistagmus mevcuttu. Nörolojik defisiti olması üzerine çekilen acil BT de occipital bölgede artefakt olabileceği düşünülen lezyon gözlenmesi üzerine kraniyal MR ve difüzyon MR çekildi. Sağ serebellar hemisferde ve sağ posterior serebellar arter sulama alanlarında yaygın patolojik difüzyon kısıtlılıkları. Bu alanların T2 sekansında hiperintens sinyal artışı izlendi (akut multifokal enfarkt odakları). Dopler USG de karotisler ve sol vertebral arter normal olarak değerlendirildi. Sağ vertebral arterde akım saptanmaması üzerine karotis arter MR anjio çekildi. Bilateral ana, internal ve eksternal karotis arterler açık olup, stenoz bulgusu saptanmadı. Bilateral vertebral arterler, baziller arter normal kalibrasyonda izlendi. Girişimsel MR anjiyografide Sağ vertebral arter kafa tabanı düzeyinde oklüde görünümde olup lümeninde trombus ile uyumlu dolum defekti bulunmaktadır. Oklüde defekt vertebral arterin distaline kadar uzanmaktadır. Baziller arter ve sol posterior serebellar arter dalışı normal olarak izlendi. Sağda posterior serebellar arter ve distali oklüde görünümündedir. Sol vertebral arter normal doluş göstermektedir. Hasta sağ vertebral arter diseksiyonu zemininde gelişen akut serebellar arter infarktı olarak değerlendirildi. Hastaya clexan tedavisi başlandı. Etiyolojiye yönelik yapılan tetkiklerinde Faktör 8 düzeyi belirgin olarak yüksek olarak tespit edildi.

YORUM: Bu çalışmada genç yaşta gelişen arka sistem inmelerinde vertebra-baziler arter sisteminde diseksiyonunun olabileceğini vurgulanmak istendi.

Anahtar Kelimeler: Vertebro-baziler sistem, diseksiyon, infarkt

P-085**Herpes Simpleks Tip 2 Ensefalitine Bağlı Afazi: Olgu Sunumu**

Arzu Ekici¹, Nevin Kılıç², Erol Comart², Murat Aldan³, Özlem Özdemir¹, Betül Orhaner²

¹Şevket Yılmaz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi

²Şevket Yılmaz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

³Şevket Yılmaz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Psikolog

Herpes simplex virusu ensefaliti yüksek mortalite ve morbiditeye neden olan en sık viral ensefalit nedenidir. Herpes Simpleks Tip-2 ensefaliti yenidoğan dönemi haricinde nadiren görülmektedir. HSV ensefaliti, ateş ve başağrısıyla karakterize prodrom dönemini takiben bilinç bulanıklığı, kişilik değişikliği, hemiparezi, epileptik nöbet gibi fokal veya generalize nörolojik bozukluklar görülen bir tablodur. Bu yazıda ateş, kusma, şuur değişikliği şikayeti ile başvuran, afazi gelişen ve Herpes Simpleks Tip 2 ensefaliti tanısı konulan altı yaşında erkek hasta sunuldu.

Anahtar Kelimeler: afazi, ensefalit, Herpes Simpleks Tip 2

P-086**Kontrolsüz Göçler Toplum Sağlığını Tehdit Ediyor: Kızamığa Bağlı Transvers Miyelit Vakası**

Adem Dursun¹, Zübeyde Gündüz², Mehmet Canpolat³, Özgür Ceylan⁴, Selim Doğanay⁵, Melahat Yeni¹, Hüseyin Per³

¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye

²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

⁴Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

⁵Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Çocuk Radyoloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

Kızamık virüsü; Paramiksovirus üyesi olan bir RNA virüsüdür. Güvenli ve etkin bir aşısı olmasına rağmen çocuk ölümlerinin önemli bir nedeni olarak karşımızda durmaktadır. 2011'de çoğu beş yaş altı çocuk olmak üzere 158 000 kişi bu nedenle ölmüştür, başka bir deyişle günde 430, saatte 18 kişi bu hastalıktan dolayı kaybedilmektedir. Kızamığa bağlı Norolojik komplikasyonlara nadiren rastlanır. En çok bilineni kızamık hastalığının geçirilmesinden ortalama 7 yıl sonra ortaya çıkan Subakut Sklerozan Panensefalitir. Literatürde kızamığa bağlı ender transvers myelit (TM) vakaları bildirilmiştir. Bu çalışmayı Kızamığın nadir norolojik komplikasyonlarından biri olan transvers myelite dikkat çekmek için sunuyoruz. **OLGU:** 6 Yaşında Suriyeli kız hasta ateş, şuur bulanıklığı, döküntü, idrar yapamama şikayetiyle hastanemize başvurdu. Hastanın annesinden alınan ayrıntılı anamnezde Suriye deki savaştan dolayı bir ay önce illegal yollardan ülkemize geldiği öğrenildi. Olgunun son beş gündür ateşinin olduğu, ateş başladıktan iki gün sonra boğaz ağrısı, öksürük, gözlerde kızarıklık şikayetinin başladığı belirtildi. Son bir gündür döküntü ve şuur bulanıklığının ortaya çıktığı ifade edildi. Hastanemize başvuru anındaki fizik muayenesinde Vücut ısı 40°C, kan basıncı 100/60 mmHg idi. Şuuru bulanıktı, anlamsız sesler çıkarıyordu. Konjonktivalar ve orofarinks hiperemikti. Yüzde, kulak arkasında gövdede ve ekstremitelerde makulopapul döküntüleri vardı. Karın muayenesinde globu tespit edildi. Üst ekstremitelerde derin tendon refleksi alınırken alt ekstremitelerde alınamadı. Laboratuvar incelemesinde biyokimyasal parametrelerinde anormallik tespit edilmedi. Beyin Omurilik Sıvısı değerlendirilmesinde protein 101.3 mg/dL, glukoz 47 mg/dL, lökosit sayısı 180 µ/L idi. Serumda ve nazofaringeal bölgeden alınan sürüntü örneğinde bakılan kızamık IgM pozitif. Spinal MRG'nin TM ile uyumlu olduğu görüldü. Malnütrisyonu olmayan, immunglobulin düzeyleri normal olan hastanın vitamin A düzeyi düşük bulundu 0.28 mg/L (0.3-0.7). Vitamin A ve 6 gün boyunca 30mg/kg/gün dozunda metilprednizolon ile tedavi edildi. Tedavinin sekizinci gününde üriner katetersiz idrar yapabildiği görüldü, onbeşinci gününde sekelsiz taburcu edildi. Sonuç olarak, Kızamık çocuk ölümlerinin halen önemli nedenlerinden biridir. Klinisyenler TM'inde kızamıkta gelişebilecek nadir norolojik komplikasyonlarından biri olduğunu akılda bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Transversmyelit, Kızamık, Çocuk.

P-087**Hatırlatma: Guillain Barre Sendromu Kliniği İle Başvuran Hipokalemik Paralizi**

Turgay Çokyaman, Emine Tekin, Hamit Özyürek, Ömer Faruk Aydın, Haydar Ali Taşdemir
Ondokuzmayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

GİRİŞ: Akut flask paralizi respiratuar ve bulbar güçsüzlüğün eşlik edebildiği, hızlı başlangıçlı kuvvet kaybı ile karakterize bir sendromdur. Günler ve haftalar içinde kuvvet kaybı en ağır seviyeye ulaşır. Spastisite, hiperrefleksi, klonus ve ekstansor plantar yanıt gibi birinci motor nöron bulguları beklenmez. **OLGU:** Üç yaşındaki hasta yürüyememe yakınması ile getirildi. Öyküsünden bir gün önce ayaklarının üzerine basamadığı, kollarda da güçsüzlük olduğu ve bu yakınmalarının 24 saat içinde hızlı bir şekilde ilerlediği öğrenildi. Muayenesinde dört ekstremitte proksimal ve distal kas gücü 2/5, DTR'leri hipoaktif, diğer muayene bulguları normal idi. Laboratuvarında serum potasyumu 2,1 mg/dl bulundu ve tedavi ile serum potasyum düzeyi yükseltilirken olgunun üst ve alt ekstremitte kas gücünün 5/5 ve DTR'lerinin normale döndüğü, tekrar yürümeye başladığı görüldü. Hipopotasemi etiyolojisine yönelik yapılan tetkiklerin normal bulunması ve bu dönemde paralizi tablosunun gelişmesi dolayısıyla olguda hipokalemik paralizi tanısı konularak klinik izleme alındı. **TARTIŞMA:** Hipokalemik periyodik paralizi ağrısız kas güçsüzlüğü ataklarıyla karakterize, akut flask paralizi ayırıcı tanısına giren, nöromusküler kanalopati hastalığıdır. Akut flask paralizi, ilerleyici güç kaybı gelişmesi dolayısıyla sistematik değerlendirme ve tedavinin gerekli olduğu acil bir durumdur ve öncelikle respiratuar ve bulbar güçsüzlük, kardiyovasküler instabilite, elektrolit dengesizliği, toksikasyon ve spinal kord kompresyonunun (travmatik, intraspinal kolleksiyon) varlığı araştırılmalıdır. İlerleyici güçsüzlük yakınması ile başvuran hastaların anamnez ve fizik muayene bulguları ilk olarak Guillain-Barre sendromunu akla getirmesine rağmen hipokalemik periyodik paralizi ayırıcı tanıda akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: hipokalemi, paralizi, flask paralizi

P-088**Anormal Göz Hareketleri ile Başvuran İki Olgu**

Hande Tekin, Sanem Yılmaz, Gül Serdaroğlu, Hasan Tekgöl, Sarenur Gökben
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, Çocuk Nörolojisi BD, İzmir

GİRİŞ: Gözün istemsiz vertikal, horizontal veya torsiyonel hareketi nistagmus olarak adlandırılır. Göz hareketlerinin kontrolü; göz, oksipital korteks, beyindeki görme merkezleri, frontal lob, serebellum, beyin sapı, kafa çiftleri arasındaki etkileşimle sağlanır. Bu bölgelerdeki fonksiyon kaybı ya da aralarındaki koordinasyon bozukluğu anormal göz hareketleri ile sonuçlanmaktadır. Kaotik her yöne konjuge göz hareketleri (opsoklonus) genellikle bir paraneoplastik sendromun, özellikle de nöral krest tümörlerinden nöroblastomun bir belirtisi olarak karşımıza çıkar. B12 vitamini eksikliğinde, dokularda dengesiz bir şekilde oluşan sitokinler, tümör nekrozis faktör ve epidermal büyüme faktörü gibi hormon benzeri moleküller aracılığı ile sinirlerde hasar oluşur ve nistagmus dahil her türlü nörolojik bulgu görülebilir. Burada, infantil dönemde anormal göz hareketleri nedeniyle başvuran ve farklı etiyolojik nedenlerin saptandığı iki olgu sunulmaktadır. **OLGU 1:** İki aylık erkek olgu vertikal nistagmus ile başvurdu. Göz muayenesinde bulguları açıklayacak patoloji saptanmadı. Nörogörüntüleme tetkikleri normaldi. B12 vitamin eksikliği dışında tüm biyokimyasal ve nörometabolik tetkikleri normal saptandı. Olguda B12 tedavisi sonrası düzelme gözlemlendi. **OLGU 2:** Bir yaşında erkek, ilk defa dokuz aylık iken rotatuar göz hareketleri ile hekim başvurusu olan ancak üç ay sonra opsomyoklonusu gelişmesi sonrasında tarafımıza başvurup tetkik edilen olguda batın USG, toraks ve batın tomografileri normaldi. Nöron spesifik enolaz üst düzeyde saptanınca MIBG istenen olguda iyi diferansiye nöroblastom saptandı. Kitle eksizyonu ve IVIG tedavisi ile bulguları geriledi. **SONUÇ:** Çocukluk yaş grubunda rotatuar ve vertikal nistagmusta, öncelikle gözün primer patolojileri, daha sonra ise paraneoplastik sebepler ve B12 eksikliği dahil diğer nörolojik hastalıklar araştırılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: B12, nöroblastom, göz

P-089**Otistik Spektrum Bozukluğu Olan Çocuklarda Çölyak Antikorları**Aydan Değerliyurt¹, Gülser Şenses Dinç², Zeynep Göker², Esra Güney², Serap Teber¹, Özlem Hekim Bozkurt²¹Ankara Çocuk Sağlığı Hastalıkları, Hematoloji-Onkoloji Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü²Ankara Çocuk Sağlığı Hastalıkları, Hematoloji-Onkoloji Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Ruh Sağlığı Bölümü

AMAÇ: Otistik spektrum bozuklukları (OSB) iletişimde yetersizlik, stereotipik davranışlar ve sınırlı ilgi alanları gibi duygusal ve sosyal gelişimde bozukluklarla kendini gösteren, etyolojisinde genetik faktörlerle birlikte, immün sistem disfonksiyonu, çevresel faktörlerin de sorumlu olduğu düşünülen, sıklığı önemli ölçüde artış gösteren bir hastalık grubudur. Bazı otistik spektrum bozukluklarının intestinal geçirgenlik artışı sonucu dolaşıma geçen exorfinlerin gelişen beyin üzerindeki olumsuz etkileri sonucu ortaya çıktığı düşünülmektedir. Çölyak hastalığı ise genetik olarak duyarlı kişilerde gluten alımının tetiklediği, barsaklarda inflamasyonla kendini gösteren, immün aracılı multisistemik bir bozukluktur. Klinik görünümü tipik intestinal belirtilerden, ataksi, nöropati gibi nörolojik extraintestinal belirtilere ve latant formlara kadar değişebilmektedir. Türkiye’de okul çağı çocuklarında sıklığı % 0,47 olarak bildirilmiştir. Çölyak hastalığı ile otistik spektrum bozuklukları arasında bir ilişkinin varlığı ileri sürülmüşse de bu konu hala açık değildir. Bu çalışmada OSB ve çölyak hastalığı ilişkisinin aydınlatılması amacıyla OSB olan hastalarda çölyak antikorlarının varlığı araştırılmıştır.

YÖNTEM: Yaşları 2-14 arasında değişen 75’i erkek 90 OSB hasta çalışmaya alındı. Hasta serumlarında çölyak hastalığına yönelik anti doku transglutaminaz antikorları (anti-dTG), anti endomisyal antikorlar (EMA) ve anti gliadin antikor (AGA IgA ve Ig G) seviyelerine bakıldı.

BULGULAR: Bir hastada anti-dTG ve EMA antikor pozitifliği (%1,1), bir başka hastada ise sadece AGA Ig A pozitifliği saptandı. Diğer tüm hastalarda antikor düzeyleri negatif bulundu. Çölyak antikor pozitifliği OSB olan hastalarda genel prevalansın üzerinde bulunmuştur. Çıkarım: Bazı OSB olan hastalarda çölyak hastalığı ve ilişkili antikorlar etyolojiye katkıda bulunabilir.

Anahtar Kelimeler: Otistik spektrum bozukluğu, çölyak antikorları, etyoloji

P-090**Handl Sendromu (Psödomigren): Bir Olgu Sunumu**

Hüseyin Tan, İsmail Polat

Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bölümü, Erzurum

HaNDL sendromu; geçici baş ağrısı, geçici nörolojik defisitler ve beyin omurilik sıvısında lenfositik hücre artışı ile karakterize bir sendromdur. Bu antite strok, hemiplejik migren, meningoensefalit ve aseptik menenjit ile karışır. Biz 17 yaşında HaNDL sendromlu kız hasta sunuyoruz. Bu sendromun ayırıcı tanısını tartışıyoruz. Bu olgu vesilesiyle bu sendromun farkındalığını vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: HaNDL sendromu, psödomigren, ayırıcı tanı

P-091**Gullain-Barre Sendromuna Bağlı Akut Rabdomyolizis: Bir Olgu Sunumu**

Hüseyin Tan

Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bölümü, Erzurum

Akut rabdomyolizis, iskelet kaslarındaki yıkım sonucu intraselüler muhtevanın dolaşıma geçmesiyle karakterize bir sendromdur. Akut rabdomyolizise yol açan bozukluklar şunlardır: Travmalar, ilaçlar, toksinler, genetik kas hastalıkları, nöroleptik malign sendrom, konnektif doku hastalıkları, kas iskemisi, aşırı kas aktivitesi, uzun süreli immobilizasyon, elektrolit bozuklukları ve infeksiyonlar. Biz Gullain-Barre sendromuna bağlı akut rabdomyolizisli 6 yaşında bir erkek hasta sunuyoruz. Muhtemel ayırıcı tanıları tartışıyoruz.

Anahtar Kelimeler: Gullain-Barre sendromu, rabdomyolizis, kreatin kinaz yüksekliği

P-092**Sturge-Weber Sendromu Tip III: Olgu Sunumu**Ahmet Sami Güven¹, Füsün Dilara İçağasioğlu¹, Hasan Akgül², Ayhan Dursun³, Enver Sancakdar⁴, Ali Kaya²¹Cumhuriyet Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Sivas²Cumhuriyet Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Sivas³Cumhuriyet Üniversitesi, Göz Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Sivas⁴Cumhuriyet Üniversitesi, Biyokimya Ana Bilim Dalı, Sivas

Sturge Weber sendromu (SWS) yüzde trigeminal sinirin dağılım bölgesinde şarap rengi anjiom ve aynı tarafta leptomeningeal anjiom ile karakterize bir hastalık olup 1/50000 oranında görülmektedir. SWS 3 grupta sınıflandırılabilir; Tip I (klasik tip), fasyal ve leptomeningeal anjiomlu grup, Tip II, fasyal anjiomu olan ancak leptomeningeal anjiomu olmayan grup, Tip III (leptomeningeal anjiomatozis), sadece leptomeningeal anjiomu olan grup. Beyinde leptomeningeal anjiomlar genellikle pariyetal ve oksipital bölgeleri etkilemektedir. SWS'nun klinik bulguları, epileptik nöbetler, psikomotor gelişme geriliği, mental retardasyon, beyin lezyonlarının karşı tarafında hemiparezidir. Nöbet geçirme şikayeti nedeni ile dış merkezden hastanemize sevk edilen 13 aylık kız hastanın hikayesinde aynı gün içerisinde 4 kez olan sağ fokal motor nöbetinin olduğu öğrenildi. Öz ve soy geçmişinde, bir kız kardeşinin 25 günlük iken ex idi (ex sebebi bilinmiyor), anne-babası arasında akrabalığı yoktu ve nöromotor gelişimi normal idi. Fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 8.5 kg (25-50p), boy: 70 cm (25p), baş çevresi: 44 cm (10p), sol göz kapağında çok belirgin olmayan kapiller hemanjiomu ve sağ hemiparezisi var idi. Laboratuvar tetkiklerinde hemogram, biyokimya tetkikleri normal sınırlarda idi. İdrar-kan aminoasitleri, tandem-MS metabolik hastalık paneli normal olan hastanın EEG'sinde zemin ritminde yavaşlama, hemisferler arası asimetrisi vardı. Bilgisayarlı beyin tomografisinde sol serebral hemisfer sağa göre atrofik görünümde idi ve sol pariyetal ve oksipital lobda kortikal alanda yamasal hiperdens alanlar izlenmekte idi. Beyin manyetik rezonans incelemesinde sol serebral hemiatrofi, sol oksipito-pariyetal bölgelerde FLAIR serilerde belirgin olarak izlenen sulkal hiperintensiteler var idi ve post kontrast T1A serilerde bu düzeylerde belirgin gyal-pial tarzda yoğun kontrast tutulumları dikkati çekmekte idi. SWS tanısı alan olgumuzun nöbetleri levatirasetam tedavisi ile kontrol altına alındı. Biz olgumuzla, SWS'nun klasik formdan farklı olarak nadiren yüzde porta şarabı lekesi olmadan sadece leptomeningeal tutulumla gelebileceğini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: Sturge-Weber sendromu, fasyal anjiom, leptomeningeal anjiom

P-093**Bir Olgu Nedeniyle İnfantil Tuberoskleroz**

Ahmet Sami Güven¹, Elif Koç², İsmail Akkar³, Mehmet Haydar Atalar⁴, Ayhan Dursun⁵, Füsün Dilara İçağasıoğlu¹

¹Cumhuriyet Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Sivas

²Cumhuriyet Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Sivas

³Sivas Devlet Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Sivas

⁴Cumhuriyet Üniversitesi, Çocuk Rayoloji Bilim Dalı, Sivas

⁵Cumhuriyet Üniversitesi, Göz Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Sivas

Tuberoskleroz kompleksi (TS) deri ve sinir sistemi yanında diğer birçok sistemi etkileyen, otozomal dominant kalıtım gösteren, insidansı 1/6000-30000 arasında değişen bir hastalıktır. TS sıklıkla kortikal displazi, supependimal nodüller, giant cell astrositoma, retinal astrositik hamartom, fasiyal anjiofibrom, renal ve akciğer yerleşimli anjiolipom ve kalpte rabdomyoma neden olur. Klinik bulgular hastanın yaşına ve etkilenen organlara göre değişir. Hastaların %80-90 kadarında epileptik nöbetler ortaya çıkar. Nöbetler erken infantil dönemde ortaya çıkmaya başlar ve genellikle tüm nöbet tipleri izlenebilir. Hastaların yaklaşık 1/3-2/3'ünde infantil spazmlar ortaya çıkar. İki aylık erkek hasta havale geçirme şikâyeti ile hastanemize getirildi. Hikâyesinde son 3 gündür özellikle uykudan uyanma döneminde olan 10-15 kez myoklonik vasıflı sıçramalarının olduğu öğrenildi. Öz ve soy geçmişinde, özellik yoktu. Fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 4.5 kg (3-10p), boy: 55 cm (3-10p), baş çevresi: 46 cm (50p), baş kontrolü var idi ve lumbosakral bölgede 4x3 cm hipopigmente alanı var idi. Laboratuvar tetkiklerinde hemogram, biyokimya, TORCH tetkikleri normal sınırlarda idi. İdrar-kan aminoasitleri, tandem-MS metabolik hastalık paneli normal olan hastanın EEG'sinde zemin ritminde yavaşlama ve bilateral fronto-pariyetal bölgelerde keskin karakterli yavaş dalga deşarjları var idi. Göz muayenesi normal olan olgumuzun ekokardiyografik incelemesinde rabdomyom ve 3.derece triküspit yetmezliği tespit edildi. Beyin manyetik rezonans incelemesinde supratentöriyal alanda dağınık yerleşimli ve farklı boyutlarda kortikal tüberleri ve subependimal tüberleri var idi. TS tanısı alan olgumuzun nöbetleri Vigabatrin tedavisi ile kontrol altına alındı. Biz olgumuzla, infantil dönemde nöbetlerle gelen hastaların TS açısından cilt muayenesinin dikkatli bir şekilde yapılması gerektiğini bir kez daha vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: Tuberoskleroz, hipopigmente cilt lezyonu, infantil spazm, intrakraniyal tüberler, kardiyak hamartom

P-094**Bel Ağrısının Nadir Bir Nedeni: Akut Spondilodiskitis**

Ahmet Sami Güven¹, Ali Kaya², Enver Sancakdar³, Mehmet Haydar Atalar⁴, Hilal Topçu Gavas², Füsün Dilara İçağasıoğlu¹

¹Cumhuriyet Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Sivas

²Cumhuriyet Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Sivas

³Cumhuriyet Üniversitesi, Tıbbi Biyokimya Ana Bilim Dalı, Sivas

⁴Cumhuriyet Üniversitesi, Çocuk Rayoloji Bilim Dalı, Sivas

Spondilodiskit ya da vertebral osteomyelit, intervertebral disk ve bitişindeki vertebranın enfeksiyonudur, ve çocukluk çağında ender görülen, ayırıcı tanısı zor, ağrılı ve çocuğun aktivitesini ileri ölçüde kısıtlayan bir hastalıktır. On beş yaşında erkek hasta son 4 gündür mevcut olan bel ağrısı ve yürüyememe şikâyeti ile hastanemize getirildi. Fizik muayenesinde; lumbosakral bölgede hassasiyet ve yürümede zorlanması dışında diğer muayeneleri doğal idi. Laboratuvar tetkiklerinde beyaz küre: 8600/mm³, Hb: 12.6g/dL, plt: 191000/mm³, CRP: 103mg/L, sedim: 86mm/saat idi ve biyokimyasal parametreleri normal sınırlarda idi. Salmonella-Brusella ve kollojen doku belirteçleri negatif idi. Kemik iliği aspirasyonu normal idi. İdrar ve kan kültüründe üreme olmadı. Tuberküloza açısından yapılan ppd ve açlık mide suyunda ARB'si negatif idi. Lumbosakral manyetik rezonans incelemesi spondilodiskit ile uyumlu idi. Spondilodiskit tanısı alan olgumuzun ikili antibiyotik tedavisi ile şikayetleri geriledi ve akut faz belirteçleri normale geldi. Antibiyotik tedavisi 6 haftaya tamamlandıktan sonra bel korsesi kullanması önerisi ile poliklinik kontrollerine gelmek üzere taburcu edildi. Biz olgumuzla, bel ağrısı ve yürüyememe şikâyeti ile başvuran hastaların spondilodiskit açısından da değerlendirilmesi gerektiğini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: Bel ağrısı, yürüyememe, spondilodiskit

P-095

Febril Konvülziyon Hastalarının Demografik Ve Klinik Özellikleri

Ozan Koçak¹, Füsün Dilara İçağasıoğlu²¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı²Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Sivas

AMAÇ: Bu çalışmada; hastanemiz Çocuk Nöroloji Servisi'ne Ocak 2006 – Aralık 2010 tarihleri arasında febril konvülziyon tanısıyla yatırılarak tedavi edilen hastaların risk faktörlerini, etiyolojilerini, tedavi planlarını ve sosyodemografik özelliklerini araştırmayı hedefledik.

YÖNTEM: Çalışmaya, Ocak 2006– Aralık 2010 tarihleri arasında, Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Nöroloji Servisi'ne, febril konvülziyon nedeni ile yatırılan 275 hasta alındı. 120 (%43,6) hastaya lomber ponksiyon (LP) yapıldı, 30'u (%25) MSS enfeksiyonu ile uyumlu sonuçlandı ve febril konvülziyon grubundan çıkarıldı. Olgular cinsiyet, yaş, anne-baba akrabalık durumu, ailede konvülziyon öyküsü, gestasyon yaşı, doğum kilosu, doğum öyküsü, ek hastalık durumu, aşılama öyküsü, konvülziyon tipi, konvülziyon geçirme sıklığı, antiepileptik ilaç kullanımı durumlarına göre değerlendirildi. Ayrıca laboratuvar sonuçları, EEG ve görüntüleme sonuçları değerlendirildi.

BULGULAR: 245 hasta febril konvülziyon olarak tanımlandı. Hastaların %53,1'i erkek, %46,9'u kız, ortalama yaşları 20,68±5 ay (min 5-mak 60 ay) dı. Basit febril konvülziyon geçiren hasta sayısı 115 (%46,9), kompleks febril konvülziyon geçiren hasta sayısı 130 (%53,1) olarak saptandı. Ailede konvülziyon öyküsü saptanan 94 (%38,4), demir eksikliği anemisi saptanan 105 (%42,9) olgu vardı. Enfeksiyon odağı olarak en sık üst solunum yolu enfeksiyonları saptandı.

ÇIKARIMLAR: Febril konvülziyonlar çocuk acil ünitelerinde sık başvuru sebeplerinden biridir. Santral sinir sistemi enfeksiyonları ile ayırıcı tanısının mutlaka yapılması gerekir. Bizim çalışmamızda da literatürle uyumlu olarak en sık ÜSYE saptandı ancak, ateşli konvülziyon geçiren hastaların 30'unda santral sinir sistemi enfeksiyonu saptandı. Bu hastaların hiç birinde meningeal irritasyon bulgusu yoktu. Kompleks febril konvülziyon geçiren hastalarda aile öyküsü nöbet sayısı basit febril konvülziyon grubuna göre daha fazlaydı. Demir eksikliği anemisiyle, önlenabilir bir risk faktörü olarak daha etkili sağlık programlarıyla mücadele edilmesi gerektiği kanaatindeyiz.

Anahtar Kelimeler: Ateş, konvülziyon, demografik

P-096

Pnömonoksik Menenjitte Bağlı Kiazmal Optik Nörit: Olgu Sunumu

Sevim Şahin¹, Tülay Kamaşak¹, Gülbahar Kurt², Ali Cansu¹¹Karadeniz Teknik Üniversitesi Çocuk Nörolojisi B.D²Karadeniz Teknik Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.D.

Optik sinirin, optik kiazma bölgesine lokalize inflamatuvar lezyonları, kiazmal optik nörit olarak isimlendirilen bir tablodur. Tüberküloz, sarkoidoz, sistemik lupus eritematozus, EBV enfeksiyonu, Lyme hastalığı ile birlikteliği bildirilmiştir. İdiopatik olarak ortaya çıkan olguların %40'ında, ileride MS geliştiğini bildiren yayınlar vardır. Özellikle çocuklarda çok nadir olarak pürülan menenjitte birlikteliğinin bildirilmemesi nedeniyle, 12 yaşındaki olgusunu bulduk. 2 gün süreli ateş, kusma, baş ağrısı ile Acil servise başvuran hastanın ense sertliği, meningeal irritasyon bulguları mevcuttu. Tam kan sayımında 36.200 lökosit, BOS incelemesinde silme lökosit (PNL), protein: 482.9 mg/dL, glukoz: 11.5 mg/dL (eş zamanlı kan şekeri: 156 mg/dL) bulundu. Pürülan menenjit tanısıyla seftriakson, vankomisin, deksametazon başlanan hastanın BOS kültüründe Streptococcus pneumoniae üredi. Hastanın izleminde, 2. günde, sağ gözde görme kaybı gelişti. Beyin MRG, orbita MRG incelemeleri normal olan hastanın, 1 hafta sonraki görme alanı değerlendirmesinde, sağ nazal hemianopsi saptandı. Tekrarlanan kranyal MR incelemesinde, optik kiazma sağ kesiminde kalınlık artışı ve bu alanda sağ optik sinire doğru devam eden santral kontrastlanma, sağ optik nörit lehine değerlendirildi. 3 gün süreli, 30 mg/kg/gün, yoğun yüksek doz steroid tedavisi, 1 mg/kg/gün oral prednizolon ile, 2 haftaya tamamlandı. Steroid tedavisi

başlangıcında sağ gözde parmak sayma imkansızken, tedavi sonunda sonunda, 2 m'den sayma mümkündür. Optik kiazma bölgesi, kendine özgü klinik bulgularla, farklı hastalıkların saptanabildiği bir bölgedir. Buraya lokalize optik nörit tablosunun da klinik bulgular dikkate alınırsa daha kolay saptanabileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: optik nörit, pürülan menenjit, optik kiazma

P-097

Pediatric Beyin Ölümü: Tek Merkezli Çalışma

Pınar Gençpınar¹, Oğuz Dursun², Hakan Tekgüç², Ali Ünal³, Şenay Haspolat¹, Özgür Duman¹

¹Akdeniz Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Pediatric Nöroloji Bilim Dalı

²Akdeniz Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı

³Akdeniz Üniversitesi Nöroloji Anabilim Dalı

Beyin ölümü ise solunum dahil tüm beyin sapı işlevlerinin ve bilincin geri dönüşumsuz olarak kaybedilmesi olarak tanımlanmaktadır. Çocukluk çağındaki organ transplantasyonu yapılan olguların sayısındaki artış, beyin ölümü tanısını daha önemli hale gelmiştir. Çocukluk çağında beyin dokusunun hipoksiye daha dirençli olması gibi bazı fizyolojik farklar beyin ölümü tanısında bu yaşa özgü kriterlerin tanımlanmasını zorunlu kılmaktadır. Bu çalışmanın amacı son beş yılda 'Beyin Ölümü' tanısı alan olguların, demografik, klinik, elektroensefalografi, transkraniyal doppler ultrasonografik gibi destekleyici test sonuçlarının, diabetes insipidus ve hipotermi gelişme zamanlarının ve donasyon oranlarının belirlenmesidir.

METOD: 2008-2013 yılları arasında beyin ölümü kriterlerini karşılayıp organ nakil birimine bildirilmiş 28 hastanın demografik, klinik, destekleyici test sonuçları, diabetes insipidus ve hipotermi gelişme zamanları ve donasyon oranları retrospektif olarak incelenmiştir.

SONUÇLAR: Sekizi kız, yirmisi erkek olmak üzere 28 hasta çalışmaya dahil edildi. Ortanca yaş 72 (10-210 ay) aydı. Etiyolojide en sık sebep %46 ile asfiksi olarak bildirilmişti. Altta yatan hastalıklar, azalan sıklıkla trafik kazası (43%), santral sinir sistemi tm (11%), boğulma (10%), travma (4%), serebral palsi (4%), üst solunum yolu enfeksiyonu (4%), senkop (4%), yabancı cisim aspirasyonu (4%), ateşli silah yaralanması (4%), aspirasyon (4%), menejit (4%), ve postoperatif komplikasyon (4%) olarak bildirilmişti. Diabetes insipidus olguların %75'inde ve %50'inde görülmüştü. Transkraniyal Doppler ultrasonografi hastaların %64'üne uygulanmıştı. Bir hastaya serebral kateter anjiyografi ve 11 hastaya SPECT (static single foton emisyon bilgisayarlı tomografi) uygulanmıştı. Donasyon oranı %46 olarak belirlendi.

TARTIŞMA: Ülkemizde uygulanan yönetmeliğe göre beyin ölümü tanısı için fizik muayene bulgularına ek olarak en az bir destekleyici test uygulanması gerekmektedir. Bu çalışmada serebral perfüzyonu göstermek için en sık transkraniyal doppler ve SPECT' den faydalandığını gördük. Transkraniyal Doppler ultrasonografinin seçilmesinin nedenlerinin de bu tekniğin yatak başı ve kolay uygulanabilir, ucuz ve tekrarlanabilir olması olduğunu düşündük. Diabetes insipidus beyin ölümü için bir indikatör olabilir. Klinisyenlerin bu kliniği hızlı farkedip tedavi etmesi özellikle böbreklerin korunması açısından önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Beyin ölümü, çocukluk çağı, diabetes insipidus, hipotermi

P-098

Nadir Bir Olgu: Spinal Epidural Kapiller Hemanjiom

Pınar Gençpınar¹, Sabri Cem Açıkbaş², Banu Güzel Nur³, Murat Arslan², Elif İnanç Güler⁴, Kamil Karaali⁵, Özgür Duman¹, Şenay Haspolat¹

¹Akdeniz Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Akdeniz Üniversitesi Nöroşirürji Anabilim Dalı

³Akdeniz Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Genetik Bilim Dalı

⁴Akdeniz Üniversitesi Patoloji Anabilim Dalı

⁵Akdeniz Üniversitesi Radyoloji Anabilim Dalı

GİRİŞ: Kapiller hemanjiomlar vasküler endotelyal hücrelerin proliferasyonu ile oluşan hamartomatöz malformasyonlardır. Kapiller hemanjiomlar 200 canlı doğumda 1 sıklığında görülür. Sıklıkla ciltte, yumuşak dokularda ve kemikte bulunurlar ve cerrahi tedaviye gerek kalmadan gerilerler. Ancak histolojik olarak benzer olan spinal epidural yerleşimli kapiller hemanjiomlar nadir lezyonlardır ve bu lokalizasyonda raporlanan vakaların çoğu kavernöz tiptedir. Epidural kapiller hemanjiom oldukça nadir görülür. İngilizce literatürde bildirilmiş 7 vaka vardır ve bu vakaların tamamı yetişkin yaş grubundadır. Yeni başlangıçlı yürüyememe şikayeti ile getirilen ve torakal bölgede epidural kapiller hemanjiom tanısı alan 17 aylık kız olgumuzu sunacağız. Hastamız çocukluk çağında tanı konulan ilk epidural kapiller hemanjiom vakasıdır.

OLGU: Öncesinde sağlıklı olan 17 aylık kız hasta bir gündür olan huzursuzluk ve yürümede güçlük nedeni ile getirildi. Fizik muayenede alt ekstremitelerde kuvvet kaybı ve ense sertliği saptandı. Hasta bacaklarını çekebiliyor ancak hareket ettirmekten kaçınıyordu. Laboratuvar tetkikleri normal saptandı. Manyetik rezonans görüntülemeye dorsal tekal keseye lokalize, kemik invazyonu yapmayan, T4-T9 vertebraları arasında uzanan extradural kitle saptandı. Spinal korda posteriordan bası mevcuttu. Hasta beyin cerrahisi tarafından acil opere edildi. Operasyonda T3-T9 laminektomi sonrasında total kitle eksizyonu yapıldı. Operasyon sonrasında histopatolojik inceleme kapiller hemanjiom olarak yorumlandı. Taburculuk öncesi değerlendirmede hasta desteksiz yürüyebiliyordu.

TARTIŞMA: Kapiller hemanjiomlar, vasküler endotelyal hücrelerin hamartomatöz proliferasyonu ile oluşur. Histolojik incelemede predominant vasküler yapıya göre (kapiller, kavernöz, arteriovenöz ya da venöz) sınıflandırılır. İngilizce literatürde bildirilmiş 7 adet saf epidural kapiller hemanjiom vakası mevcut olup 3'ü kadın 4'ü erkek hastadır. Bildirilen vakaların hepsi yetişkin olup yaşları 40 ve üzerindedir. Vakaların 5'inde torakal, 1'inde lumbal yerleşimli kapiller hemanjiom saptanmış olup kitlelerin uzanımı maksimum 2-3 vertebral segment kadar bildirilmiştir. Bizim hastamız bildirilen ilk çocuk vakadır.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, hemanjiom, kapiller, spinal

P-099

Rekürrenslerle Giden ADEM-Guillain Barre Sendromu Birlikteliği: Olgu Sunumu

Sevim Şahin¹, Tülay Kamaşak¹, Özge Baba², Ali Cansu¹, Cavit Boz³

¹Karadeniz Teknik Üniversitesi Çocuk Nörolojisi B.D

²Karadeniz Teknik Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.D.

³Karadeniz Teknik Üniversitesi Nöroloji A.D.

MSS ve periferik sinir sistem tutulumunun birlikte olduğu demiyelinizan tablolar, nadir olarak bildirilmektedir. ADEM ve Guillain Barre sendromu birlikteliği, rekürren ADEM, rekürren Guillain Barre sendromları bildirilen durumlar olmakla birlikte, her iki tablonun birlikte rekürrensine literatürde rastlayamadık. 3 yaştan 4.5 yaşa kadar viral enfeksiyonu izleyen 2-3 hafta içinde, ateş, uykuya meyil ve yürüyememe ile karakterize, 3 hafta süreli, yaklaşık 10 atağı olan hastanın 6 yıllık izlem bulgularını sunduk. Hastanın beyin MR, spinal MR'ında süreç içinde regrese olan ve yeni çıkan lezyonlar saptandı. 9 yaşındaki hastanın EMG bulguları demiyelinizan tutulumu göstermekteydi. 4.5 yaştan sonra hastanın atakları tekrarlamamakla birlikte, 9 yaşındaki son kranyal MR ve spinal MR'da, demiyelinizan karakterli lezyonlar, EMG'de demiyelinizan tutulumu düşündürülen bulguları izlenmekteydi. Hastanın

en son klinik değerlendirmesinde, fizik tedaviye yanıt veren, minimal sağ hemiparezisi dışında özellik saptanmadı. ADEM ve Guillain Barre sendromları, nasıl rekürrens gösteren tablolar oluşturabilmekteyse, MSS ve periferik sinir sisteminin birlikte tutulduğu klinik tablo da başlangıç klinik özelliklere benzeyen rekürrensler gösterebilmektedir.

Anahtar Kelimeler: ADEM, Guillain Barre sendromu, demiyelinizan hastalık

P-100

Juvenil İdiopatik Artrit ile Multiple Skleroz Birlikteliği

Pınar Gençpınar¹, Gülşah Kaya², Mustafa Karakoyun², Özgür Duman¹, Sema Akman², Şenay Haspolat¹

¹Akdeniz Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Akdeniz Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Nefroloji Bilim Dalı

GİRİŞ: Juvenil idiyopatik artrit 16 yaşından küçük çocuklarda, 6 haftadan uzun süren herhangi bir eklemdede ağrı ile beraber şişlik, kızarıklık, ısı artışı veya fonksiyon kaybından herhangi birisinin görüldüğü yangısal durumdur. JIA tanısı için artrit yapabilecek tüm nedenlerin dışlanması gerekmektedir. Multipl skleroz (MS) ise santral sinir sistemi beyaz cevherinin karmaşık, tekrarlayıcı, sıklıkla progresif seyirli inflamatuvar demiyelinizan hastalığıdır. Her iki hastalığında etiyopatogenezinde birçok faktör rol almakla beraber genetik ve immunolojik yatkınlık olduğu bilinmektedir. Literatürde bu beraberlik çok nadir olmakla beraber çocukluk yaş grubunda tanımlanmış bir olgu bildiğimiz kadarıyla yoktur.

OLGU: 17 yaşında kız hasta el ve ayak parmaklarında ağrı, şişlik ve kızarıklık yakınması ile başvurdu. Ateş veya döküntü eşlik etmiyordu. Yılda iki defa olan oral aft tarifliyordu. Özgeçmişinde hastanın 2 yıl önce baş dönmesi yakınması ile başvurusunda multipl skleroz ön tanısı ile steroid tedavisi aldığı öğrenildi. Fizik muayenesinde bilateral proksimal metakarpofalangeal ve proksimal metatarsofalangeal eklemlerinde şişlik, kızarıklık, ısı artışı ve hareket kısıtlılığı mevcuttu. Diğer eklem muayenelerinde patoloji saptanmadı. Nörolojik muayenesi normaldi. ANA titresi 1/100 pozitif saptandı. Hastaya poliartiküler juvenil idiyopatik artrit tanısı ile nonsteroid antiinflamatuvar tedaviye ek olarak metotreksat (15 mg/m²/hafta) başlandı. Hasta üç ay sonra baş dönmesi yakınması ile başvurdu. Nörolojik muayenesinde kranial sinirleri intakt, pupilleri izokorik ve patolojik refleksi yoktu. Kranial MR görüntülemesinde MS ile uyumlu olarak periventriküler ve perikallosal alanlarda hiperintens demiyelinizan plak ile uyumlu lezyonlar, servikal MR'da C2 seviyesinde sol parasantral yerleşimli, C3 seviyesinde posterior yerleşimli, C4 ve C5'de sağ posterolateral yerleşimli demiyelinizan plaklar mevcuttu; MR anjografide sol anterior serebral arterin A1 segmenti izlenmedi ve A2 segmentinde kalibrasyon ince görüldü. Bu bulgular insidental olarak değerlendirildi. BOS'da oligoklonal bant pozitif saptandı. Hastaya MS tanısı ile steroid ardından interferon tedavileri başlandı. **SONUÇ:** JIA ile MS beraberliği nadir olmakla birlikte hastalığa zemin hazırlayan faktörlerin ortak olması bu beraberliğin tesadüf olmadığını ve bizi gelecekte bu konuda yeni bilgilerin beklediğini düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: Multiple Skleroz, çocuk, juvenil idiyopatik artrit,

P-101

Stevens Johnson Sendromu: Bir Olgu Sunumu

Hüseyin Tan¹, Dilek Akkurt², Handan Alp², Handan Bilen³¹Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bölümü, Erzurum²Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Erzurum³Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Deri ve Zührevi Hastalıklar ABD, Erzurum

Stevens Johnson sendromu; ateş, konjunktivit, eritema multiforme benzeri deri lezyonları, epidermal soyulmalar, mukozalarda erozyonlar ve veziküler lezyonlarla karakterize akut allerjik bir reaksiyondur. Nadir görülen bu sendrom genellikle ilaç yan etkisi olarak ortaya çıkar. Biz 6 yaşında bir kız hastada valproat ile lamotrijin kombinasyonu sonucu uygun lamotrijin titrasyonuna rağmen gelişen bir Stevens Johnson sendromu sunuyoruz. Yüksek morbidite ve mortalitesi olan bu hastada 1,5 g/kg/gün 3 gün verilen IVIG ve steroid ile dramatik düzelme sağlandı. Bu olgu nedeniyle lamotrijinin uygun titrasyonuna rağmen bu sendromun gelişebileceği ve yüksek doz IVIG ile tedavinin yüz güldürücü olabileceğini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: Stevens Johnson sendromu, Lamotrijin, intravenöz immunglobulin

P-102

Opere Pleositik Astrositom Nedeniyle İzlenen Bir Çocuk Olguda, Sol Orta Serebral Arter Trombozu

Damla Geçkalan Soysal¹, Tülin Savaş², Sevdâ Şekerci¹, Özlem Alkan³, İlknur Erol²¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı²Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı³Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Adana Uygulama ve Araştırma Merkezi, Radyoloji Anabilim Dalı

GİRİŞ: Çocuklarda inme, beyin kan damarlarındaki ani tıkanma ve kan sağlayan damarların yırtılmasına bağlı beyinde bölgesel hasarlanma ve buna bağlı oluşan nörolojik bulgular ile karakterizedir. Erişkinlerde hiperlipidemi, hipertansiyon, diyabet, ateroskleroz gibi risk faktörleri çocuklarda nadirdir. Serebral arteriopati, konjenital kalp hastalıkları, enfeksiyon, kafa ve boyun travmaları, protrombotik anomaliler ve orak hücre anemisi çocuklardaki risk faktörleridir.

OLGU: 8 yaşında kız hasta, Grade I opere pleositik astrositom sonrası gelişen sol hemiparezi nedeniyle dış merkezde takipliyken, operasyondan 4 yıl sonra nöbet geçirme ve sağ tarafta ani güçsüzlük nedeni ile başvurdu. Beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ve MR anjiyografisinde sağda ameliyat sonrası değişiklikler ve rezidüel lezyona ait görünümün yanı sıra solda orta serebral arter (MCA) sulama alanına uyan akut enfarkt, sol MCA düzeyinde oklüzyon saptandı (Figür1). Beyin omurilik sıvısı (BOS) incelemesi normal, konjenital kalp hastalığı açısından yapılan EKO'su normal olan hastanın trombofili tetkiklerinden MTHFRA1298C ve MTHFR 677 'de heterozigot mutasyon dışında patoloji saptanmadı. Enaksiparin ve levetiresetam başlanıp izleme alındı. Lipid profilinde total kolesterol düzeyi 622 mg/dl, LDL 511 mg/dl, HDL 46 mg/dl, trigliserid 130 mg/dl, saptandı. Aile taramasında babada da hiperlipidemi saptanarak ailesel hiperlipidemi tanısı konuldu. Diyet ve atorvastatin tedavisi başlanan hastanın enaksiparin tedavisi üç ay sonra kesildi. Halen asetilsalisilik asit profilaksisi ile izlenmekte olan hasta yürümekte ek sıkıntısı olmadan izlenmektedir.

SONUÇ: Bu yazıda opere pleositik astrositom nedeniyle izlenirken, ailesel hiperlipidemi ve MTHFR heterozigot mutasyonlarına bağlı akut iskemik inme geçiren olgu, değişik nörolojik hastalıklarla izlenmekte olan hastalarda, ilişkisiz yeni nörolojik hastalıkların olabileceğine dikkat çekmek amacı ile sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Pleositik Astrositom, inme, ailesel hiperlipidemi

P-103

Çocukluk Çağında Holokord Tutulumu İle Seyreden İki Transvers Myelit Olgusu

Aydın Esen¹, Mehmet Canpolat², Ayşe Kaçar Bayram², Selim Doğanay³, Hüseyin Per², Hakan Gümüş², Sefer Kumandaş²¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Pediatrik Radyoloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

Transvers miyelit (TM) omuriliğin belli segmentlerinin enflamasyonu sonucu gelişen hızlı, ilerleyici, asendan, simetrik güçsüzlük ile karakterize bir polinöropatidir. En sık torakal segmentler tutulur. Holokord tutulumu oldukça nadirdir. Bu çalışmada holokord tutulumu ile seyreden iki transvers miyelit vakası sunulmaktadır. Olgu 1: 15 yaşında erkek hasta boyun ağrısı, yürüyememe, idrar yapamama şikayeti ile başvurdu. Özgeçmiş ve soy geçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenesinde ense sertliği olan hastanın alt ekstremitte tonusu azalmış, kas kuvveti 1/5, derin tendon refleksi, anal refleksi, bilateral karın cildi refleksi alınamıyordu. Meme başına kadar duyu kaybı mevcuttu. Beyin Omurilik Sıvısında (BOS) glukoz 59 mgr/dl, protein 94 gr/dl, mikroskobisinde 3x10 PNL görüldü. Kraniyal Manyetik Rezonans Görüntülemesi (MRG) normal, Spinal MRG de spinal kordun diffüz inflamasyonu, TM olarak yorumlandı. Olgu 2: 14 yaşında erkek hasta baş ağrısı, ateş, bulantı, kusma, bacaklarda güçsüzlük, yürüyememe şikayeti ile başvurdu. Hastanın fizik muayenesinde 2. derece sistolik üfürüm tespit edildi. Nörolojik muayenesinde alt ekstremitte tonusu azalmış, kas kuvveti 2/5, derin tendon refleksi, anal refleks alınamıyordu. Bilateral karın cildi refleksi korunmuş, ense sertliği mevcuttu. BOS'da glukoz 62, protein 110, mikroskobisinde 1x10 PNL görüldü. Kraniyal MRG si normal gelen hastanın spinal MRG de spinal kordun diffüz inflamasyonu, TM olarak yorumlandı. Etiyolojiye yönelik gönderilen tetkiklerinde özellik saptanmayan olgulara idiyopatik TM tanısı konuldu. Her iki olguya da yüksek doz metilprednizolon tedavisi (30 mg/kg/gün, 5 gün) başlandı, idame tedavisi olarak 4 hafta süre ile 1-2 mg/kg/gün dozunda metilprednizolon oral verildi. Fizik tedavi programına alınan olguların izlemin birinci ayında bağımsız yürüdükleri, izlemin ikinci ayında nörolojik sekel kalmadığı ve izlemin 6. ayında spinal MRG tetkiğinin normal olduğu gözlemlendi. Sonuç olarak, Akut flask paralizi ile gelen bir hastada acil yapılması gereken, olası bir omurilik basısını dışlamaktır. Bu amaçla tercih edilen kontrastlı spinal MRG incelemesidir. Transvers miyelit tanısı konan olgularda erken dönemde başlanan steroid tedavisi nörolojik morbidite için hayati öneme sahiptir.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, Holokord Tutulumu, Spinal Manyetik Rezonans Görüntüleme, Transvers miyelit.

P-104

Yüksek Doz Levetirasetam Alan İki Olgu: Toksik Sınır Nedir?

Zeynep Öztürk, Cengiz Havalı, Leman Tekin Örgün, Yılmaz Akbaş, Tuğba Hirfanoğlu, Ayşe Serdaroğlu

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

GİRİŞ: Levetirasetam hem parsiyel hem de jeneralize epilepsi tedavisinde etkili yeni kuşak antiepileptik ilaçlardan birisidir. Çocuklarda önerilen etkin doz aralığı 30-60 mg/kg/gün' dür. En sık görülen yan etkileri baş ağrısı, bulantı, sersemlik, yorgunluk, uykuya eğilim ve davranış değişikliği olarak bildirilmiştir. Burada yüksek doz levetirasetam alımı olan 2 vaka sunulmuştur.

OLGU 1: Epilepsi nedeniyle izlenen ve karbamazepin kullanan 3 yaşında kız hastanın tedavisine dirençli dialeptik nöbetleri nedeniyle levetirasetam 30 mg/kg/gün dozda eklendi. 1 ay sonra yeniden değerlendirilen hastanın bu süre içinde levetirasetamı 115 mg/kg/gün dozda aldığı öğrenildi. İlaç sonrası nöbetleri tamamen kontrol altına alınan hasta yan etki açısından sorgulandığında annesi tarafından bu sürede ilaç öncesi döneme göre daha hırçınlaştığı belirtildi. Fizik muayenesinde patolojik bulgu saptanmayan olgunun tam kan sayımı, böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri normal olarak değerlendirildi. Yan etkiler açısından izleme alınan hastanın ilacı 2 gün süreyle kesilerek sonrasında 30 mg/kg/gün dozda devam edildi.

OLGU 2: bir aydır devam eden fokal nöbetleri nedeniyle epilepsi tanısı alan 3 aylık kız hastaya 30 mg/kg/gün dozda levetirasetam başlandı. Hastanın 1 ay sonraki yeniden değerlendirmesinde nöbetlerinin oldukça azaldığı fakat bu dönemde levetirasetamı 300 mg/kg/gün dozda aldığı öğrenildi. Bu süre içinde bilinç durumu, davranış ve diğer sistemlerin sorgulanmasında herhangi bir yakınma bildirilmeyen hastanın fizik muayenesinde, tam kan sayımı, böbrek ve karaciğer fonksiyon testlerinde patolojik bulgu saptanmadı. Yan etkiler açısından izleme alınan hastanın ilacı 2 gün süreyle kesilerek sonrasında 30mg/kg/gün dozda devam edildi. İzleminde ek şikayeti olmayan hasta nöbetsiz takip edilmektedir.

ÇIKARIMLAR: Levetirasetamın etkin doz aralığında kullanımı sırasında ilaç uyumunda sorun oluşturabilecek yan etkilere nadiren rastlanır. Daha önce bildirilmiş yüksek doz alımı olan vakalarda, tedavi dozunda görülebilen baş ağrısı, bulantı, sersemlik, yorgunluk, uykuya eğilim ve davranış değişikliği gibi yan etkiler gözlenmiştir. Çalışmamızda yer alan 3 aylık olgu, bilindiği kadarıyla yüksek dozda levetirasetam alıp ciddi yan etki gözlenmeyen en küçük vakadır.

Anahtar Kelimeler: levetirasetam, yan etki, yüksek doz

P-105

Hatırlatma: Hızla Ortaya Çıkar ve Hızla İyileşir. Bickerstaff Beyin Sapı Ensefaliti

Emine Tekin, Turgay Çokyaman, Haydar Ali Taşdemir, Ömer Faruk Aydın, Hamit Özyürek
Ondokuzmayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Samsun

GİRİŞ: Bickerstaff beyin sapı ensefaliti (BBE) oftalmopleji, ataksi, ekstansör planlar yanıt ve hipoestezi bulguları ile karakterize bilinç bulanıklığının da eşlik ettiği, santral ve periferik sinir sistemini tutan monofazik postenfeksiyöz klinik bir tablodur.

VAKA: Oniki yaşında kız hasta ağırlı göz hareketleri, çift görme, el ve ayaklarda karıncalanma, halsizlik, ayakları üstüne basamama yakınmaları ile başvurdu. Muayenesinde gözlerde bilateral dışa bakış kısıtlılığı, midriyazis vardı, ışık refleksi ve fundoskopisi normaldi. Kas gücü üst ve altta 4/5, DTR'leri solda üstte ve altta artmış, bilateral aşıl klonusu ve Babinski yanıtı vardı. Beyin MRG'si normaldi ve difüzyon kısıtlılığı saptanmadı. İzleminin 2.günü deliryum bulguları ile birlikte komplet oftalmopleji, bulber paralizi ve dizartri gelişti. Kas gücü 2/5'e geriledi. Hemogram, CRP ve kan biyokimyası normaldi. BOS basıncı 7 cm-H₂O, protein 21 mg/dl, glukoz normaldi, hücre saptanmadı. Oligoklonal bant negatif ve IgG indeksi normal, viral ve bakteriyel seroloji negatif, TFT ve tiroid otoantikorları, immunglobulinleri ve kompleman düzeyleri normaldi. Limbik ensefalit ve paraneoplastik sendrom paneli negatif, anti-GD1a ve anti-GD1b pozitif ve anti-GQ1b güçlü pozitif bulundu.

TARTIŞMA: BBE nadir görülen bir GBS klinik varyantıdır ve anti-GQ1b gangliozid otoantikorları sıklıkla saptanmaktadır. Tedavide İVİG, plazma değişimi ve steroidin kullanılabileceği, ancak İVİG'in daha hızlı iyileşme sağladığı bildirilmektedir. Hastaya klinik tablonun 4. gününde başlanarak 0,4 gr/kg/doz 5 gün süreyle İVİG verildi. Kliniğin 7'nci günü ve İVİG tedavisine başlandığının 3'üncü gününde bulber paralizi, dizartri ve ekstremitte kas gücü kaybı düzelmeye başladı fakat birinci motor nöron bulguları, boyun ve göz kasları hareket kısıtlılığı devam etmekteydi. İVİG sonrası 10'uncu günde yürümeye başladı. Üç ay sonra oftalmopleji tamamen düzeldi ve altı aylık izlemde sekel olmaksızın tamamen iyileşti. Bildirilen BBE vakasında klinik bulguların ani ortaya çıkışı ve hızlı kötüleşme göstermesi, bunun yanısıra İVİG tedavisi ile hızla dramatik olarak düzelmesi dikkat çekicidir.

Anahtar Kelimeler: ataksi, ensefalit, oftalmopleji

P-106**Akut Hemiparezi İle Başvuran Rett Sendromu: Nadir Bir Olgu**Burcu Bursal Duramaz¹, Ebru Kolsal², Canan Hasbal Akkuş¹, Lida Bülbül¹, Ceren Hasanoğlu¹, Sami Hatipoğlu¹¹Bakırköy Dr Sadi Konuk Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul²Bakırköy Dr Sadi Konuk Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İstanbul

GİRİŞ: Rett sendromu X'e bağlı baskın geçiş gösteren, özellikle kızları etkileyen, ilerleyici genetik bir bozukluktur. Solunum bozuklukları, EEG ve EKG anormallikleri, spastisite, ileri evrelerde kas yıkımı ve distoni, periferik motor bozuklukveskolyozgörülebilir.Buradatarafımızaakutbaşlayanhemiparezitablosuyla başvuranvakayısunmakistedik.

VAKA: 10 yaşında kız hasta tarafımıza sol kol ve bacakta yeni başlayan güçsüzlük şikayeti ile başvurdu. Hastanın öyküsünde normal spontan vaginal yolla, zamanında,2540 gram doğduğu öğrenildi. Doğum sonrası yenidoğan yoğun bakım ünitesinde 22 gün erken sepsis nedeniyle tedavi gören hastanın hastaneye başka bir yatış öyküsü yoktu. Hasta Rett sendromu nedeniyle çocuk psikiyatri ve genetik polikliniklerinden takipliydi. Aile öyküsünde özellik saptanmadı. Değerlendirme sırasındaki fizik muayene bulgularında kilosu: 20 (<3.p) boy:124 cm (<3.p) olan mental retarde olan hastanın bilinci açık fakat kooperasyon ve oryantasyonu yoktu. Nörolojik muayenesinde sağ kol ve bacakta sterotipik el hareketleri, sol el ve bacakta derin tendon reflekslerinin alınamadığı ve güç kaybı (1/5) saptandı. Diğer sistem muayeneleri olağandı. Laboratuar tetkiklerinde anemi veya koagülasyon bozukluğu olmayan hastanın elektrolitleri ve diğer parametreleri normal olarak görüldü. Hastanın çekilen EEG'sinde sağ tarafta ritmik 2-3 Hz frekansında yavaş dalga aktivitesi gösteren disfonksiyon olarak değerlendirildi. Mr ve Mr anjiosu normal olarak görüldü. Hastada mevcut durumun todd parezisi olabileceği düşünülerek antiepiletik karbamazepin başlandı. Karbamazepin sonrası hiponatremi görülmesi üzerine stoplanarak sodyum valproat tedavisi başlandı. Hastanın klinik olarak konvulziyonları gözlemlendi. Sodyum valproat düzeyi ayarlandı. Sağ hemiparezisinin düzelmesi, kas gücünün 5/5 olması ve konvülziyonu olmaması üzerine hasta kontrollere gelmek taburcu edildi.

SONUÇ: Rett sendromunda %50-80 epilepsi geliştiği bildirilmiştir. Rett sendromlu çocuklarda konvülziyonlar ciddi bir problemdir ve ebeveynlerin yaşam kalitesini ve bakım hizmetini olumsuz etkiler. Böyle hastaların klinik nöbet olmadan da todd parezisi ile başvurableceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Akut hemiparezi, Epilepsi, Rett sendromu,

P-107**Lokal Lidokain Kullanımına Bağlı Kardiyak Arrest ve Generalize Konvülsiyon: Olgu Sunumu**Sedat Öztürk¹, Mehmet Canpolat², Ayşe Kaçar Bayram², Atilla Çoruh³, Başak Nur Akyıldız⁴, Hakan Gümüş², Hüseyin Per², Sefer Kumandaş²¹Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye²Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye³Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Plastik Rekonstrüktif ve Estetik Cerrahi Anabilim Dalı, Kayseri, Türkiye⁴Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Kayseri, Türkiye

Lidokain lokal anestezi etkisini sinir hücresi membranının sodyum ve potasyum iyon geçirgenliğini değiştirerek gösterir. Lidokain ile sistemik yan etki oldukça nadir görülmektedir. Ancak yüksek miktarda veya yaygın uygulamalarda hızlı absorpsiyona bağlı yan etkiler gözlenebileceği gibi aşırı duyarlılık, idiyosenkrazi ve tolerans azalması gibi reaksiyonlar da oluşturabilir. Bu reaksiyonlar arasında sinirlilik, baş dönmesi, görme bozuklukları, tremor ve konvülsiyonlar sayılabilir. Bu çalışmada yanık nedeni ile yüzeysel lidokain kullanımına bağlı kardiyak arrest ve generalize konvülsiyon gelişen 18 aylık kız olgu, nadir görülmesi ve açık yaralara lidokain kullanımının kontrendikasyon olduğunu vurgulamak amacı ile sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, konvülsiyon, lidokain, yanık.

P-108

Epilepsi Tanılı Hastaların Etyolojik Ve Klinik Değerlendirilmesi

Ozan Koçak¹, Füsün Dilara İçağasioğlu²

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

²Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

AMAÇ: Bu çalışmada; hastanemiz Çocuk Nöroloji Servisi'ne Ocak 2006 – Aralık 2010 tarihleri arasında epilepsi tanısıyla yatırılarak tedavi edilen hastaların risk faktörlerini, etiyolojilerini, tedavi planlarını ve sosyodemografik özelliklerini araştırmayı hedefledik.

YÖNTEM: Çalışmaya Ocak 2006– Aralık 2010 tarihleri arasında, Cumhuriyet Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Nöroloji Servisi'ne, epilepsi nedeni ile yatırılan 437 hasta alındı. Olgular cinsiyet, yaş, anne-baba akrabalık durumu, ailede konvülsiyon öyküsü, gestasyon yaşı, doğum kilosu, doğum öyküsü, ek hastalık durumu, konvülsiyon tipi-sıklığı, antiepileptik ilaç kullanımı durumlarına göre değerlendirildi. Ayrıca laboratuvar sonuçları, EEG ve görüntüleme sonuçları değerlendirildi.

BULGULAR: Olguların %45,7'si kız %54,3'ü erkek, yaş ortalamaları $65,8 \pm 54,8$ (minimum 1-maksimum 195 ay) aydı. 124 (%26,8) olguda febril konvülsiyon geçirme öyküsü saptandı. Ebeveyn akrabalık oranı %25, ailede konvülsiyon öyküsü oranı %26,2 saptandı. En sık nöbet tipi jeneralize tonik-klonik (%61,6) nöbetler olup, ikinci sıklıkta J.Atonik (%14,2) nöbetler görüldü. Hastaların 149'u idiyopatik epilepsi iken, 17(%3,9) hastada epileptik sendrom vardı.

ÇIKARIMLAR: Nöbet tipi, ek hastalık öyküsü bulunması ve nöromotor gelişimin anormal olması, EEG'de ve nörogörüntülemelerde patoloji saptanması hastalığın kontrol altına alınmasında ve tedaviye dirençte önemli risk faktörleri olarak değerlendirilmiştir. Ayrıca çalışmamızda epilepsi etyopatogenezinde en önemli parametrenin ailesel ve genetik faktörler olduğu görüldü.

Anahtar Kelimeler: Epilepsi, konvülsiyon, nöbet

P-109

Tekrarlayıcı Nöbet ve Hemiparezi Ataklarıyla Gelen İnfant Dönemi Moyamoya Sendromu

Betül Kılıç¹, Serdal Güngör¹, Müjgan Arslan¹, Mustafa Namık Öztanır², Esra Kara³, Ünsal Özgen³

¹İnönü Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Ana Bilim Dalı, Malatya

²İnönü Üniversitesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Ana Bilim Dalı, Malatya

³İnönü Üniversitesi, Çocuk Hematoloji Ana Bilim Dalı, Malatya

GİRİŞ: Moyamoya hastalığı (MMH) etyolojisi bilinmeyen ve nadir görülen bir hastalıktır. Ana serebral arterlerin genellikle bilateral ilerleyici tıkanması sonrası kollateral damarların gelişmesiyle karakterize kronik serebrovasküler hastalıktır. Hemiparezi, konvülsiyon, subaraknoid kanama gibi semptomlarla gelebilir. Down sendromu, nörofibromatozis, kollajen doku hastalıklarına ikincil geliştiğinde Moyamoya sendromu (MMS) adını alır. Burada, tekrarlayan konvülsiyon ve hemipareziyle getirilen ve hiperhomosisteinemiyle birliktelik gösteren MMS tanılı olgu sunuldu.

OLGU: Dokuz aylık erkek hasta bir metre yükseklikten düştükten üç gün sonra başlayan generalize tonik vasıfta nöbet şikayetiyle getirildi. Beyin tomografisinde bilateral bazal ganglionlarda kalsifikasyon saptanan ve nöbetleri tekrarlayan hastaya levetirasetam tedavisi başlandı. Onüç aylık iken ani başlayan sağ hemiparezi ve santral fasiyal paralizisi bulgularıyla tekrar kliniğe yatırıldı. Diffüzyon ağırlıklı manyetik rezonans (MR) görüntülemesinde sol frontoparietal ve sağ frontookspital bölgede iskemik enfarkt lehine diffüzyon kısıtlanması ve MR anjiyografide bilateral orta serebral arter proksimal kesiminde daralma görüldü. Etyoloji açısından yapılan değerlendirmelerde heterozigot MTHFR677C-T mutasyonu ve homosistein düzeyinde artış saptandı. Oral varfarin başlanan hastanın atağından iki ay sonra sol hemiparezi ve sol fokal nöbetle getirildi. MR'da sol temporoparietalde diffüzyon kısıtlanması gösteren iskemik alanlar, konvansiyonel anjiyografide bilateral anterior ve orta serebral arterlerin proksimallerinde

yaklaşık %90 darlık, distal dallarda leptomeningeal kolleteraller olan vasküler yapı izlendi. Bu bulgularla moyamoya tanısı alan hastaya indirekt revaskülarizasyon operasyonu yapıldı. Hasta halen klinikte izlenmektedir. **SONUÇ:** Çocukluk çağında tekrarlayan inme ile gelen hastalar oldukça nadir olan MMH açısından araştırılmalıdır. Etiyolojide tromboza yatkınlık oluşturacak nedenler göz önünde bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Moyamoya, hiperhomosisteinemi, hemiparezi, konvülsiyon

P-110

Çocukluk Çağında Posterior Reversible Lökoensefalopati Sendromu; Olgu Serisi

Serdal Güngör¹, Betül Kılıç¹, Yılmaz Tabel², Mukadder Ayşe Selimoğlu³, Ünsal Özgen⁴, Sezai Yılmaz⁵, Ahmet Sığırcı⁶

¹İnönü Üniversitesi Çocuk Nöroloji Anabilim Dalı, Malatya

²İnönü Üniversitesi Çocuk Nefroloji Anabilim Dalı, Malatya

³İnönü Üniversitesi Çocuk Gastroenteroloji Anabilim Dalı, Malatya

⁴İnönü Üniversitesi Çocuk Hematoloji Anabilim Dalı, Malatya

⁵İnönü Üniversitesi Genel Cerrahi Anabilim Dalı, Malatya

⁶İnönü Üniversitesi Radyoloji Anabilim Dalı, Malatya

GİRİŞ- AMAÇ: Posterior reversible lökoensefalopati sendromu (PRES) baş ağrısı, değişken mental durum, epilepsi, görme bozuklukları ve tipik olarak beynin posterior dolaşım alanlarındaki geçici değişikliklerle karakterize klinikoradyolojik bir sendromdur. Hipertansif ensefalopati dışında immunsupresan kullanımı, akut glomerulonefrit ve üremik ensefalopati gibi bir çok neden PRES etyolojisinde rol almaktadır. Tanıda nöroradyolojik görüntüleme yöntemleri önemlidir. Bilgisayarlı tomografi (BT) ve/veya manyetik rezonans görüntülemelerde (MRG) bilateral parietal ve oksipital loblarda daha belirgin olmak üzere yaygın ödem saptanır. Bu çalışmada, çocukluk çağında değişik sebeplerle ortaya çıkan 13 PRES olgusunda etyoloji, klinik ve nöroradyolojik bulguları sunmayı amaçladık.

YÖNTEM: Yaşları 4-16 yıl arasında değişen 6 kız, 7 erkek olmak üzere toplam 13 PRES tanılı olgu çalışmaya alındı. Olgularda etyoloji, demografik özellikler, klinik ve nöroradyolojik görüntüleme bulguları değerlendirildi.

BULGULAR: Olgularda altta yatan hastalıklar kronik böbrek yetmezliği (3), akut böbrek yetmezliği (2), maligniteler (3), karaciğer nakli (3), sistemik lupus eritematozus (1) ve akut hepatik yetmezlik (1) olarak saptandı. Tetikleyici faktörler hipertansiyon (% 76), immunsupresan (% 23) ve antineoplastik ilaçlar (% 23) şeklindeydi. En sık klinik görünüm bilinç değişikliği (% 100) ve nöbet (% 92,3) ve en sık nöbet tipi jeneralize nöbet (% 69,2) şeklindeydi. Nöroradyolojik görüntülemelerde tipik bulgular arasında oksipital (%100) ve frontal (%69) etkilenme ile difüzyon görüntülerde vazojenik ödem (%100) yer almaktaydı. Atipik bulgular ise talamus (%7,6), beyin sapı (%7,6) ve bazal ganglion (%23) etkilenmesi ile difüzyon ağırlıklı görüntülerde sitotoksik ödem olarak (%38) saptandı. Kontrol MRG çekilen 7 olguda rezorbsiyon izlendi.

SONUÇ: PRES çeşitli nedenlere bağlı olarak genellikle benzer klinik bulgularla ortaya çıkan ve radyolojik görüntüleme bulgularıyla tanının desteklendiği bir tablodur. Erken tanı ve destek tedavisi ile hastalığın sekel bırakmadan geri dönüşü sağlanabilmektedir. Tipik nöroradyolojik bulguları ile birlikte nadir görülen atipik görüntüleme bulgularının bilinmesi de tanı ve takipte önemlidir.

Anahtar Kelimeler: posterior reversible lökoensefalopati, çocukluk çağı, hipertansiyon, nöbet

P-111

Sinovenöz Tromboz Ve Multipl Kranial Sinir Palsisi İle Prezente Olan Akut Lenfoblastik Lösemi Olgusu

Hüseyin Tan¹, Mustafa Büyükavcı², Zuhale Keskin Yıldırım³, Özgür Yörük³, Hayri Oğul⁴

¹Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bölümü, Erzurum

²Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Onkolojisi Bölümü, Erzurum

³Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Kulak Burun Boğaz ABD, Erzurum

⁴Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji ABD, Erzurum

Akut lenfoblastik lösemi çocukluk çağında en sık görülen hematolojik malign hastalıktır. Hastalar en sık ateş, solukluk, kanama, kilo kaybı, kemik ağrıları ve eklem şikayetleri ile müracaat ederler. Biz 5 yaşında serebral sinovenöz trombozlu ve multipl kranial sinir palsisi ile müracaat eden bir erkek çocuk sunuyoruz. Böyle komplike bir durumda tanı ve muhtemel mekanizmaları tartışıyoruz.

Anahtar Kelimeler: Akut lenfoblastik lösemi, sinovenöz tromboz, kranial sinir paralizisi

P-112

Akut Post Streptokoksik Glomerulonefrit Seyri Sırasında Papil Ödemi Olmadan Psödotümör Serebri Gelişen Bir Olgu

Taner Sezer¹, Aslı Kantar², Esra Baskın²

¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

²Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı, Ankara

AMAÇ: Akut poststreptokoksik glomerulonefrit (APSGN) çocukluk çağında en sık görülen glomerulonefrit tipidir. Psödotümör serebri kafa içi kitle, hidrocefali ya da enfeksiyon olmaksızın kafa içi basıncın artmasıdır. Bu yazıda APSGN nedeniyle takip edilirken psödotümör serebri gelişen bir olgu sunulmuştur. **BULGULAR:** 15 yaşında erkek olgu 5 günden beri APSGN nedeniyle takip edilirken gece uykudan uyandıran şiddetli baş ağrıları nedeniyle danışıldı. Hastanın fizik muayenesinde tansiyon arteriyel normal, göz dibi incelemesi dahil nörolojik muayenesi normaldi. Beyin MRG'si normal olan hastanın yapılan lomber ponsiyonunda BOS basıncı 280 mmH₂O ve rutin BOS incelemeleri normal saptandı. Hastaya psödotümör serebri tanısıyla asetazolamid tedavisi başladıktan 2 gün sonra hastanın baş ağrısı şikayetleri kayboldu. **SONUÇ:** Vakamız APSGN seyri sırasında psödotümör serebri tablosu gelişen literatürde bildirilen ilk olgu olduğu ve psödotümör serebri sırasında papil ödemi olmayabileceğini belirtmek için sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Akut Poststreptokoksik Glomerulonefrit, Psödotümör Serebri

P-113

Leber'in Herediter Optik Nöropatisi ve Psödotümör Serebri Birlikteliği Olan Bir Olgu

Taner Sezer

Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

AMAÇ: Leber'in herediter optik nöropatisi (LHON) oldukça hızlı ilerleyerek genellikle geri dönüşümsüz görme kaybı ile sonuçlanan bir tür optik nöritir. LHON'nin %70'inin mtDNA'daki tek bir mutasyonla olduğu (G11778A) bildirilmiştir. Psödotümör serebri BOS'da normal hücre ve protein içeriği, normal ventrikül büyüklüğü ve pozisyonuyla beraber kafa içi basıncının artması sonucu oluşan klinik sendromdur. Bu bildiride psödotümör serebri nedeniyle takip edilirken HSAN tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

BULGULAR: 16 yaşında erkek hasta 2 haftadır süregelen şiddetli baş ağrısı ve görmede azalma nedeniyle başvurdu. Fundoskopik incelemesinde papil ödemi mevcuttu ve nörolojik muayenesi normaldi. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde patoloji saptanmayan hastaya yapılan lomber ponsiyonda BOS basıncı 230 mmH₂O ve rutin BOS incelemeleri normal saptandı. Asetazolamid tedavisine başlandıktan sonra baş ağrıları azalmasına rağmen görme kaybı artan hastaya 10 gün sonra kontrol LP yapıldı ve BOS basıncı 120 mmH₂O saptandı. Görme kaybına yol açabilecek hastalıklar için yapılan tetkiklerinde G11778A mutasyonu pozitif saptandı ve LHON tanısı konuldu. Hastaya idebenon tedavisi başlandı.

SONUÇ: Bu olgu, LHON'un ani gelişen görme kaybıyla ortaya çıkabileceği ve tabloya psödotümör serebrinin eşlik edebileceğini vurgulamak için sunulmuştur

Anahtar Kelimeler: Leber'in herediter optik nöropatisi, Psödotümör serebri

P-114

Mental Retardasyon ve Epilepsi Tanılarıyla Takip Edilen Bir Olguda Bickerstaff Beyinsapı Ensefaliti

Taner Sezer¹, Peren Per²¹Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara²Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

AMAÇ: Bickerstaff beyinsapı ensefaliti (BBE); oftalmopleji, ataksi, bilinç bozukluğu, extensör plantar yanıt ve hemi-hipoestezinin bulunduğu, santral sinir sistemi tutulumu ile birlikte periferik tutulum da gösterebilen, monofazik post-infeksiyöz bir klinik tablodur. Bu yazıda daha önce mental retardasyon ve epilepsi tanılarıyla takip edilirken BBE tanısı alan bir olgu sunulmuştur.

BULGULAR: 6 yıldır epilepsi ve mental retardasyon tanılarıyla takip edilen 12 yaşında erkek hasta ateş, öksürük ve boğaz ağrısı yakınmalarının başlangıcından 4 gün sonra gelişen yürümede zorluk ve uyandırılama nedeniyle getirildi. Nörolojik muayenesinde şuuru letarjikti, oftalmopleji ve alt ekstremitelerde simetrik kas zayıflığı ve DTR'lerde azalma saptandı. Taban derisi refleksi simetrik ekstansördü. Beyin MRG'de önceki görüntülemelerinde var olan sağ temporal araknoid kist dışında patoloji saptanmadı. EEG'si ensefalopati ile uyumlu olan hastanın yapılan LP'sinde rutin BOS incelemeleri, viral incelemeler, Ig G indeksi ve laktat değeri normal saptandı. Oligoklonal bant negatifti. EMG'de demiyelinizan özellikte yaygın sensörimotor periferik nöropati saptandı. Nörometabolik hastalıkların ayırıcı tanısı için bakılan kan laktat, amonyak, tandem MS ve idrarda organik asit analizleri normaldi. Serum IgG anti-GQ1b pozitif saptanan hastaya 2 gr/kg kg IVIG verildi ve takiplerde klinik düzelme saptanmaması üzerine plazmaferез uygulandı.

SONUÇ: Bu olgu, nörolojik problemleri olan çocuklarda Bickerstaff beyinsapı ensefaliti gelişebileceğini vurgulamak için sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Bickerstaff Beyinsapı Ensefaliti,

P-115

Çocukluk Çağında Status Epileptikus: Yedi Yıllık Genel Değerlendirme

Elif Esra Sınmaz Şen¹, Berrak Sarıoğlu¹, Nihal Olgaç Dünder², Dilek Çavuşoğlu², Nihan Şık¹

¹Sağlık Bakanlığı Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İzmir

²Katip Çelebi Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Kliniği, İzmir

Status epileptikus (SE) çocukluk çağında önemli bir nörolojik acildir. Nöbet süresi, altta yatan neden, tedavide kullanılan ilaçlar, tetkik, tedavi ve yoğun bakım koşulları mortalite ve morbiditeyi etkilemektedir. Bu amaçla Ocak 2007-Şubat 2014 tarihleri arasında İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Yoğun Bakım Ünitesi'nde izlenen 1 ay-18 yaş arası 100 olgu retrospektif olarak değerlendirilmiştir. Ortalama yaş 58.39 ± 5.95 ay olan olgularda en sık etiyolojik neden %22 oranında serebral palsi olarak bulunmuştur. Olguların %58'i refrakter SE, %42'si erken ve yerleşmiş SE olarak saptanmıştır. Olguların %88'i jeneralize SE, %12'si fokal SE olarak değerlendirilmiştir. Olguların %30'u birinci basamak tedaviye yanıt vermiştir. %35 olguda genel anestezi müdahalesi gerekmiştir. SE nedeniyle izlenen 23 olgu eksitus olmuştur (mortalite %22.8). Olguların %20'sinde epilepsi, %3.5'inde kognitif bozukluk, %5'inde hemiparezi, %3.5'inde spastik tetraparezi, %4'ünde mental retardasyon gelişmiş olup, izlemleri sürmektedir.

Anahtar Kelimeler: Status epileptikus, çocukluk çağı, nöbet

P-116

Akut Dissemine Ensefalomyelitin Ensefalomyeloradikulonöritis Varyantı ile Başvuran Bir Çocuk Olgu

Taner Sezer

Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

AMAÇ: Akut dissemine ensefalomyelit (ADEM), immün sistemin rol aldığı, santral sinir sisteminin demiyelinizasyonu ile seyreden inflamatuvar hastalığıdır. ADEM'in klinik özellikler ve MRG'de lezyon dağılımına göre saf ensefalopatik, saf miyelit, ensefalomyelit, miyeloradikulonörit ve ensefalomyeloradikulonörit olmak üzere 5 varyantı tanımlanmıştır. Bu bildiride ADEM'in ensefalomyeloradikulonörit varyantı ile başvuran bir olgu sunulmuştur. **BULGULAR:** 5 yaşında kız hasta boğaz ağrısı ve ateş yakınmalarının başlangıcından 10 gün sonra yürümede zorluk, ayaklarda uyuşma ve idrarını tutamama yakınmalarıyla önce başka bir merkeze başvurmuş. Burada Guillain-Barre sendromu ön tanısıyla yapılan BOS incelemesinde albumino-sitolojik disosiasyon saptanarak toplam 2 gr/kg IVIG verilmiş ve klinik düzelme saptanmayınca merkezimize sevk edilmiş. Başvurusunda nörolojik muayenesinde seviye veren duyu kaybı mevcuttu, DTR'ler azalmış ve taban derisi refleksi bilateral ekstansördü. Kas gücü üst ekstremitelerde distalde 3/5, alt ekstremitelerde proksimalinde 2/5 ve distalde 1/5 kas olarak saptandı. Beyin MRG'de bilateral periventriküler bölgede, spinal MRG'de servikal bölgede T2 sekanslarda hiperintens lezyonları saptandı. EMG'de bilateral tibial ve common peroneal sinir, sağ median ve ulnar sinir F yanıtları elde edilemedi. Serum IgG anti-GQ1b negatifti. Hastaya yüksek doz IV prednizolon tedavisi verildi ve fizik tedavi programına alındı. **SONUÇ:** Bu olgu, çocuklarda ADEM'in ensefalomyeloradikulonörit varyantına dikkat çekmek için sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Akut Dissemine Ensefalomyelitin, Ensefalomyeloradikulonöritis

P-117**Normal Basıncılı Psödotümör Serebri: Bir Nörobeçet Vakası**

Birce Dilge Taşkın¹, Zeynep Selen Karalök¹, Pelin Teke Kısa², Alev Güven¹, Nilgün Çakar³, Cahide Yılmaz¹

¹Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji E.A.H, Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

²Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji E.A.H, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Ankara

³Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji E.A.H, Romatoloji Bilim Dalı, Ankara

Psödotümör serebri adölesanlarda yaygın görülen kafa içi kitle, obstrüktif hidrosefali ve enfeksiyon olmaksızın kafa içi basınç artışı ile seyreden nörolojik bir durumdur. Tanısı modifiye Dandy kriterleri ile konulan hastalığın semptomları görülme sıklığına göre; baş ağrısı, geçici vizyon kaybı, bulanık görme ve diplopi şeklinde sıralanabilir. Psödotümör serebri, etiyoloji temel alınarak primer (tanımlanmış bir neden bulunamayan) ve sekonder (nedeni tanımlanan) olarak sınıflandırılmaktadır. Sekonder nedenler arasında venöz drenajda tıkanma, endokrin hastalıklar, ilaçlar, enfeksiyöz veya postenfeksiyöz durumlar, antifosfolipid antikor sendromu, kraniyosinostoz, demir eksikliği, uyku apnesi, sarkoidoz, sistemik lupus eritematozus, Turner sendromu sayılabilir. Behçet hastalığı rekürren aftöz oral ve genital ülserlerle karakterize göz, deri, eklem, damar, sinir sistemi tutulumuyla giden multisistemik bir vaskülitir. Nörolojik tutulum Behçet hastalığında nadir görülmektedir. Serebral venöz tromboza ve fokal parankimal lezyonlara bağlı komplikasyonlar Behçet hastalığında en yaygın görülen santral sinir sistemi bulgularıdır. On dört yaşında kız hasta, baş ağrısı, çift görme, görme kaybı şikayeti ile başvurdu. Sistem sorgusunda ağızda tekrarlayan aft, genital aft hikayesi mevcuttu. Fizik muayenesinde abduşens paralizi, bilateral papil ödemi mevcuttu. Laboratuvar değerleri normal, beyin tomografisi ve kranial MR görüntüleri normaldi. Tekrarlayan lomber ponksiyonlarda BOS basınçları normaldi. Hastaya asetazolamid tedavisi başlandı, dışa bakış kısıtlılığı geriledi. MR venografisi çekilen hastada kronik transvers sinus trombüsü saptandı. Tekrarlayan oral ve genital aft, gözde arka segment bulgusu olan hastaya nörobeçet tanısı konularak, steroid, kolşisin ve antikoagülan tedavi başlandı. Hastanın takibinde baş ağrısı ve papil ödemi geriledi. Biz bu vaka ile psödotümör serebri klinik bulguları bulunan, ancak intrakranial basınç artışı olmayan bir hastada, serebral tromboz saptanarak nörobeçet tanısı konulabileceğini vurgulamak istedik.

Anahtar Kelimeler: Behçet Hastalığı, psödotümör serebri, sinüs ven trombozu

P-118**CLN3 Gen Delesyonu Olan Bir Juvenil NCL Vakası**

Aydan Değerliyurt, Cahide Yılmaz, Selen Karalök, Alev Güven, Ömer Bektaş

Ankara Çocuk Sağlığı-Hastalıkları, Hematoloji-Onkoloji Eğitim Araştırma Hastanesi

Nöronal seroid lipofusinozis(NCL) başlama yaşları, özel klinik fenotipleri, progresyon hızları, elektron mikroskopik özellikleri ve etkilenen gene (CLN geni) göre alt gruplara ayrılan, çocukluk döneminde en sık görülen nörodegeneratif hastalık grubudur. Bu grup içerisinde juvenil başlangıçlı (CLN3) hastalık en sık görülen formudur. Diğer formlardan farklı olarak ilk belirti sinsi fakat hızlı ilerleyen görme kaybıdır. Bu çalışmada yürüme ve konuşmada bozulma şikayetiyle başvuran, nöbettariflemeleyen bir juvenil NCL hastası anlatılacaktır. Ondört yaşında erkek hasta son iki senedir ortaya çıkan yürüme ve konuşmada bozulma şikayetiyle getirildi. Hastanın hikayesinden aralarında ikinci dereceden akrabalık olan sağlıklı anne ve babadan, sorunsuz bir doğumla dünyaya geldiği, yürüme ve konuşmanın yaşitlarına göre hafif geciktiği, 6 yaşındayken başlayan ilerleyici görme kaybı nedeniyle bir üniversite hastanesinde retinitis pigmentosa tanısıyla takip edildiği, görme engelliler okuluna devam ettiği ve hiç nöbet geçirmediği öğrenildi. Nörodegeneratif hastalıklar açısından çekilen beyin MRG serebral kortikal ve ılımlı serebellar atrofiyi göstermekteydi. Rutin tetkikler B12 eksikliği dışında normaldi. Nörometabolik hastalıklar açısından bakılan idrar-kan aminoasitleri, Tandem mass, idrar organik asitleri normal, kanda hafif laktat yüksekliği vardı. Kasbiopsisi, uzun zincirli yağ asitleri, lizozomal taraması normal olan hastanın göz bulguları ile birlikte nörolojik regresyonu olması nedeniyle istenen NCL mutasyon çalışması CLN3 geninde 1.02 kb homozigot delesyon

varlığını göstermiştir. Hastanın sorgulaması nöbet ve myoklonus açısından derinleştirilmesine rağmen kısa süreli bir dönem korkmayla birlikte olan ve düzelen sızgırmalar dışında belirgin nöbet ve myoklonus hikayesi alınmadı. Hasta retinopati ve ilerleyici nörolojik bulgularla gelen hastalarda nöbet olmasa bile NCL tanısının hatırlanması amacıyla sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: NCL, CLN3 delesyonu, Juvenil başlangıçlı

P-119

Akut Motor Aksonal Nöropati Tanısıyla Takip Edilen 2 Olguda Artmış Derin Tendon Refleksleri

Taner Sezer

Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

AMAÇ: Akut motor aksonal nöropati (AMAN), genelde bir enfeksiyonu takiben, motor köklerde ya da sinirlerde demiyelinizasyon olmadan, selektif dejenerasyonun olduğu inflamatuvar bir durumdur. Nörolojik muayenede duysal bozukluklar eşlik etmediği ve simetrik kas zayıflığı mevcuttur. Tipik olarak derin tendon refleksleri (DTR) azalmıştır ya da normaldir. Bu bildiride, DTR'leri artmış olan ve AMAN tanısı alan iki olgu sunulmuştur.

BULGULAR:

OLGU 1. Üç gündür yürümede güçlük şikayeti ile acil servise başvuran 6 yaşındaki kız hastanın öyküsünden yaklaşık on gün önce akut gastroenterit geçirdiği öğrenildi. Fizik muayenede alt ekstremitelerde duyu kaybının eşlik etmediği simetrik motor kayıp vardı ve DTR üst ekstremitelerde normal alt ekstremitelerde artmıştı. Hastaya GBS ön tanısı ile yapılan lomber ponksiyonda BOS proteini yüksek saptandı (89 mg/dl), hücre görülmedi ve oligoklonal bant negatifti. Serum IgG anti-GQ1b negatifti. EMG'de motor lifleri etkileyen yaygın aksonal polinöropatik tutulum saptandı. Beyin ve spinal MRG'de patoloji saptanmadı. Hastaya toplam 2 gr/kg IVIG verildi.

OLGU 2. 16 yaşında erkek hasta grip aşısından 3 gün sonra gelişen yürümede zorluk nedeniyle getirildi. Nörolojik muayenesinde kas güçsüzlüğü ve DTR'lerde artış saptandı. Beyin ve spinal MRG görüntülemeleri normal olan hastaya yapılan lomber ponksiyonda albumino-sitolojik disosiasyon saptandı, IgG indeksi normal ve oligoklonal bant negatifti. EMG'si AMAN ile uyumlu olan hastaya toplam 2 gr/kg IVIG verilerek fizik tedavi programına alındı.

SONUÇ: Bu 2 olgu, AMAN seyri sırasında DTR'lerde artış olabileceğine dikkat çekmek amacıyla sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Akut Motor Aksonal Nöropati, Derin tendon refleksleri

P-120

Anti-Migren Tedavisine Yanıtsız Siklik Kusma Sendromlu İki Olguda Topiramate'in Etkinliği

Taner Sezer

Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, Ankara

AMAÇ: Siklik kusma sendromu (SKS) belirli aralıklarla tekrarlayan, bulantı, kusma gibi semptomlarla karakterize bir hastalıktır. Ataklar arasındaki dönemde semptom yoktur. Gastroözafagial reflüden sonra çocuklarda en sık tekrarlayan kusma nedenlerindendir. SKS'nin tedavisinde çeşitli anti-migren ilaçlar (siproheptadin, propranolol, amitriptilin, simutriptan) kullanılmaktadır. Bu

bildiride, anti-migren tedavisine yanıtı 2 SKS'li olguda topiramet etkinliđi sunulmuştur.

BULGULAR:

OLGU 1. 13 yaşında kız hasta 2 yıldan beri var olan tekrarlayan kusma atakları yakınmaları nedeniyle getirildi. Fizik muayenesi normal olan hastanın daha önce yapılan tam kan sayımı, biyokimyasal değeri, batin ultrason ve nömetabolik hastalıklar için bakılan serum laktat, amonyak, tandem MS ve idrar organik asit analizleri normaldi. Kusma atađı sırasında çekilen EEG'si normal olan hastaya SKS tanısı konularak propranolol tedavisi başlandı. Takiplerde atakları devam eden hastaya 25 mg/gün tek doz topiramet başlandı ve ataklar kayboldu.

OLGU 2. 1 yıldır devam eden kusma atakları nedeniyle başvuran 15 yaşındaki erkek hastanın fizik muayenesi normaldi. Nörometabolik testler ve atak sırasında çekilen EEG'si normal saptanan hastaya SKS tanısı konularak propranolol profilaksisi başlandı. Bu tedaviden fayda görmeyen hastaya 25 mg/gün topiramet başlandı. Atakları devam eden hastada ilaç dozu 50 mg/gün'e çıkıldıktan sonra ataklar kayboldu.

SONUÇ: Bu 2 olgu, propranolol tedavisine yanıt vermeyen SKS'lu çocuklarda düşük doz topirametin etkili olabileceğini göstermek için sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Siklik kusma sendromu, Topiramet

P-121

Longitudinal Olarak Yaygın Transvers Miyelit Tanısı Alan ve İntravenöz İmmunglobulin ile Tedavi olan 17-Aylık Bir Olg

Pınar Gençpınar¹, Kamil Karaali², Özgür Duman¹, Şenay Haspolat¹

¹Akdeniz Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Akdeniz Üniversitesi Radyoloji Anabilim Dalı

GİRİŞ: Longitudinal olarak yaygın transvers miyelit (longitudinally extensive transverse myelitis=LETM), omuriliğın 3 veya daha fazla vertebra segmentinin tutulması olarak tanımlanır. Klinik pratikte, enfeksiyöz olmayan transvers miyelit tedavisinde ilk seçenek pulse metilprednizolondur. Bu yazıda, tekrarlayan hipotoni atakları ile prezente olan, spinal manyetik rezonans görüntülemesinde panmiyelit saptanan ve intravenöz immunoglobulin ile tedavi olan 17 aylık bir kız olgu sunulmuştur.

OLGU: 17 aylık kız hasta, jenerelize hipotoni ve güçsüzlük yakınması ile başvurdu. Spinal manyetik rezonans görüntülemesinde tüm spinal kordda ve medulla oblongata da T2 hiperintens tutulum saptandı. Longitudinal olarak yaygın transvers miyelit tanısı düşünülen hastaya intravenöz immunglobulin (IVIg) tedavisi verildi. Tedaviden bir hafta sonra sonrasında hastanın baş ve gövde kontrolünü sağlayabildiđi, 2 hafta sonra desteksiz oturabildiđi ve birkaç adım atabildiđi gözlemlendi. İzleminde toplam 8 kez paralizi atađı olan hastaya aylık IVIg tedavisi uygulandı. Hasta halen kliniğimizde aylık IVIg tedavisine devam etmektedir.

TARTIŞMA: Transvers miyelitin ilk basamak tedavisi intravenöz pulse steroid olsa da, enfeksiyöz etiyolojiler söz konusu olduğunda IVIg ve plazmaferez gibi diğertedavi seçenekleri göz önünde bulundurulmalıdır. Bizim olgumuz, tüm spinal kord tutulumu olan en küçük hastalardan biri olup, paralizi atakları intravenöz immunoglobulin tedavisi ile kontrol altına alınması açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Longitudinal olarak yaygın transvers miyelit, çocukluk çađı, intravenöz immunglobulin

P-122

Status Epileptikus İle Başvuran Serebral Venöz Tromboz Olgusu

Zeynep Selen Karalök¹, Birce Dilge Taşkın¹, Ömer Bektaş¹, Sevgin Taner², Pamir Işık³, Cahide Yılmaz¹

¹Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji E.A.H.,Çocuk Nöroloji Bölümü, Ankara

²Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji E.A.H.,Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları,Ankara

³Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji E.A.H.,Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bölümü,Ankara

Sinüs ven trombozu nadir görülen bir nörolojik hastalık olup insidansı yılda 0.4-0.7/100.000'dir. Erken tanı ve tedavi, mortalite ve morbidite için önemlidir. Artan kesitsel görüntüleme yöntemleriyle tanısı artmaktadır. Hastalar baş ağrısı, kranial sinir tutulumu, nöbet, bilinç değişikliği ile başvurabilirler. Okul öncesi çocuklarda 1/3 oranında baş, boyun enfeksiyonları etkindir. Diğer nedenler arasında protrombotik bozukluklar, dehidratasyon, sistemik enfeksiyonlar ve maligniteler yer almaktadır. Tedavisi semptomatik olup; enfeksiyon kontrolü, antiepileptik, antiödem ve antikoagülan tedavilerinden oluşmaktadır. 5 yaşında erkek hasta, acil servisimize bilinçte kapanma ve status epileptikus kliniği ile başvurdu. Başvurudan 6 gün önce üst solunum yolu enfeksiyonu tanısıyla oral antibiyotik tedavisi başlanmıştı ve 2 gün sonra şikayetlerine kusma ve baş ağrısı eklenmişti. Fizik muayenede genel durumu kötü, glaskow koma skoru 4, pupiller izokorik ve pupil ışık reaksiyonu bilateral alınmaktaydı. Orofarinks hiperemik ve postnazal akıntı mevcuttu. Göz çevresi hafif ödemli ve hiperemikti. Derin tendon refleksleri alınamayan hastanın, babinski bilateral pozitif. Bilateral papil ödemi vardı.Takipte muayene bulgularına,meningeal irritasyon ve 6. sinir paralizi eklendi.Akut faz reaktanları ve kan biyokimyası normaldi. Kranial MR'da süperior sagittal, sol transvers-sigmoid sinüs proksimalinde, sağda transvers-sigmoid sinüs bileşkesinde tüm serilerde hiperintens ve BOS delta işareti mevcut olup subakut tromboz ile uyumluydu, paranazal sinüslerde mukozal kalınlaşma ve havalanmada azalma, frontoparietalde cilt altı alanda ödem mevcuttu. Hastaya sinüzite sekonder sinus ven trombozu tanısı konularak uygun antibiyotik tedavileri, düşük molekül ağırlıklı heparin (DMAH) ve idame fenitoin verildi. Antiödem olarak asetazolamid ve deksametazon tedavisi başlandı. Takip için MR venografi çekildi. Artan ödeme yönelik tedaviye taze donmuş plazma ve folik asit eklendi. Semptomları gerileyen hasta, sekelsiz olarak DMAH ve folik asit tedavisi ile taburcu edildi. 3. ay kontrolünde kranial venografi normal bulundu ve hastaya DMAH idame dozuna düşürülerek devam edilmektedir. Serebral venöz trombozun nöbet ile başvurusu %12-%31.9 arasında değişmektedir. Nöbet ile başvuruda mortalite 3 kat kadar artmaktadır.Hastalığın prognozu açısından erken tanı ve tedavisi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: serebral venöz tromboz, nöbet, erken tanı,tedavi

P-123

Sandifer Sendromu İle Presente Olan Bir Sitrülinemi Tip 1 Vakası

Mustafa Kılıç¹, Esmâ Altınel Açoğlu², Deniz Yüksel³, Meltem Akçaboy², Hülya Kayılioğlu³, Pelin Zorlu²

¹Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Metabolizma Bilim Dalı, Ankara

²Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Ankara

³Dr. Sami Ulus Kadın Doğum, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara

AMAÇ: Sitrülinemi tip 1 argininosüksinik asit sentaz enzim eksikliği ile giden otozomal resesif geçişli bir üre siklus defektidir. Olguda bahsedilen hastanın kusmanın yanı sıra tortikollis, stereotipik hareketler ve hipotoni ile başvurması nedeniyle yazımızda bahsedilmiştir.

BULGULAR: 11 aylık kız hasta, boynunu sağ tarafa eğme, ellerde çırpınma hareketi ve kusma şikayetleri ile getirildi. Dış merkezde Sandifer Sendromu düşünülerek tedavi başlandığı, fayda görmediği öğrenildi. Fizik muayenede hastanın apatik olduğu, başının sağa doğru eğik durduğu, ellerini çırpma şeklinde stereotipik hareketlerinin olduğu ve hipotonik olduğu görüldü. Kusma etyolojisine yönelik yapılan tetkikler normal bulundu. Beyin manyetik rezonans görüntülemesinde patoloji saptanmadı. EEG'de epileptik aktivite saptanmadı. Amonyak düzeyleri 782 mcg/dL, kontrol amonyak değeri 386 mcg/dL (19-60 mcg/dl) gelen hastada kan aminoasit analizinde sitrülin düzeyi yüksek bulundu. ASS1 geninde c.688G>A/c.793C>T mutasyonu saptanan hasta

Sitrülinemi tip 1 tanısı aldı. Hastanın takibinde kusma atakları, apati hali ve boynundaki tortikollis pozisyonunda amonyak düzeyi ile korele artma ve azalmalar gözlemlendi. Proteinden kısıtlı diyet, Na benzoat ve arginin tedavileri verilen hastanın amonyak değerlerinin normale döndüğü ve klinik semptomlarının kaybolduğu görüldü. **SONUÇLAR:** Sitrülinemi tip 1 oldukça geniş bir klinik spektruma sahip olmakla birlikte, tortikollis ve stereotipik hareketler ile presentasyonuna literatürde rastlanılmamıştır.

Anahtar Kelimeler: hiperamonyemi, kusma, sitrülinemi

P-124

Ses Kısıklığı Yakınması İle Gelen DYT 1 Geninde D216H Polimorfizmi Saptanan Laringeal Distonili Bir Çocuk Vaka

Ozan Koçak, Coşkun Yazar, Kürşat Bora Çarman, İlhan Işık, Ayten Yakut
Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

GİRİŞ: Distoni kaslarda kontraksiyon, seyirme, tekrarlayan hareketler ve anormal postür ile karakterize nörolojik bir hastalıktır. Distoni tip 1 (DYT1) en sık görülen hereditör distoni olup, genellikle erken yaşlarda semptomlar ortaya çıkar. Etkilenen kas grubuna göre fokal, segmental, multifokal, hemidistonik veya jeneralize olabilir. Biz ses kısıklığı şikayeti ile başvuran ve DYT1 tanısı koyulan 5 yaşında kız hastayı sunmayı istedik.

VAKA: 5 yaşında kız hasta doğumdan itibaren ses kısıklığı olması şikayeti ile polikliniğimize getirildi. Hastanın ses kısıklığının gün içinde belirli bir saat dilimine uymadan değiştiği öğrenildi. Hastanın pre/per/post natal öyküsünde özellik yoktu. 12 aylıkken yürümeye, 24 aylıkken cümle kurmaya başladığı ve ses kısıklığı dışında şikayetinin olmadığı öğrenildi. Sürekli kullandığı bir ilaç öyküsü yoktu. Fizik muayenesinde hastanın bazen normal ses çıkarabildiği ancak çoğu zaman kısık, boğuk sesle fısıldama şeklinde konuştuğu, cümle yapısının normal olduğu görüldü. Başka kas grubunda distoni ya da anormal postür saptanmadı. Rutin laboratuvar tetkikleri ve beyin MRG normal idi. KBB ile konsulte edilerek yapılan laringoskopik muayenesinde vokal kordlarda distoni tespit edildi. Hastaya levodopa tedavisi başlandı, ses kısıklığı devam etmekle beraber belirgin düzelme saptandı. Yapılan genetik çalışmada DYT1 geninde son dönemlerde tanımlanan D216H polimorfizmisaptandı. **ÇIKARIM:** Laringeal distoni özellikle erken yaşlarda nadir görülen bir hastalıktır. Ses kısıklığı ile gelen hastaların ayırıcı tanısında düşünülmelidir. Erken başlangıçlı distonilerden en sık DYT1 görülmektedir. DYT1 de vakaların çoğunda TOR1A genindeki polimorfizmler sorumlu tutulmuşken, son dönemde TOR1A polimorfizmi saptanmayan hastalarda D216H polimorfizmi tanımlanmıştır. Ülkemizde D216H polimorfizm sıklığı ile ilgili veri bulunmamakla beraber vakamızda olduğu gibi erken başlangıçlı distonilerden sorumlu olabilir.

Anahtar Kelimeler: Distoni, ses, larinks

P-125

Çok Düşük Doğum ağırlıklı (ÇDDA) Bebeklerin Uzun Dönem Nörogelişimsel Sorunları

Ayşe Tosun¹, Seçil Oktay Edizsoy², Şiar Dursun¹, Hatice Aksoy³, Yelda Özsunar Dayanır⁴, Münevver Kaynak Türkmen⁵

¹Adnan Menderes Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nöroloji Bilim Dalı Aydın

²Sağlık Bakanlığı Çine Devlet Hastanesi Aydın

³Adnan Menderes Üniversitesi Çocuk Psikiyatri Anabilim Dalı Aydın

⁴Adnan Menderes Üniversitesi Radyoloji Anabilim Dalı

⁵Adnan Menderes Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Yenidoğan Hastalıkları Bilim Dalı

AMAÇ: Bu çalışmada, çok düşük doğum ağırlıklı (ÇDDA) bebeklerin uzun dönem nörogelişimsel sorunlarını ve nörolojik hastalığa etki eden etmenleri araştırmayı amaçladık.

YÖNTEM: YenidoğanYoğun Bakım Ünitesinde, 2000- 2010 tarihleri arasında izlenen doğum ağırlığı ≤ 1500 g veya ≤ 32 gebelik haftası olan 169 olgudan, nörolojik muayenesi, gelişim testi, kraniyal MRG'si yapılan 66 olgu çalışmaya alındı. Altı yaş altındaki olgulara Denver II Gelişimsel Tarama testi (DGTT), altı yaş ve üzerindeki olgulara Wechsler Çocuklar İçin Geliştirilmiş Zekâ Ölçeği Formu (WISC-R) uygulandı ve kraniyal MRG'ları çekildi.

BULGULAR: Çalışmaya 2- 10 yaş arasında, 34' ü (%51,5) kız 66 olgu alındı (Tablo 1). Olguların 17'sinin (%25,8) nörolojik muayenesi anormaldi, 9 olgudan,7'si (%77,8) spastik diparezik, 2'si (%22,2) spastik tetraparezikti (Tablo 2,3). DGTT'i uygulanan 57 olgudan 42'si (%63,6) yaşına göre geri bulundu. WISC-R uygulananların tamamının zihinsel işlevsellik düzeyi ve genel işlevselliği iyi normal/parlak bulundu (Tablo 4). Kraniyal MRG bulguları tablo5'de verilmiştir. Nörogelişime olumsuz etkisi saptanan prenatal dönem özelliklerinden, polihidroamnios ile anormal nörolojik muayene ($p=0,015$) ve gelişim testleri arasında ($p=0,046$), plasenta previa ile gelişim testleri($p=0,047$) ve kraniyal MRG ($p=0,006$) bulguları arasında anlamlı ilişki bulundu. Ablasyo plasenta ($p=0,023$), yardımcı üreme tekniği kullanılması ($p=0,021$), pasif sigara içiciliği ($p=0,047$), koriyoamnionit ($p=0,042$), gebelikte idrar yolu enfeksiyonu geçirme ($p=0,043$) ile anormal gelişim testleri arasında anlamlı ilişki saptandı. Neonatal dönem özelliklerinden, ileri evre (Evre 3-4) ROP ile nörolojik muayene ($p=0,008$) ve kraniyal MRG anormalliği ($p=0,020$) arasında anlamlı ilişki saptanırken, ileri evre intraventriküler kanama (IVK) ve PVL ile nörolojik muayene (sırasıyla $p=0,002$; $p<0,001$), gelişim testi ($p=0,049$; $p=0,043$) ve kraniyal MRG ($p=0,003$; $p=0,001$) anormallikleri arasında anlamlı ilişki bulundu.

SONUÇ: ÇDDA'lı bebeklerde uzun dönem nörogelişimsel prognoz için saptanan en önemli risk faktörleri, plasenta previa, ileri evre IVK, PVL ve ROP varlığıdır. Bunlar ve benzeri prenatal ve neonatal morbiditelerin prediktif değerinin iyi anlaşılması, neonatal dönem, erken bebeklik, çocukluk, adölesan ve erişkin yaşlardaki özel ihtiyaçların öngörülmesi açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: düşük doğum ağırlıklı bebek, Nörogelişimsel sonuç

P-126

Epilepsi ve Fenilketonürlü Çocukların Gelişimsel Profili

Didem Ardıçlı¹, Khatuna Makharoblidze², Çetin Okuyaz², Birgül Bayoğlu¹, Banu Anlar¹

¹Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Nörolojisi, Ankara

²Mersin Üniversitesi, Çocuk Nörolojisi, Mersin

AMAÇ: Erken çocuklukta başlayan nörolojik hastalıkların çoğunda gelişimsel gecikme görülmektedir. Epilepsi ve fenilketonüri çocuklarda gelişimsel becerileri olumsuz yönde etkileyen ve uzun dönemde zihinsel ve motor geriliğe neden olabilen, ve toplumumuzda göreceli olarak sık görülen hastalıklardır. Tanı sürecinden itibaren düzenli bir gelişimsel izlem önerilmektedir. Bu çalışmada fenilketonüri (FKU) ve epilepsi tanısıyla izlenen çocukların gelişimsel düzeyleri iki farklı testle incelenmiştir.

METOD: Mersin Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bölümü ve Hacettepe Üniversitesi Çocuk Hastanesi'nde FKU ve epilepsi tanısıyla izlenen, Denver II ve Bayley-3 testleriyle gelişimleri değerlendirilen çocuklar ele alınmıştır. Olguların

demografik bilgileri, EEG sonuçları ve tedavi protokolleri kaydedilmiştir. Denver II sonuçları “normal”, “şüpheli”, “anormal” olarak tanımlanmış; Bayley-3 test puanları “ortalama”, “ortalama altı” ve “sınır” olarak gruplandırılmıştır.

SONUÇLAR: Yaşları 7 ile 41 ay arasında değişen 52 olgu değerlendirildi (26 kız, 26 erkek) Olguların ortalama yaşı 25.88 ± 9.56 aydı. Çocukların %67’si epilepsi (n=35), % 33’ü FKU (n=17) tanısıyla izleniyordu. Denver II testi olguların % 42’sinde “normal”, %44’ünde “şüpheli”, %14’ünde “anormal” bulundu. Bayley-3 test puanları “ortalama” olan olguların oranı bilişsel, dil ve motor alt gruplarda sırasıyla % 77, %69 ve %71 idi. Her iki tanı grubu arasında Denver II ve Bayley-3 test sonuçlarına göre anlamlı fark bulunmadı. Denver II ile Bayley-3 bilişsel alt grubunun karşılaştırılmasında iki test uyumlu bulundu. **ÇIKARIMLAR:** FKU ve epilepsi tanıları gelişim geriliği açısından risk taşır. Gelişimsel izlemde Denver II testi ile gelişimsel gecikme riski tespit edilen olguların ayrıntılı olarak değerlendirmesiyle erken tanı ve tedavi olanağı sunulabilir.

Anahtar Kelimeler: gelişimsel testler, epilepsi, fenilketonüri, Bayley-3, Denver

P-127

Hafif Fenotipik Bulgularla Seyreden Bir Sanfilippo A Vakası

Özlem Özdemir¹, Aynur Küçükçongar², Arzu Ekici¹, Hamide Melek³

¹Bursa Şevket Yılmaz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü, Bursa

²Bursa Şevket Yılmaz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Bölümü, Bursa

³Bursa Şevket Yılmaz Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Bölümü, Bursa

GİRİŞ: Mukopolisakkaridozlar, mukopolisakkaridlerin (glikozaminoglikanlar) yıkımı için gerekli olan lizozomal enzimlerin eksikliğine bağlı gelişen bir grup hastalıktır. Sanfilippo Sendromu (Mukopolisakkaridoz Tip III) dört farklı enzim eksikliğine bağlı olarak iç organlarda heparan sülfat birikimi sonucu görülen klinik tablodur. Diğer mukopolisakkaridozlardan farklı olarak primer olarak nörolojik bir bozukluktur. Nörolojik bulgular daha erken ortaya çıkar ve daha baskın iken, kraniofasial, iskelet ve diğer somatik bulgular daha hafiftir. Mental gerilik ana bulgudur. Konuşmada gerilik, çevreye ilgisizlik ve uyku bozukluğu diğer bulgulardır. Burada konuşmada gerilik nedeni ile başvuran ve Sanfilippo Sendromu tanısı alan olgu sunulmuştur.

OLGU: 2 yaş 7 aylık kız hasta konuşmada gerilik ve algılamada bozukluk nedeni ile başvurdu. Gebelik ve doğum öyküsü normal idi. Akraba evliliği yoktu. 2 yaşında yürümeye başladığı ve halen hiç konuşmadığı öğrenildi. Yapılan muayenesinde çevre ile ilgisizliği, göz temasının olmadığı gözlemlendi. Makrosefali, hepatomegali ve hafif kaba yüz görünümü tespit edildi. Rutin biyokimyasal ve metabolik tarama testleri normal idi. Kemik surveyinde hafif düzeyde; spatul kosta, J sella saptandı. İdrar heparan sülfat seviyesi nde yükseklik olduğu için (Total GAG 43,7 mg/mmol (<25)), Sanfilippo sendromu için yapılan enzim analizinde sulfamidaz aktivitesi 0 nmol/mg (normal aralık=3,2-20,4) saptandı ve hastaya hastaya Sanfilippo A (MPS Tip IIIA) tanısı konuldu.

SONUÇ: Hafif fenotipik bulgular (kraniofasial, iskelet, hepatosplenomegali..) ile birlikte nörolojik bulguların ön planda olduğu durumlarda mukopolisakkaridozlar akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Sanfilippo Sendromu, mukopolisakkaridoz, mental retardasyon

P-128

Spontan Epidural/Subdural Hematomla Prezente Olan 2-OH Glutarikasidüri Vakası

Aydan Değerliyurt¹, Selcen Bağcı², Mehmet Gündüz³¹Ankara Çocuk Sağlığı Hastalıkları, Hematoloji-Onkoloji Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bölümü²Ankara Çocuk Sağlığı Hastalıkları, Hematoloji-Onkoloji Eğitim Araştırma Hastanesi, Pediatri Bölümü³Ankara Çocuk Sağlığı Hastalıkları, Hematoloji-Onkoloji Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Bölümü

Sekiz aylık kız hasta baş kontrolünün olmayışı ve devamlı kusma şikayetiyle getirildi. Birinci derece kuzen evliliğinden, normal yolla, evde doğan bebeğin perinatal ve aile hikayesinde özellik bulunmuyordu. Gelişim basamaklarında gecikmesi olan hastanın muayenesinde baş çevresi 97 persentil üzerinde, ön fontanel 3*3 cm genişlikte, çevreyle ilgili, takibi, objeye uzanması, ağza götürmesi, elden ele geçirmesi var, fakat baş kontrolü yoktu. Gövdesel hipotonisi olan hastanın derin tendon refleksleri hiperaktif olarak alındı. Hastanın cilt bulgularında bir anormalliğe rastlanmadı. Ek bulgular açısından yapılan kardiyolojik değerlendirmesinde sistolik disfonksiyon ve dilate kardiomyopati tespit edilerek digoxin tedavisi başlandı. Rutin tetkikleri B12 eksikliği haricinde normal sonuçlandı. Akraba evliliği, kusmaları ve makrosefalisi nedeniyle öncelikle nörometabolik bir hastalık düşünülerek beyin MRG ve metabolik taraması yapıldı. Beyin MRG'de heriki frontoparietalde sağda en geniş çapı 14 mm, solda en geniş çapı 17 mm genişlikte olan çeşitli evrelerde subdural hematoma ve sağ frontalde 16*3 mm boyutlarında epidural hematoma izlendi. Hastanın hikayesi istismar açısından tekrar irdelendi, fakat destekleyecek bir bulguya rastlanmadı. Retinal hemoraji açısından göz dibi muayenesi tekrarlandı ve normal bulundu. Nöroşirürji bölümünce cerrahi girişime gerek görülmedi. Hastanın idrar organik asit tetkikinde normalin 3 katı 2-OH Glutarik asit atılımı saptandı. Tekrarlanan organik asit incelemesinde de yine normalin 2 katı 2-OH Glutarik asit atılımı tespit edildi. Hasta 2-OH Glutarik asidüri ile spontan subdural/epidural hematoma ile prezente olması nedeniyle ilginç bulunarak tartışılmak istendi.

Anahtar Kelimeler: 2-OH Glutarikasidüri, spontan epidural hematoma, spontan subdural hematoma

P-129

Lyme Hastalığına Bağlı Akut Ataksi; İki Olgu Sunumu

Mustafa Kömür¹, Tamer Çelik¹, Gülen Gül Mert², Ümit Çelik¹¹Adana Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği²Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji BD

GİRİŞ: Lyme hastalığı keneler aracılığı ile bulaşan ve *Borrelia burgdorferi* denilen bir spiroket hastalığıdır. Çocukluk çağından nadir görülen Lyme hastalığı genellikle ateş ve yürüme güçlüğü şeklinde gözlenir. Bu yazıda biri 15, diğeri 17 yaşında yürüme güçlüğü ve denge kaybı yakınması ile başvuran ve Lyme hastalığı tanısı konulan iki olgu sunulmuştur.

OLGU-1: 17 yaşında erkek hasta son 10 gündür yürürken denge kaybı, baş dönmesi ve kusma yakınması ile hastanemize başvurdu. Fizik muayenesinde genel durumu iyi şuuru açık, kas tonusu ve kas gücü doğal. DTR'ler normoaktif, patolojik refleks yoktu. Serebellar testlerde ataksik yürüyüşü, disdiadokinezi ve Romberg testi pozitifdi. Tetkiklerinde hemogram, kan biyokimyası, lipidleri, Ig'ler ve E vitamini normaldi. Viral panelde özellik yoktu. Beyin, Difüzyon ve tüm spinal MRG normaldi. BOS'da direkt bakı 3x10 lenfosit ve biyokimyası normaldi. EEG-EMG normal saptandı. Hastada *Borrelia burgdorferi* IgM pozitif olarak saptandı ve seftriakson tedavisi başlandı. 14 günlük tedavi sonunda yakınmalarında düzelme başlayan hasta taburcu edildi.

OLGU-2: 15 yaşında erkek hasta son 1 aydır yürürken denge kaybı ve bacaklarda güçsüzlük yakınması ile hastanemize başvurdu. Fizik muayenesinde genel durumu iyi şuuru açık, kas tonusu alt ekstremitelerde bilateral azalmıştı. Kas gücü alt ekstremitelerde bilateral 4/5 idi. DTR'ler alt ekstremitelerde alınmıyordu. Serebellar testlerde ataksik yürüyüşü, disdiadokinezi ve Romberg testi pozitifdi. Tetkiklerinde hemogram, kan biyokimyası,

lipid profili, Ig'ler ve E vit normaldi. Viral panelde özellik yoktu. Beyin, Difüzyon ve tüm spinal MRG normaldi. BOS'da direkt bakı 1x10 lenfosit, BOS protein 211 mg/dl. EMG: akut aksonal polinöropatiyle uyumluydu. Yatışının 3. günü GBS ön tanısı ile IVIG 0,4 gr/kg (5 gün) uygulandı. Borrelia Burgderferia IgM pozitif saptandı. Seftriakson tedavisi başlandı, sonrasında ataksinin şiddetlenmesi üzerine 1 kür daha IVIG verildi. 2. kür IVIG rağmen düzelme olmayınca plazmaferez (ÇÜTF) yapıldı (5 gün). Plazmaferez sonrası ataksi hızla düzeldi. **SONUÇ** Lyme hastalığına bağlı akut ataksi nadir olarak karşılaşılmaktadır. Çocuk nöroloji günlük pratiğinde sık karşılaşılan ataksi etyolojisinde Lyme Hastalığı akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Ataksi, Lyme hastalığı

P-130

Merkezimizdeki Migren Tanılı Çocuklarda Klinik Özellikler

Melikhan Çerçi, Mustafa Kömür, Tamer Çelik, Ümit Çelik
Adana Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

AMAÇ: Baş ağrısı çocuklarda yaygın görülen bir semptomdur. Çocuklarda primer baş ağrıları içinde en sık görüleni migrendir. Migren zonklayıcı baş ağrısı, tek taraflı olma, eşlik eden aura (görsel, duyuşsal, motor), abdominal ağrı, bulantı veya kusma, uyku sonrası düzelme ve pozitif aile hikayesi gibi semptom ve bulguların eşlik ettiği, arada semptomların tamamen kaybolduğu dönemlerin olduğu tekrarlayıcı baş ağrısı tipidir. **Hastalar ve YÖNTEM:** Bu çalışmaya Adana Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği Çocuk Nöroloji Polikliniği'nde 2012-2014 yılları arasında ICHD II ve III tanı kriterlerine göre migren tanısıyla takip edilen 93 hastanın anamnez, öz ve soy geçmiş özelliklerini, ağrı özelliklerini, laboratuvar verilerini ve verilen tedavilerin etkinliği retrospektif olarak değerlendirildi. **BULGULAR:** Yaş gruplarına göre bakıldığında 6-12 yaş grubunda 15 (%38) kız ve 25 (%62) erkek, 13-17 yaş grubunda 45 (%85) kız ve 8 (%15) erkek mevcuttu. Kızlarda yaş ortalaması 13,68±2,43 (min-max: 7-17 yıl) yıl, erkeklerde 11,03±2,73 (min-max: 6-17 yıl) yılı. Kızlarda yaş ortalaması daha yüksekti ve bu istatistiksel olarak anlamlıydı (p<0,001). Hastaların 89'unda (%96) zonklayıcı karakterde ağrı tespit edildi. Hastaların %89'unda ağrı bilateral idi. En sık eşlik eden aura tipi görsel aura idi. Hastaların %68'inde ailede migren öyküsü vardı. Vitamin B12 değeri 26 hastada (%29) düşük bulundu. Hastaların hepsi ötiroidikti. Manyetik rezonans görüntüleme yapılan hastaların %85'inde patoloji tespit edilmedi. Profilaktik tedavide en fazla siproheptadin, akut atak tedavisinde en fazla parasetamol başlandığı belirlendi. Akut ve profilaktik tedavi başlanan hastalarda ataksıklığı ve şiddetinde azalma olduğu saptandı. **SONUÇ:** Çocukluk çağı migreni yaşam kalitesini bozan ancak önlenabilir ve kolay tedavi edilebilir bir hastalıktır. Temelde bir dışlama tanısı olan migrenin tanısını koymak için detaylı bir anamnez ve nörolojik muayene yeterli olmaktadır. Migren hastalarına B12 eksikliği eşlik edebilmekte ve hastalar vitamin desteğinden fayda görmektedirler.

Anahtar Kelimeler: Migren, Çocuk, B12 vitamini

P-131

Migrenli Hastalarda Aterosklerozun Karotis Intima Media Kalınlığı Ölçümü İle Değerlendirilmesi

Hatice Gamze Poyrazoğlu¹, Umit Erkan Vurdem², Alev Arslan Kızıltaş³, Salih Uytun⁴

¹Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji, Kayseri

²Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Radyoloji, Kayseri

³Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji, Kayseri

⁴Kayseri Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları, Kayseri

GİRİŞ: Migrenli hastalarda inflamasyon ve kraniyal vasküler yapılarda disfonksiyon yaygın bir durumdur. İnflamasyon, aterosklerozun patofizyolojisinde rol oynayan önemli bir faktör olarak bilinmektedir. Migren ve ateroskleroz arasındaki ilişki tam olarak açıklanamamış olmakla birlikte; birçok çalışmada karotis intima media kalınlığı (İMK) ile inflamasyonun rol oynadığı erken ateroskleroz arasında ilişki olduğu ortaya konmuştur. Günümüzde yüksek çözünürlüklü ultrason tekniklerinin gelişmesi ile birlikte erken dönemde gerçekleşen aterosklerotik değişiklikler tespit edilebilmektedir. Bu çalışmada; migrenli hastalarda inflamasyonun bir belirteci olan erken aterosklerozun varlığını karotis İMK ile değerlendirmeyi amaçladık.

METHOD: Uluslararası başağrısı topluluğunun 2004 kriterlerine göre migren tanısı ile takip edilmekte olan 5-17 yaş arasında toplam 57 çocuk ve sağlam çocuk izlemi için polikliniği başvuran ek hastalığı olmayan aynı yaş ve cinsiyette 47 çocuk kontrol grubu olarak alındı. Tüm hastalar vasküler değişiklikleri etkileyebilen parametreler olarak bilinen cinsiyet, yaş, boy, vücut ağırlığı, kan basıncı, lipid paneli (trigliserid, kolesterol, LDL kolesterol), tiroit fonksiyon testleri, CRP değerleri bakımından karşılaştırıldı.

BULGULAR: Hastaların yaş ortalaması migrenlilerde 12.31 ± 2.9 yıl, kontrol grubunda ise 12.20 ± 2.57 yıl, ortalama CIMK migrenlilerde 0.490 ± 0.047 mm kontrol grubunda 0.450 ± 0.046 mm ($p < 0.001$).

SONUÇ: Migren ateroskleroz oluşumunu etkileyebilir ve strok için bir risk faktörü olabilir. Migrenli hastalarda karotis intima media kalınlığı erken aterosklerozun göstergesi olarak kullanılabilir.

Anahtar Kelimeler: Migren, intima media-kalınligi, ateroskleroz, inflamasyon

P-132

Hallervorden-Spatz Hastalığı; İki Kardeş Olgu Sunumu

Mustafa Kömür, Tamer Çelik, Ümit Çelik

Adana Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği

GİRİŞ: Hallorverden-Spatz hastalığı, geç çocukluk döneminden itibaren istemli hareketlerde yavaşlama, spastisite, rijidite, distoni, koreoatetoz ve tremor yakınmaları ile karakterize nadir rastlanan nörodejeneratif bir hastalıktır. Beyin MRG'nda globus pallidus ve substantia nigra demir birikime bağlı tipik "kaplan gözü" görünümü tanıyı destekler. Bu çalışmada biri 12, diğeri 17 yaşında vücutta kasılma, yürüyememe ve konuşmada bozulma yakınması ile başvuran ve beyin MRG ile Hallervorden Spatz hastalığı tanısı konulan iki kardeş olgu sunulmuştur.

OLGU-1: 12 yaşında erkek hasta son 2 yıldır vücutta kasılma, kollarda içe doğru bükülme yakınmaları olan hasta dışmerkezden yönlendirilmişti. Anne-baba 2. Dereceden akraba idi. Fizik muayenesinde genel durumu iyi şuuru açık, kas tonusu artmış, spatistesi ve distonik kasılmaları mevcuttu. DTR'ler canlı idi. Tetkiklerinde hemogram, kan biyokimyası, serum bakır ve seruloplazmin düzeyleri normal sınırlarda idi. Tandem kitle spektrometrisi ve idrar organik asit normaldi. Yapılan beyin MRG'nda heriki globus pallidusda simetrik T2A sekanslarda santrali hiperintens periferinde belirgin hipointens rim bulunan lezyonlar saptandı. MRG'de tanımlanan lezyonlar tipik 'kaplan gözü işareti'ni oluşturduğu için Hallervorden Spatz hastalığı düşünüldü. Klonazepam ile distonik kasılmalarında belirgin düzelme gözlemlendi.

OLGU-2: 17 yaşında kız hasta son 5-6 yıldır vücutta kasılma, kollarda içe doğru bükülme, son 2 yıldır da

yürüyememe yakınması ile başvurdu. Anne baba 2. dereceden akraba idi. Fizik muayenesinde genel durumu iyi şuuru açık, kas tonusu artmış, spastisitesi ve distonik kasılmaları mevcuttu. DTR'ler canlı idi. Tetkiklerinde hemogram, kan biyokimyası, serum bakır ve seruloplazmin düzeyleri normal sınırlarda idi. Yapılan beyin MRG'nda heriki globus pallidusda simetrik T2A sekanslarda santrali hiperintens periferinde belirgin hipointens rim bulunan lezyonlar saptandı. MRG'de tanımlanan lezyonlar tipik 'kaplan gözü işareti'ni oluşturduğu için Hallervorden Spatz hastalığı düşünüldü. Klonazepam ile distonik kasılmalarında kısmen düzelme gözlemlendi. **SONUÇ:** Hallervorden Spatz hastalığı nadir rastlanan bir nörometabolik hastalıktır. Ailevi (OR) veya sporodik vakalar bildirilmiştir. Septomların başlangıcı genelde geç adölesan dönemdedir. Klinik olarak, ilerleyici ekstrapiramidal semptomlarla başvuran hastalarda Hallervorden Spatz hastalığı akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Hallervorden Spatz Hastalığı, MRG

P-133

Nadir Görülen Bir Nörokutanöz Sendrom: Ensefalokraniokutanöz Lipomatozis

Ozan Koçak¹, Coşkun Yazar¹, Zafer Yüksel², Kürşat Bora Çarman¹, İlhan Işık¹, Ayten Yakut¹

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

AMAÇ: Ensefalokraniokutanöz lipomatozis (Haberland sendromu, Fishman sendromu) non-herediter oldukça nadir görülen konjenital nörokutanöz bir hastalıktır. Etiyolojisi bilinmemekle beraber tek taraflı serebral malformasyonlar ile aynı tarafta yerleşen cilt ve göz lezyonları ile karakterizedir. Burada 15 yaşında ensefalokraniokutanöz lipomatozis tanısı koyduğumuz bir hastamızı sunmak istedik.

VAKA: Epilepsi, mental retardasyon tanıları ile dış merkezde takip edilen hasta, beyin MRG bulguları nedeni ile Sturge Weber sendromu ön tanısı ile polikliniğimize refere edildi. Öyküsünde 2.derece kuzen olan anne-babanın ilk çocuğu olarak miad gebelik sonucu vakumla doğumunun gerçekleştiği, 2.gün eve gönderildiği öğrenildi. 5 aylıkken nöbet geçirmeye başlayan hastanın bunun dışında doğumdan itibaren sol elini kullandığı, konuşmaya 4 yaşında, yürümeye 5 yaşında başladığı öğrenildi. Hastanın fizik muayenesinde sol frontal fokal 4x5 cm alopesi, sol göz kapağında lipodermoid kitle, sol sklerada koristoma saptandı, sağ göz normaldi. Sağ alt ve üst ekstremitelerde kas gücü 4/5, kas tonusu artmış, sağ tarafta DTR hiperaktif ve Babinski pozitif saptandı. Orta derecede mental retardasyonu olan hastanın beyin MRG'sinde; sol serebral hemisferde pariyetal ve temporal loblarda atrofi, sol lateral ventrikülde dilatasyon saptandı. Ayrıca sol frontal ve temporal loblarda kalsifikasyon mevcuttu. Arteriyel anjiyografisinde, sol MCA kalibrasyonunda ve dağılım alanında vaskülaritede azalma saptandı. EEG normaldi. Hastaya mevcut bulgularla Ensefalokraniokutanöz lipomatozis tanısı konuldu. İleri genetik araştırma için kan örneği gönderildi. **ÇIKARIM:** Ensefalokraniokutanöz lipomatozis, şimdiye kadar yaklaşık 60 civarında vaka bildirimi yapılan, oldukça nadir görülen bir hastalıktır. Unilateral intrakraniyal kalsifikasyonlarla birlikte aynı tarafta cilt ve göz lezyonları da bulunan hastalarda ayırıcı tanıda akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Lipomatozis, nörokutanöz, koristoma

P-134

Sodyum Valproata Bağlı Enürezisli Vakaların Değerlendirilmesi

Ozan Koçak, Coşkun Yazar, Kürşat Bora Çarman, İlhan Işık, Ayten Yakut
Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

AMAÇ: Sodyum valproat epilepsi tedavisinde sık tercih edilen, geniş etki spektrumuna sahip antiepileptik ilaçlardan biridir. Kilo alımı, saç dökülmesi, sedasyon, kusma ve döküntü nispeten sık görülen yan etkilerdir. Bunların yanı sıra renal tübülopati sonucu enürezis sodyum valproat tedavisi sırasında gelişebilen nadir rastlanan bir yan etkidir. Biz bu çalışmada sodyum valproat tedavisi başlandıktan sonra enürezis gelişen 7 hastayı inceledik.

YÖNTEM: Polikliniğimizde sodyum valproat başlandıktan sonra enürezis gelişen 11 hasta incelendi. Bu hastalardan 5 yaşından küçük bir hasta, nöbetleri devam eden bir hasta ve sodyum valproatın ek tedavi olarak başlandığı iki hasta çalışmadan çıkarıldı. Çalışmaya 7 hasta alındı. Hastaların tam idrar tetkikleri, üriner USG'leri, idrar-kan aminoasitleri, kan gazı, böbrek-karaciğer fonksiyon testleri, ilaç kan düzeyleri çalışıldı. Hastaların sodyum valproat tedavileri uygun antiepileptik ilaçlarla değiştirildi. İlaç değişikliğinden sonra en az 3 ay enürezis açısından takipleri yapıldı.

BULGULAR: Hastaların 4'ü erkek 3'ü kızdı. 6 hastaya epilepsi, 1 hastaya Sydenham koresi nedeni ile sodyum valproat tedavisi başlanmıştı. Enürezis tüm hastalarda ilk ay içinde başlamıştı. Ortalama kan ilaç düzeyi $81,09 \pm 2 \mu\text{g/ml}$ idi. Hastaların İKAA, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, tam idrar tetkikleri ve üriner USG'leri normaldi. Sodyum valproat kesildikten sonra hastaların en az üç aylık takiplerinde enürezis şikayeti olmadı.

ÇIKARIMLAR: Enürezis sodyum valproatın az bilinen ve gözden kaçan bir yan etkisidir. Bu konuyla ilgili literatür bilgisi sınırlı olmakla birlikte sodyum valproata bağlı tübülopati, susama merkezinin etkilenmesine bağlı gelişen polidipsi ve uyku derinliğinin artması olası nedenler arasında bildirilmektedir. Bizim serimizdeki tüm vakaların böbrek fonksiyon testleri normaldi. Enürezis hasta ve ailesinde strese neden olabileceği ve tedavi uyumunu etkileyebileceğinden sodyum valproat tedavisi sırasında bu yan etki göz önünde bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Sodyum valproat, enürezis, epilepsi

P-135

Ciddi Bir İlaç Reaksiyonu: Serotonin Sendromu

Ozan Koçak, Coşkun Yazar, Kürşat Bora Çarman, İlhan Işık, Ayten Yakut
Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

AMAÇ: Serotonin sendromu nadir görülen, mortalite riski bulunan serotonerjik etkili ilaçların tedavi edici dozda veya aşırı miktarda alınmasından ya da serotonerjik etkili iki ilacın farmakolojik etkileşiminden kaynaklanan bir ilaç reaksiyonudur. Biz burada serotonerjik etkili iki ilacı kombine kullanan ve serotonin sendromu gelişen bir hastamızı sunmak istedik.

VAKA: 16 yaşında erkek hasta çocuk nöroloji polikliniğine jeneralize tonik klonik tarzda nöbet geçirme şikayeti ile başvurdu. Daha önce nöbet öyküsü olmayan hastanın son bir aydır Çocuk Psikiyatrisi tarafından obsesif kompulsif bozukluk tanısı ile başlanan fluoksetin, aripiprazol ve imipramin hidroklorür tedavilerini aldığı öğrenildi. Hastanın tedavi başladıktan sonra huzursuz olduğu, beklenmedik tepkiler gösterdiği öğrenildi. Fizik muayenesinde hiperhidrozisi dikkat çeken hastanın hipertansif, hipertermik ve taşikardik olduğu saptandı. Özellikle alt ekstremitelerde tonus artışı ve derin tendon reflekslerinde artış mevcuttu. Tetkiklerinde metabolik asidozu, CK yüksekliği, saptanan hastanın EKG, EEG ve beyin MRG çalışmaları normal sonuçlandı. Hastada mevcut bulgularla serotonin sendromu düşünüldü. Fluoksetin ve imipramin tedavilerikesilen hastanın kliniği tamamen normale döndü.

ÇIKARIM: Serotonerjik etkili ilaç alan hastalarda otonom instabilite, mental durum değişiklikleri ve artmış nöromusküler aktivite varlığında ciddi seyirli olabilen serotonin sendromu göz önünde bulundurulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Serotonin, fluoksetin, yan etki

P-136

Tüberosklerozlu 22 Olgunun Değerlendirmesi

Ozan Koçak¹, Coşkun Yazar¹, Sevgi Yimenicioğlu², Kürşat Bora Çarman¹, İlhan Işık¹, Ayten Yakut¹

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

²Eskişehir Devlet Hastanesi Çocuk Nörolojisi Bölümü

AMAÇ: Tüberoskleroz (TS) otozomal dominant geçiş gösteren, santral sinir sistemi, göz, kalp, böbrek ve cilt gibi organları etkileyebilen multisistemik bir hastalıktır. Bizde nöroloji polikliniğimizde TS tanısı koyulan hastalarımızın yaş, cinsiyet, aile öyküsü, tanı konulma yaşı, ilk şikayet/sempptom, görüntüleme bulguları, cilt bulguları gibi genel özelliklerini değerlendirmeyi planladık.

YÖNTEM: Tüberoskleroz tanısı ile izlenen 22 hasta çalışmaya alındı. Tüm hastaların ayrıntılı gebelik ve doğum öyküleri, ebeveyn akrabalığı, gelişim basamakları, ilk semptom ve/veya şikayetleri, tanı yaşları, aile öyküleri, cilt bulguları, göz muayeneleri ile beyin MRG/CT, renal USG, EKO sonuçları değerlendirildi. Hastaların motor gelişimleri kaba motor indeksi ile ve bilişsel fonksiyonları yaşlarına uygun testlerle değerlendirildi.

BULGULAR: Hastaların 13'ü erkek, 9'u kızdı. Ortalama tanı yaşı 51.3 aydı. Bir hastada aile öyküsü vardı. 19 hastanın başlangıç semptomu nöbet geçirme iken bir hasta hipopigmente cilt lezyonu, bir hasta yüzde anjiofibrom ve bir hastada ÜSYE şikayeti ile başvurduğu hekim tarafından cilt lezyonlarının saptanması ile tanı almıştı. Tüm hastalarda hipopigmente lezyonlar mevcut iken 2. sıklıkta anjiofibrom saptandı. 8 hastada böbrek tutulumu, 4 hastada kardiyak tutulum mevcuttu. Hastaların birinde serebral dev hücreli astrositom, 2 hastada kortikal displazi, bir hastada retinal astrositom saptandı. Sadece bir hastanın nöromotor gelişim basamakları normaldi.

ÇIKARIMLAR: Tüberoskleroz kronik, yüksek morbidite oranlarına sahip multisistemik bir hastalıktır. Bizim çalışmamızda da ilk semptom nöbet geçirme olmasına rağmen cilt bulgularının muayenede gözden kaçtığını, bu nedenle tanı yaşının geciktiğini düşünmekteyiz. Ayrıca diğer organ ve doku tutulumu daha ileri yaşlarda saptanırken, kardiyak tutulum saptanan hastaların hepsi süt çocuğu döneminde tanı alan hastalardı.

Anahtar Kelimeler: Tüberoskleroz, hipopigmente, rabdomiyom

P-137

Array-CGH ile Tanı Alan Global Gelişme Geriliği Olgusu

Bahadır Konuşkan¹, Didem Ardıçlı¹, Dilek Aktaş³, Mehmet Alikışıfoğlu², Meral Topçu¹

¹Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Nöroloji Ünitesi, Ankara

²Hacettepe Üniversitesi, Tıbbi Genetik Ana Bilim Dalı, Ankara

³Damagen Genetik Tanı Merkezi, Ankara

GİRİŞ: Moleküler sitogenetik tekniklerin gelişimi ile kromozomal mikrolezyon ve duplikasyonların sayısında hızlı bir artış görülmüştür. Array-CGH analizi, genom üzerinde aynı anda binlerce noktanın analizine olanak sağlayan bir yöntemdir. Klasik yöntemlerle tanı konulamayan zihinsel gerilik ve/veya çoklu doğumsal anomalilerdeki kromozomal anomalilerin belirlenmesine olanak sağlar.

OLGU: Global gelişme geriliği nedeniyle izlenen, anne ve baba arasında akrabalık bulunmayan 8 yaşında kız olgu komplikasyonsuz bir gebelik sonucu düşük doğum ağırlıklı (2060 gr) doğmuş, 2 aylıkken nesne izleminin olmadığı farkedilmiş. Gelişim basamakları sorgulandığında 4 yaşında baş kontrolünü sağladığı, 4,5 yaşında desteksiz oturduğu, 5 yaşında yardımsız yürüdüğü, anlamlı 2-3 kelimesinin olduğu ancak cümle kuramadığı öğrenildi. Fiziksel incelemede; brakisefali, belirgin alın, malar hipoplazi, uzun filtrum, ince üst dudak, prognatizm ve global gelişme geriliği vardı. Kraniyal magnetik rezonans görüntülemesinde (MRG) vermian hipoplazi ve korpus kallosum hipoplazisi saptandı. Ayrıntılı metabolik incelemelerinde patolojiye rastlanmadı. Kromozom analizi normal bulundu. Array-CGH analizinde 19. kromozomun kısa kolunda (19p13.2-p13.12) yaklaşık 823 kb'lik delesyon (chr19:13442042-14265773 bp) saptandı. Bu bölgede; CACNA1A, CC2D1A, PODNL1, DCAF15, RFX1, RLN3, IL27RA ve PALM3 genlerinin kayıp olduğu görüldü.

TARTIŞMA: 19.kromozomun kısa kolundaki delesyonların klasik sitogenetik tekniklerle saptanması zordur. Bu

bölgedeki gen yoğunluğunun yüksek olması nedeniyle delesyonlar ağır fenotipik bulgulara yol açmaktadır. 19p13.2-13.12 bölgesini içeren delesyonlarda epilepsi ile ilişkili kalsiyum kanal alfa1 (CACNA1A) geninde kayıp ve febril nöbetlerle giden olgular bildirilmiştir. Bu delesyon bölgesinde CC2D1A, PODNL1, DCAF15, RFX1, RLN3, IL27RA, PALM3 genleri de yer almaktadır. Bildirilen vakalarda zihinsel yetersizlik, motor ve dil alanlarında gelişme geriliği, hiperaktivite, işitme kaybı, düşük doğum ağırlığı, mikrosefali, makrosefali, konjenital kalp defektleri, brakisefali, frontal çıkıklık, antevert burun delikleri, kulak anomalileri tanımlanmıştır. Hastamızdaki fenotipik özellikler, gelişme geriliği önceden bildirilen olgularla benzerlik göstermektedir. Array-CGH gibi yüksek çözünürlüklü modern tekniklerin uygulanması gelişme geriliği ile izlenen hastalarda kromozomal patolojilerin saptanması, yeni olguların tanımlanması, genetik danışma verilmesi ve izlem açısından büyük önem taşıyacaktır.

Anahtar Kelimeler: Array-CGH, gelişme geriliği, 19p13.2-13.12 delesyonu

P-138

Topiramate ile Tam Düzelen Gilles De La Tourette'li (TS) Bir Olgu

Nezir Özgün

Diyarbakir Çocuk Hastanesi, Çocuk Norolojisi

GİRİŞ: Gilles de la Tourette sendromu istemsiz ses ve/veya motor tiklerle karakterize bir sendromdur. Okul çocuklarının %1-2'sini etkiler ve çocukluk yaş grubunun en sık görülen hareket bozukluğudur (1). Hastalığın spontan düzelmeye oranı yüksektir ancak düzelmeyen ve sosyal problem gelişen hastalarda tedavi ihtiyacı doğar. Birçok farmakolojik tedavi semptomatik düzelmeye sağlar ancak hiç biri kür sağlamaz (2). Burada daha önce çeşitli tedavilerden fayda görmemiş, tikleri yüzünden okula gitmek istemeyen ve topiramate ile dramatik düzelmeye sağlanan 11 yaşında kız olgu sunulmuştur.

OLGU: 11 yaşında kız hasta, dört yıldır, boynunu sağa bükme, sağa doğru reverans benzeri eğilme ve buna eşlik eden tiz sesle bağırma şikayeti var. Gittiği üç farklı psikiyatrist tarafından belirtilen sıra ve sürelerle; risperidon (1 yıl), risperidon+ fluoxetine (6 ay), pimozide (3 ay) ve amisulperid (3 ay) ilaçlarını kullanmıştı. Şikayetleri düzelmeyen hasta merkezimize geldiğinde ilaç kullanmıyordu, daha önce çekilen EEG ve Beyin MR normal çıkmıştı. EEG tekrarlandı ve normal bulundu. Hastaya topiramate başlandı. İkinci haftadan itibaren hasta ilacı 2 mg/kg/günden kullanıyorken şikayetleri tamamen düzeldi. Hasta 5 aydır izlenmekte, tedavinin 2 haftasından itibaren hiç tik gözlenmedi.

TARTIŞMA: TS'nun patofizyolojisi henüz net anlaşılamamıştır. Tedavide en sık kullanılan önemli tedavi ajanları tipik narkoleptikler (haloperidol, pimozide), atipik narkoleptikler (risperidon, aripiprazole, quetiapine, ziprasidone), alfa adrenerjik agonistler (clonidine, guanfasin), benzamidler (sulpiride, tiapride), selektif noradrenalin geri alım inhibitörü (atomoxetine) ve okskarbazepinedir (2). Çeşitli nedenlere bağlı olarak tedavisi konusunda bir guideline oluşturulamamıştır. Literatürde yeterli kontrollü çalışma yoktur. Bildirilen öneriler daha çok uzmanların kendi deneyim ve tercihlerini içermektedir (2). Topiramate az sayıda hastada kullanılmış ve tikleri azalttığı bildirilmiştir (3,4). Bu olgu bilinen ve sık kullanılan klasik farmakoterapilere yanıt vermeyen TS hastalarda topiramatin bir tedavi seçeneği olabileceğini vurgulamak için yayınlamaya değer bulunmuştur.

Anahtar Kelimeler: Gilles de la Tourette, Topiramate

P-139

Akut Distonik Reaksiyonu Olan Çocukların Değerlendirilmesi

Emel Ataş Berksoy¹, Tanju Çelik¹, Ünsal Yılmaz¹, Rahmi Özdemir¹, Selçuk Yazıcı², Özlem Bekem Soylu¹¹Dr.Behçet Uz Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Çocuk Cerrahi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Acil Servis /İZMİR²Balikesir Üniversitesi Hastanesi, Acil Servis, Balıkesir, Türkiye**AMAÇ:** Bu çalışmada ilaç kullanımına bağlı akut distonik reaksiyon gelişen olguların acil ünitesinde klinik değerlendirilmesi ve özellikle risperidon kullanımına bağlı gelişen akut distonilere dikkat çekmeyi amaçladık.**YÖNTEMLER:** Ocak-Aralık 2013 tarih aralığında hastanemiz acil ünitesinde akut distonik reaksiyon tanısı alan dokuz hastanın dosyaları geriye dönük olarak değerlendirildi.**BULGULAR:** Hastaların 5'inde risperidon kullanımı, 1'inde intihar amaçlı 3 adet metoklopramide tablet alımı, 1'inde 1 adet klorfeniramin maleat tablet alımı ve 1'inde de dışarıda bulunduğu bilmediği bir ot yeme öyküsü vardı. Ot yeme öyküsü olan olgu konvülsiyon ve ensefalit öntanılar ile sevk edilmişti. Risperidon kullanan olguların birinde de konvülsiyon ön tanısı düşünülmüştü. Hastaların tamamı fizik muayene bulguları ile distonik reaksiyon tanısı aldı. Tüm hastalara parenteral biperidon laktat uygulandı ve 30-45 dakika içinde tüm bulgular geriledi.**SONUÇ:** Distonik reaksiyon çocuk hastalarda nadir görülen klinik durum olup konvülsiyon, ensefalit ve tetani gibi farklı klinik durumlarla karışabilmektedir. Antipsikotik ilaç grubundan risperidon çocuk psikiyatri alanında sık kullanılan bir ilaçtır. Metaklopramid gibi soğuk algınlığı ilaçları da toplumda yaygın olarak kullanılmaktadır. Bu ilaçları alım öyküsü olan ve hareket bozukluğu gelişen hastalarda akut distonik reaksiyon akla gelmelidir.**Anahtar Kelimeler:** Akut distoni, çocuk, ilaç

P-140

Çocukluk Yaş Grubunda İdiyopatik İntrakraniyal Hipertansiyon: Klinik ve Nörogörüntüleme Bulgularının Değerlendirilmesi

İbrahim Öncel¹, Onur Akça², Mesut Güngör¹, Bahadır Konuşkan¹, Kader Karlı Oğuz², Gök Nur Haliloğlu¹¹Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ankara²Hacettepe Üniversitesi, Radyoloji Ana Bilim Dalı, Ankara**AMAÇ:** İdiyopatik intrakraniyal hipertansiyon (İİH) kafa içerisinde yer kaplayan lezyon veya hidrosefali olmaksızın kafa içi basıncın arttığı, ancak beyin omurilik sıvısı (BOS) içeriğinin normal olduğu, etiyolojide nedenin gösterilemediği primer, veya venöz sinüs trombozu, enfeksiyon, ilaçlar, sistemik hastalıklar gibi farklı nedenlerle sekonder olarak sınıflanan klinik tablodur. Bu çalışmada amaç, İİH tanısı alan hastaların gözden geçirilen yeni tanı kriterleri göz önüne alınarak, demografik, klinik, laboratuvar ve nörogörüntüleme bulgularının değerlendirilmesidir.**YÖNTEM:** Mayıs 2013- Mayıs 2014 arasında Hacettepe Üniversitesi Çocuk Hastanesi Pediatrik Nöroloji Bilim Dalı'nda izlenen hastalar klinik, laboratuvar, etiyolojik ve nörogörüntüleme bulguları ile sınıflandırılmıştır.**BULGULAR:** İİH tanısı alan 10 hastanın 6'sı erkek, 4'ü kızdı. Ortalama yaş kızlarda 11.7 (10.1-14 yaş), erkeklerde 10.5 idi (2.2-16.6 yaş). En sık başvuru şikayeti baş ağrısı (n=10), daha sonra görmede azalma (n=2), bulantı-kusma (n=2) ve uykuyameyil (n=1) idi. Papilödem (8/10), optikatrofi (1/10), görme alanı defekti (2/10) eşlik eden bulgular idi. Ortalama BOS açılış basıncı 290 mmH₂O (150-450 mmH₂O) idi. Etiyolojik neden saptanamayan 6 hasta primer İİH grubunu oluştururken, sekonder İİH dağılımı sinovenöz tromboz (3/10) ve demir eksikliği anemisi (1/10) idi. Beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ve MR venografi incelemesinde optik sinir kompleksinde dilatasyon, optik diskte ters çanaklaşma ve parsiyel boş sella 3 hastada ekolaraktan tanımlandı. Tedavide ilk seçenekte saptanamayan 6 hasta primer İİH grubunu oluştururken, sekonder İİH dağılımı sinovenöz tromboz (3/10) ve demir eksikliği anemisi (1/10) idi. Hastalardan birinde ek olarak topiramate tedavisi kullanıldı. İzlem süresi boyunca hastalardan birisinde optik atrofiye sekonder kalıcı kısmi görme kaybı gerçekleşti.**SONUÇ:** Çocukluk çağında İİH'nin erken tanınması ve tedavisi ile kalıcı görme kaybı önlenabilir. Radyolojik görüntüleme sekonder nedenlerin saptanması dışında, İİH ile ilişkili bulguların tanınmasına olanak sağlayarak tamamlayıcı bir rol üstlenebilir.**Anahtar Kelimeler:** İdiyopatik intrakraniyal hipertansiyon

P-141

Çocukluk Çağı PRES Olgularının Değerlendirilmesi

Didem Ardıçlı¹, İbrahim Öncel¹, Onur Akça², Bahadır Konuşkan¹, Selman Kesici³, Benan Bayrakçı³, Kader Karlı Oğuz², Dilek Yalnızoğlu¹

¹Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Nörolojisi, Ankara

²Hacettepe Üniversitesi, Radyoloji Ana Bilim Dalı, Ankara

³Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Yoğun Bakımı, Ankara

AMAÇ: Posterior geri dönüşümlü ensefalopati sendromu (PRES); baş ağrısı, bilinç değişikliği, nöbet, görme bozuklukları gibi klinik bulgular ve beyin posterior dolaşım alanında geçici tipik radyolojik değişikliklerle karakterize bir sendromdur. Etiyolojide hipertansiyon, otoimmün ve kollajen vasküler hastalıklar, hemolitik üremik sendrom, trombotik trombositopenik purpura gibi durumlar, transplantasyon, sitotoksik ve immünsupresif ajanlar yer almaktadır. Bu çalışmada PRES tanısıyla hastanemizde izlenen çocukların klinik ve radyolojik özelliklerinin değerlendirilmesi amaçlandı.

YÖNTEM: Temmuz 2006 - Nisan 2014 arasında PRES tanısıyla izlenen olguların hastane dosyaları geriye dönük olarak incelendi. Olguların yaşı, cinsiyeti, birincil tanıları, PRES oluşumunu kolaylaştırıcı faktörler, tanı anındaki klinik ve radyolojik bulguları değerlendirildi.

BULGULAR: Yaşları 8 ay ile 18 yaş arasında değişen 18 PRES olgusu değerlendirildi (13 erkek, 5 kız). Ortalama tanı yaşı 11.5 idi. Olguların 10'u (%55) hematolojik ve onkolojik, 5'i (%28) renal hastalıklar, 3'ü (%17) diğer tanılarla izleniyordu. Hastaların %44'ünde hipertansiyon, %44'ünde sitotoksik ilaç, %17'sinde immünsupresif ilaç kullanımı, %17'sinde hemodiyaliz öyküsü vardı. Tanı anında olguların tümünde nöbet gözlenirken, %78'inde nöbete eşlik eden bilinç değişikliği, %28'inde görsel bozulma, %22'sinde baş ağrısı, %11'inde hemiparezi vardı. Kraniyal tomografisi olan 13 olgudan 9'unda PRES'le uyumlu beyaz cevherde hipodansite izlendi. Beyin magnetik rezonans görüntülemesi (MRG) olan 18 hastanın 7'sinde frontal, parietal ve parieto-okspital kortikal ve beyaz cevher tutulumu vardı, 5 hastada diğer zonlarla beraber serebellar tutulum izlendi. Kontrast tutulumu gösteren lezyonların hepsinde difüzyon kısıtlanması saptandı. Üç olgu birincil hastalığına bağlı komplikasyonlar nedeniyle kaybedildi.

TARTIŞMA: PRES'e bağlı klinik bulgular genellikle geçici ve geri dönüşümlü olmasına rağmen, geç tanı alan, hipertansiyonun kontrol edilemediği, uzun süren nöbetlerle giden ve uygun tedavi edilmeyen olgularda kalıcı nörolojik hasar gelişebileceği için erken tanı ve tedavi önemlidir. Baş ağrısı, bilinç değişikliği, konvülsiyon ile başvuran olgularda PRES akla gelmeli, beyin MRG ile tanı doğrulanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: çocukluk çağı, PRES, ensefalopati

P-142

Kafa Travması Sonrası Gelişen Jeneralize Tetanoz Olgusunun Takip ve Tedavisi

Yasemin Topçu¹, Mustafa Karataş¹, Özlem Özgür Gündeşlioğlu²

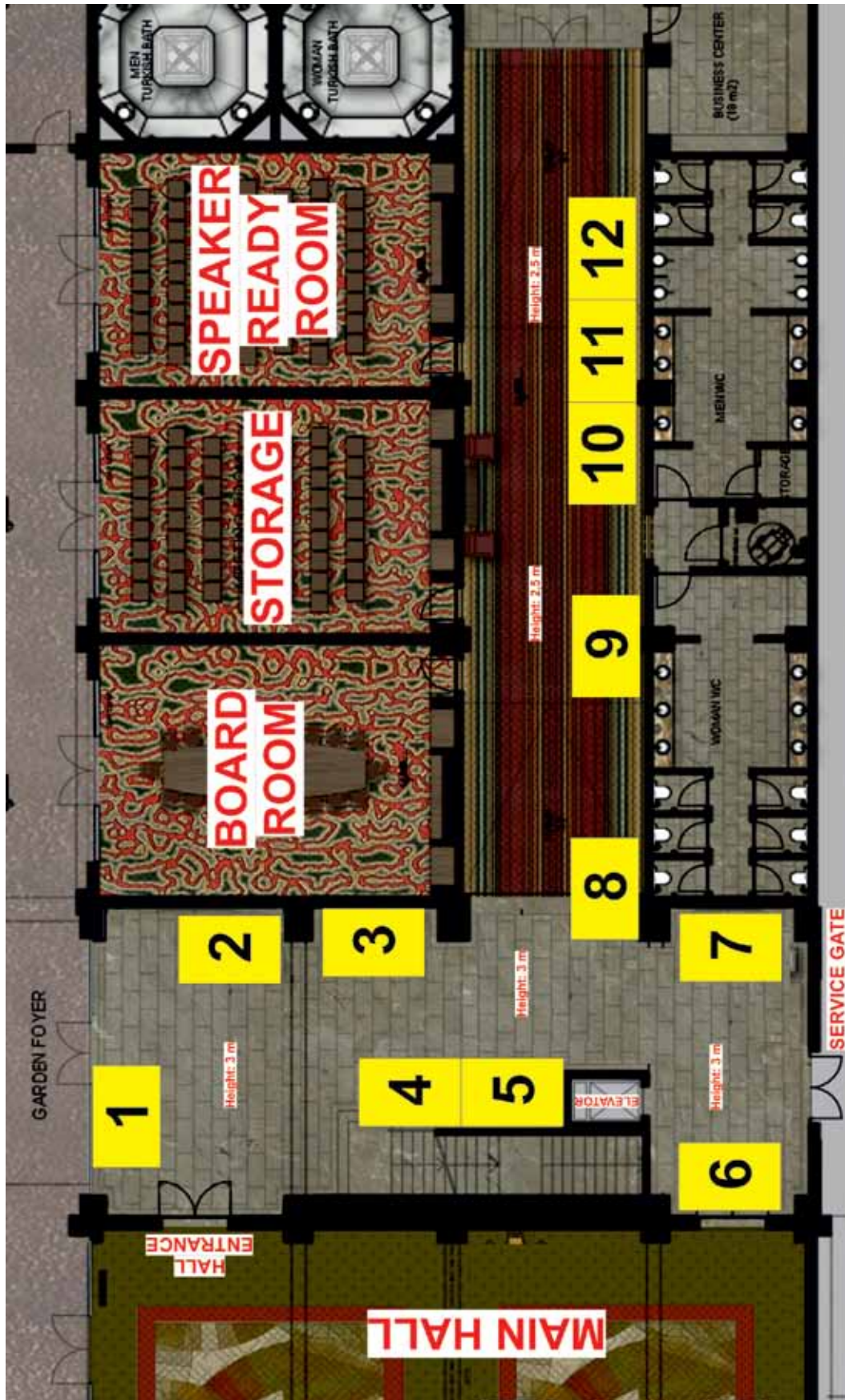
¹Diyarbakır Çocuk Hastalıkları Hastanesi

²Mersin Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

Tetanoz Clostridium tetani'nin salgıladığı toksinle oluşan kaslarda yaygın tonus artışı, paroksizmal kas spazmları ve sempatik aktivite artışı ile seyreden mortalitesi çok yüksek bir hastalıktır. Aşı ile önlenabilir bir hastalık olmasına ve ülkemizde ki aşılama oranlarına rağmen tetanoz hastalığı maalesef halen ülkemizde görülmektedir. Tetanozun ayırıcı tanısı zor olabilir ve sağ kalım, tedavinin erken başlanmasına, yeterli destek tedaviye bağlıdır. Biz bu sunumda tetanoz aşısı olmayan, kafa travması sonrasında uygun profilaksi önlemleri alınmayan ve takiben ağır jeneralize tetanoz gelişen 2 yaşında erkek hastanın takip ve tedavi sürecini sunduk. Daha önceden sağlıklı 2 yaşında erkek hastanın öyküsünden merdivenden düşme sonrası kafa travması nedeniyle acil servise başvurduğu, sağ paryetal bölgede 6x6 cm lik açık yarası mevcut olan hastanın yarasının metalik sütürle kapatıldığı, acil serviste tetanoz aşısı yapılmadığı öğrenildi. Kafa travmasından 8 gün sonra ağzını açmada zorlanma ve beslenmede isteksizlik yakınmasının başladığı, 12 sonra ise kasılma ve solunum sıkıntısının

ortaya çıktığı öğrenildi. Hastanemiz yoğun bakım servisine yatırılan hastanın bilinci açık, ajite görünümde idi. Kooperasyonu yok idi. Saçlı deride sağ paryetal bölgede 6x6 cm lik metalik sütürle kapatılmış yarası mevcut idi. Opustotonus postüründe idi. Trismus, risus sardonikus, boyun retraksiyonu ve yaygın kas spazmı mevcuttu. Öykü, klinik bulgular ile hastada jeneralize tetanoz düşünüldü. 3000 ünite insan kaynaklı tetanoz immünglobulini intramuskuler yapıldı, kristalize penisilin ve metronidazole tedavisi başlandı. Solunum güçlüğü nedeniyle hastaya mekanik ventilator desteği başlandı. Jeneralize spazmlar nedeniyle diazepam, fentanil, midazolam, pentobarbital ve vekuronyum tedavileri verildi. Hastanın spazmları izlemin 3. haftasında tamamen kontrol altına alındı. Olgu izlemin 32. gününde ekstübe edildi. İzlemin 53. gününde bilinci açık, etrafa ilgisi az ve aksiyal hipotonisitesi mevcut olan olgu, spontan solunumu yeterli, hemodinamisi stabil,oral beslenebilecek durumda taburcu edildi. Özellikle travma hastalarında hastanın aşılama durumunun sorgulanmalı, gerekli koruyucu önlemler alınmalı, ülkemiz gibi gelişmekte olan ülkelerde ayırıcı tanıda tetanoz mutlaka akılda tutulmalı ve erken dönemde tedaviye başlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: tetanoz, çocuk, yoğun bakım izlemi



1	Nutricia	7	Nutricia	11	Sanofi Aventis
2,3	Sanovel	8	Abdi İbrahim	12	Cartha Genetics
4,5	UCB	9	Actelion		
6	Shire	10	Abbott		

THANK YOU FOR YOUR

NUTRICIA

UCB PHARMA

SANOVEL

ABDİ İBRAHİM

ACTELION

SHIRE ILAC

SANOFI

GENZYME

ABBOTT

CARTHAGENETICS SARL

CONTRIBUTIONS...

A

Abdulfettah Tümtürk 178
 Abdulhakim Coşkun 169
 Abu Musa 26
 Adem Dursun 188
 Adem Koçak 147
 Adi Karabeg 25, 70
 Adnan Deniz 161
 Ahmed Mohamed El Khatib 30
 Ahmet Bolat 148
 Ahmet Kağan Özkaya 140, 141
 Ahmet Okay Çağlayan 66
 Ahmet Sami Güven 191, 192
 Ahmet Sığircı 202
 Akihisa Okumura 31, 57
 Akiko Takeshita 69
 Alev Arslan Kızıltaş 40, 41, 52, 55, 61, 77, 172, 174, 186, 187, 215
 Alev Güven 129, 143, 150, 155, 156, 157, 162, 206
 Ali Baykan 55, 184
 Ali Cansu 193, 195
 Ali Kanık 125, 128
 Ali Kaya 191, 192
 Ali Kurtsoy 55, 78, 178
 Ali Ünal 194
 Alkım Öden Akman 155, 156, 157
 Alper Dai 31, 171
 Alper Özcan 40, 52, 186, 187
 Altan Güneş 155
 Andrej Furman 145
 Anri Hayashi 48
 A. Okay Çağlayan 38, 42, 67
 Arushi Gahlot Saini 46
 Arvid Suls 24
 Arzu Ekici 42, 54, 83, 188, 212
 Arzu Yılmaz 130
 Asiye Güngörmüş 114
 Aslıhan Abbasoğlu 84
 Aslı Kantar 203
 Asma Begüm Shilpi 50
 Athanasios Covanis 17
 Atilla Çoruh 200
 Atsuo Fukuda 10
 Atsushi Ishii 57, 66
 Aycan Ünalp 62, 75, 164
 Aydan Değerliyurt 129, 143, 155, 156, 157, 190, 206
 Aydın Esen 198
 Ayfer Akçay 112
 Ayhan Dursun 191, 192
 Ayla Aysev 130
 Aylin Yaman 182
 Aynur Küçükçongar 42, 113, 212
 Ayşe Akıncı 168
 Ayşe Aksoy 66, 114, 124
 Ayşe Aysima Özçelik 171
 Ayşe Berna Anıl 72, 128, 159
 Ayşe Betül Ergül 40, 186
 Ayşe Ecevit 84
 Ayşe Erbay 134
 Ayşe İpek Polat 49, 120, 126, 151
 Ayşe Kaçar Bayram 34, 37, 38, 42, 51, 52, 67, 73, 75, 78, 135, 166, 169, 172, 176, 178, 179, 180, 181, 184, 187, 198, 200
 Ayşe Kartal 112, 113, 154
 Ayşe Kaya Özçora 55
 Aysel Öztürk 164
 Ayşen Aydoğan 145
 Ayşe Nurcan Cebeci 167
 Ayşenur Pac Kısaarslan 77
 Ayşe Ören 83
 Ayşe Serdaroğlu 112, 119, 133, 170, 173, 184, 185, 198
 Ayşe Tosun 149, 153, 211
 Ayten Yakut 210, 216, 217, 218
 Aytül Noyan 132
 Ayuko Igarashi 31
 Azad X Chowdhury 50

B

Bahadır Konuşkan 45, 85, 145, 161, 180, 218, 220, 221
 Bahattin Sayınbatur 145, 180
 Banu Anlar 15, 45, 140, 145, 161, 180, 211
 Banu Çakır 140
 Banu Güzel Nur 195
 Banu Kaya 121
 Barış Ekici 167
 Başak Nur Akyıldız 73, 200
 Benan Bayrakçı 45, 221
 Berfin Temelli 76
 Berrak Sarıoğlu 72, 125, 128, 159, 205
 Betül Kılıç 154, 201, 202
 Betül Orhaner 188
 Binnaz Çelik 41
 Birce Dilge Taşkın 129, 143, 150, 155, 156, 157, 162, 163, 206, 209
 Birgül Bayoğlu 211
 Biserka Rešić 25, 64, 70
 Buket Doğrusöz 128
 Bülent Kara 95, 114, 122, 143, 144, 145, 161
 Bülent Koca 126
 Bülent Müngen 138
 Bülent Ünay 63, 146, 147, 148
 Bünyamin Işık 140
 Burçak Bilginer 74
 Burçin İşcan 49
 Burcu Aslan 55
 Burcu Bursal Duramaz 200

C

Çağatay Andıç 139
 Çağatay Uğur 130
 Cahide Yılmaz 129, 143, 150, 155, 156, 157, 162, 163, 206, 209
 Canan Hasbal Akkuş 200
 Caner Alparslan 72
 Caner Fevzi Demir 138
 Cansu Demirel 41
 Carla Marini 24
 Carukshi Arambepola 27
 Cavit Boz 195
 Celal Varan 31
 Cem Çallı 119
 Cengiz Canpolat 137
 Cengiz Dilber 112, 113, 135, 140, 141, 142
 Cengiz Havalı 119, 170, 173, 174, 184, 185, 198
 Ceren Günbey 73
 Ceren Hasanoglu 200
 Çetin Okuyaz 211
 Charlotte Dravet 16
 Choong Yi Fong 50
 Christel Depienne 24
 Christelle Moufawad El Achkar 64
 Çiğdem Genç Sel 124
 Cihan Meral 24, 137
 Cornelius Boerkoel 182
 Coşkun Yazar 108, 210, 216, 217, 218

D

Damla Geçkalan Soysal 197
 Demet Ofloğlu 104
 Deniz Tekin 163
 Deniz Yüksel 105, 114, 209
 Derviş Gökdoğan 153
 Derya Cevizli 142
 Didem Ardıçlı 145, 161, 211, 218, 221
 Didem Behice Öztop 34
 Dilara X Begüm 50
 Dilek Akkurt 197
 Dilek Aktaş 62, 218
 Dilek Çavuşoğlu 72, 79, 125, 159, 205
 Dilek Yalnızoğlu 45, 73, 74, 85, 124, 221

Dilşad Türkdoğan 24, 37
Dinmukhamed Ayaganov 32
Duran Arslan 52, 73, 181
Duygu Hacıhamdioğlu 137
Duygu Şahan 133

E

Ebru Arhan 133
Ebru Kolsal 200
Ebru Petek Arhan 157
Ebru Yılmaz 75
Eda Özeydin 77
Edina Karabeg 25, 70
Ediz Yeşilkaya 147
Eiji Nakagawa 26
Eindrini Mohundirum 27
Eishi Asano 22
Elif Demirkılıç Biler 119
Elif Esra Sınnmaz Şen 205
Elif İnanç Gürer 195
Elif Koç 192
Elif Oğuz 126
Elif Tepe 140
Eli M. Mizrahi 11
Emek Uyur Yalçın 114, 122, 143, 144, 161
Emel Ataş Berksoy 178, 220
Emilija Spritova 57
Emine Akkuzu 155, 162
Emine Suskan 163
Emine Tekin 68, 175, 189, 199
Emin Karaca 59
Emre Sanrı 156
Enes Karabeg 25, 70
Enver Sancakdar 191, 192
Ercan Demir 174
Ercan Sivaslı 171
Erdal Yılmaz 168
Erhan Bayram 115
Eri Nakahara 31
Erkan Sarı 147
Erol Comart 54, 188
Esen Gümüslü 145
Eser Aynacı 148
Eser Çatal 182
Esmâ Altınel Açoğlu 209
Esra Baskın 203
Esra Dağ Şeker 155
Esra Döğer 119
Esra Güney 190
Esra Gürkaş 113, 129
Esra Kara 201
Esra Serdaroğlu 45
Eugenija Marušić 64
Eyüp Uctepe 62
Ezgi Kiran 62

F

Fadel Mohamed Ali 30
Faik Sarıaloğlu 134
Faruk İncecik 61, 94, 133, 148, 160, 165
Fatih Karaokur 142
Fatih Kardaş 34, 37, 38, 42, 172, 177, 179, 184
Fatih Mehmet Mutlu 147
Fatma Aydın 62, 140
Fatma Belgin Ataç 131
Fatma Müjgan Sönmez 140
Feride İffet Şahin 63, 149
Feriha Hadzagic Catibusic 56
Feyza Esen 186
Figen Baydan 125, 128
Figen Soylemezoğlu 74

Filip Duma 86
Filiz Afrashi 119
Filiz Hazan 59
Filiz Kürkçü Ekici 77
F. Müjgan Sönmez 62
Fulya Kamit Can 72
Fulya Tahan 78
Fumihito Nozaki 48
Funda Bastuğ 61, 174
Funda Kurt Çıtak 163
Furkat N Samadov 69
Fusun Alehan 79, 100, 131
Fusun Dilara İçağasioğlu 191, 192, 193, 201

G

Gamze Hatice Poyrazoğlu 41, 52, 55, 61, 77, 186
Gökçen Düzgün 161
Gökçen Öz Albayrak 158
Gökçen Öz Tunçer 58, 157
Gökner Haliloğlu 45, 97, 124, 220
Gonca Koç 55
Gülbahar Kurt 193
Gülberat İnce 159
Gülbin Gökçay 145
Gülçin Akıncı 62, 164
Gül Demet Kaya Özçora 51, 55, 67, 78, 135, 169, 179, 180, 184
Gülden Diniz 164
Gülen Gül Mert 61, 160, 165, 213
Güllhis Dedâ 40, 58, 130, 152, 157, 158, 163
Gülşah Kaya 196
Gülşen Köse 77, 129
Gül Serdaroğlu 38, 59, 71, 112, 119, 127, 189
Gülser Şenses Dinç 190
Gülten Thomas 37
Gürkan Gürbüz 62, 75, 164
Gürsel Biberöğlu 112
Güzide Turanlı 45, 73, 74, 124

H

Habibe Koç 133
Hakan Gümüş 34, 37, 38, 42, 51, 52, 55, 61, 67, 73, 75, 78, 135, 166, 169, 172, 174, 176, 177, 178, 179, 180, 181, 184, 187, 198, 200
Hakan Öztürk 173
Hakan Tekgüç 194
Hakkı Doğan 67, 78
Halil Dönmez 34, 187
Halil İbrahim Aydın 146
Halil Önde 85
Halit Işık 186
Haluk Topaloğlu 45, 85
Hamide Melek 212
Hamit Özyürek 28, 68, 175, 189, 199
Handan Alp 197
Handan Bilen 197
Handan Güleriyüz 72, 182, 183
Hande Çağlayan 24, 63, 146
Hande Tekin 38, 59, 71, 112, 127, 189
Harumi Yoshinaga 82
Hasan Akgül 191
Hasan Dursun 132
Hasan Tekgül 11, 38, 59, 71, 112, 127, 189
Hatice Aksoy 211
Hatice Eke Güngör 126
Hatice Gamze Poyrazoğlu 40, 169, 172, 174, 187, 215
Haydar Ali Taşdemir 28, 68, 175, 189, 199
Hayri Oğul 203
Hepsen Mine Serin 76, 138, 168
Hian Tat Ong 47
Hilal Topçu Gavas 192
Hirofumi Komaki 26
Hirokazu Arakawa 85
Hirokazu Oguni 18, 69
Hiroki Takano 82
Hiromi Toshikawa 53

Hiroyuki Kidokoro 57
 Hiroyuki Moriuchi 66
 Hoon-Chul Kang 20
 Huei Shyong Wang 13
 Hülya İnce 28, 68
 Hülya Kayılioğlu 209
 Hülya Maraş Genç 114, 122, 143, 144, 145, 161
 Hülya Yıldırım 164
 Humaira X Muslima 50
 Hümeysra Aslaner 77, 172, 186
 Hüseyin Per 34, 37, 38, 42, 51, 52, 55, 61, 67, 73, 75, 78, 135, 166, 169, 172, 174, 176, 177, 178, 179, 180, 181, 184, 187, 188, 198, 200
 Hüseyin Tan 190, 191, 197, 203
 Hussein Aly Motaweh 30

I-İ

Ikuko Hiejima 48
 Ingrid Scheffer 14, 17
 Ingo Helbig 24
 İbrahim Öncel 145, 220, 221
 İlhan Işık 210, 216, 217, 218
 İlker Güney 153
 İlknur Çelik 181
 İlknur Erol 32, 35, 54, 63, 106, 118, 123, 128, 131, 132, 134, 139, 149, 165, 166, 197
 İpek Polat 35, 72, 182, 183
 İsa Osmani 86
 İsmail Akkar 192
 İsmail Polat 190
 İsmail Şen 54, 83

J

Jainn Jim Lin 13
 Jasminka Resic 25
 Jeannie En Ping Chiam 47
 Jitendra Kumar Sahu 46
 Jithangi Wanigasinghe 27, 39
 Johannes Lemke 24
 Judith Helen Cross 21
 Jun Ichi Takanashi 30

K

Kader Karlı Oğuz 19, 73, 74, 124, 220, 221
 Kamil Karaali 36, 195, 208
 Kaoru Imai 69
 Karen Joo Li Lim 47
 Katalin Sterbova 24
 Katerina Vasileva Dimovska 86
 Katsuhiro Kobayashi 15
 Kaya Bilguvar 66
 Kayı Eliaçık 125
 Kazuhiko Hashimoto 66
 Kazuhiro Muramatsu 85
 Keiko Saito 80
 Keiko Tomita 85
 Keiko Yanagihara 53
 Kenan Doğan 114
 Kenji Sugai 26
 Khamraev Naimjon 69
 Khatuna Makharoblidze 211
 Kivılcım Gücüyener 12
 Kiyoko Watanabe 66
 Kıvanç Çelikkalkan 128
 Kivılcım Gücüyener 133, 174
 Kuang Lin Lin 13
 Kübra Çeleğin 75
 Kuniaki Iyoda 82
 Kuniko Ida 85

Kürşad Aydın 112, 113, 119, 121, 133, 141, 170, 173, 184, 185
 Kürşat Bora Çarman 210, 216, 217, 218
 Kyoko Hazama 85
 Kyoko Hirasawa 69

L

Lejla Kapur Pojskic 56
 Leman Tekin Örgün 119, 133, 170, 174, 184, 185, 198
 Lesley Gunarathne 39
 Levent Çınar 78
 Leyla Tümer 97
 Lida Bülbül 200
 Lung Chang Lin 44

M

Mahmoud Reza Ashrafi 81
 Mahmutcan Şerbetçi 40
 Mahmut Çoker 99
 Maja Tomasovic 64
 Makiko Osawa 57, 69
 Marzhan Lepessova 32
 Masafumi Morimoto 65
 Masako Sakauchi 57
 Masanori Takeoka 19, 64
 Masatoshi Nakata 80
 Masaya Kubota 30
 Masayuki Sasaki 26
 Mehbare Özkan 114
 Mehmet Ağın 148
 Mehmet Akif Özdemir 75, 184
 Mehmet Ali Habeşoğlu 128
 Mehmet Alikasifoğlu 62, 218
 Mehmet Boşnak 171
 Mehmet Bozkurt 128
 Mehmet Canpolat 34, 37, 38, 42, 51, 52, 55, 67, 73, 75, 78, 135, 166, 169, 172, 174, 176, 177, 178, 179, 180, 181, 184, 187, 188, 198, 200
 Mehmet Çeleğin 75
 Mehmet Gündüz 155
 Mehmet Haydar Atalar 192
 Mehmet Helvacı 125
 Mehmet Kınap 180
 Mehmet Köse 177, 178
 Mehmet Oytun Hastürk 79, 172
 Mehmet Yalaz 119
 Mehpere Özkan 66
 Melahat Yeni 188
 Melikhan Çerçi 214
 Meltem Akçaboy 209
 Meral Topçu 45, 73, 74, 85, 124, 218
 Mertcan Altıntaş 180
 Mesut Güngör 220
 Mihriban Özlem Hergüner 148
 Mika Nakazawa 31
 Minako Ide 80
 Ming Chou Chiang 13
 Minoru Shibata 48
 Mioko Mori 48
 Mio Watanabe 30
 Mio Yamashita 66
 Mithat Öner 180
 Mitsuhiro Kato 30
 Mitsuru Ikeno 31
 M. Kurthan Mert 165
 Mohammadkazem Bakhshandeh Bali 81
 Müge Ayanoglu 35, 49, 72, 120, 126, 151, 182, 183
 Muhammet Gültekin Kutluk 40, 58, 77, 152, 157, 158, 163
 Müjgan Arslan 154, 201
 Mukadder Ayşe Selimoğlu 202
 Münevver Kaynak Türkmen 211
 Munis Dünder 135, 176
 Murat Aldan 188
 Murat Alemdar 161

Murat Anıl 125
 Murat Arslan 195
 Murat Atmaca 168
 Murat Derbent 149
 Murat Gönen 138
 Murat Kocaoğlu 147, 148
 Murat Özkale 35
 Murat Zinnuroğlu 173
 Mustafa Büyükcavcı 203
 Mustafa Çalık 126
 Mustafa Karakoyun 196
 Mustafa Karataş 221
 Mustafa Kendirci 37, 172
 Mustafa Kılıç 209
 Mustafa Kömür 213, 214, 215
 Mustafa Namık Öztanır 201
 Mustafa X Mahbub 50
 Mutluay Arslan 24, 63, 146, 147, 148
 Mutsuki Shioda 57
 Mutsuki Shiota 69

N

Nagehan Katipoğlu 178
 Nagihan Erdoğan Şahin 177
 Naila Zaman Khan 50
 Naila Z Khan 26
 Nalan Yazıcı 134
 Nana Geladze 48
 Nana Kapanadze 48
 Nana Khachapuridze 48
 Natalija Angelkova 86
 Naveen Divakar 60
 Naveen Sankhyan 46
 Nejat Akalan 74
 Neslihan Karacabey 52
 Neslihan Mungan 165, 186
 Nevin Kılıç 188
 Nezir Özgün 219
 Nihal Olgaç Dünder 72, 79, 103, 159, 205
 Nihan Şık 205
 Nihan Tufan 186
 Nilay Etiler 145
 Nilgün Çakar 206
 Nilgün Erkek 114
 Nilüfer Eldes Hacıfazhoğlu 37
 Nishiki Makioka 85
 Noriko Sawaura 85
 Norimitsu Inoue 65
 Nur Arslan 28, 46
 Nuray Duman 49
 Nurcan Cengiz 132
 Nurettin Bayram 67
 Nurten Aksoy 126

O

Oğuz Çataltepe 21
 Oğuz Dursun 194
 Oğuzhan Bahadır 176
 Oğuzhan Kalkanlı 137
 Okşan Derinöz 121
 Olcay Güngör 135, 140, 141, 142
 Olivera Lekovska 86
 Ömer Bektaş 40, 58, 77, 129, 130, 143, 152, 155, 156, 157, 163, 206, 209
 Ömer Faruk Aydın 28, 68, 175, 189, 199
 Ömer Takeş 182
 Onur Akça 220, 221
 Orkide Güzel 28, 46, 59, 62, 164
 Osman Mermi 168
 Oya Kırker Köylü 135, 140
 Ozan Koçak 193, 201, 210, 216, 217, 218
 Özcan Kocatürk 126

Özden Aksu 143
 Özge Baba 195
 Özge Meral 41, 52
 Özge Pamukçu 55
 Özgür Ceylan 169, 181, 188
 Özgür Çoğlu 59
 Özgür Duman 36, 194, 195, 196, 208
 Özgür Öztekin 159
 Özgür Yörük 203
 Özlem Alkan 118, 123, 134, 139, 166, 197
 Özlem Bağ 164
 Özlem Bekem Soylu 220
 Özlem Hekim Bozkurt 190
 Özlem Hergüner 61, 133, 160, 165
 Özlem Özdemir 42, 54, 83, 188, 212
 Özlem Özgür Gündeşlioğlu 221
 Özlem Şireli 130

P

Pakize Karaoğlu 35, 49, 72, 115, 120, 126, 151, 182, 183
 Pamir Işık 209
 Parvaneh Karimzadeh 81
 Pasquale Striano 24
 Pelin Demirkaynak Albayrak 40, 58, 152, 157, 158
 Pelin Teke Kısa 206
 Pelin Zorlu 209
 Pembe Soylu Üstkoçuncu 37
 Peren Perk 171, 204
 Peter De Jonghe 24
 Phillip L. Pearl 14
 Pınar Gençpınar 36, 194, 195, 196, 208
 Pınar Hepduman 149, 153
 Pınar Tektürk 24
 Po Ching Chou 44
 Prasanajali Jayasinghe 27
 Pratibha Singhi 46

R

Radenka Dada Kuzmanic Şamija 64
 Radenka Kuzmanic Şamija 25
 Rahmi Özdemir 178, 220
 Raman Sankar 20
 Rei Cheng Yang 44
 Renzo Guerrini 12
 Reyhan Deveci 164
 Rıdvan Akın 63, 146, 147
 Rüksan Büyükoğlu 67, 135
 Rumiko Takayama 82

S

Sabri Cem Açıkbay 195
 Sadami Kimura 53
 Saeyoon Kim 82
 Sahar Ebeid Abo Neima 30
 Said Berilgen 138
 Sajra Uzicanin 56
 Sakiko Izumi 30
 Şakir Altunbaşak 61, 133, 148, 160, 165
 Salih Uytun 61, 215
 Samanmalı Sumanasena 27
 Sami Hatipoğlu 200
 Şamil Hızlı 170
 Sanem Yılmaz 38, 59, 71, 112, 119, 127, 189
 Sarah Weckhuysen 24
 Sarenur Gökben 112, 119, 127, 189
 Satoru Nagata 69
 Sebahattin Çırak 151
 Sebahattin Vurucu 63, 146, 147, 148
 Seçil Oktay Edizsoy 211

Sedat Işııkay 168, 170
 Sedat Öztürk 200
 Sefer Kumandaş 34, 37, 38, 42, 51, 52, 55, 61, 67, 73, 78, 135, 166, 169, 172, 176, 177, 178, 179, 181, 184, 187, 198, 200
 Şehriban Yeşiloğlu 125
 Selami Süleymanoğlu 137
 Selçuk Yazıcı 220
 Selen Karalök 206
 Selim Doğanay 38, 78, 166, 178, 181, 188, 198
 Selina H Banu 26
 Selma Gökahmetoğlu 34
 Selman Kesici 45, 221
 Sema Akman 196
 Sema Tanrıverdi 119
 Semra Ayşe Hız 35, 49, 72, 115, 120, 126, 151, 182, 183
 Semra Saygı 32, 35, 54, 63, 118, 123, 128, 131, 132, 134, 139, 149, 165, 166
 Serap Teber 130, 190
 Serap Tıraş Teber 40, 58, 152, 157, 158
 Serap Uysal 142
 Serdal Güngör 101, 154, 201, 202
 Serdar Ceylaner 61, 113, 165
 Serdar Sarıtaş 159
 Serkan Türkuçar 176
 Sevda İsmailoğulları 51
 Sevda Şekerci 134, 197
 Sevgin Taner 209
 Sevgi Özmen 34
 Sevgi Yimenicioglu 83
 Sevgi Yimenicioğlu 218
 Sevim Şahin 193, 195
 Sevim Ünal 155
 Şeyda Beşen 148
 Sezai Yılmaz 202
 Shalini Sriranganathan 27
 S. Hande Çağlayan 24
 Shinichi Hiros 57
 Shinichi Hirose 16, 66
 Shino Shimada 57
 Shinpei Abe 31
 Shipra Rani 26
 Shota Yuasa 26
 Şiar Dursun 149, 153, 211
 Simon Harvey 50
 Sinem Ağıkaya 115
 Smail Zubcevic 56
 Solomon Leon Moshe 10
 Songül Gökay 37, 172
 Sophia Bakhtadze 48
 Soraya Abdel Fatah Sabry 30
 Sultana Asani 86
 Sultan Cingöz 115
 Sumito Dateki 66
 Suna Sarıkaya 126
 Sunay Usluer 24
 Süreyya Burcu Görkem 67, 73, 184
 Susumu Sugihara 30
 Suzan Zorludemir 179

Ş

Şenay Demir 134
 Şenay Haspolat 36, 112, 194, 195, 196, 208
 Şenol Köroğlu 180

T

Tae Ikeda 53
 Taeko Miyake 30
 Tahir Dalkıran 135
 Taisuke Otsuki 26
 Takashi Saito 26
 Takashi Shiihara 30

Takeo Kato 80
 Takeshi Yoshida 80
 Tamer Çelik 213, 214, 215
 Tamer Güneş 37
 Taner Sezer 79, 83, 84, 203, 204, 205, 207
 Tania Djémié 24
 Tanju Çelik 220
 Tansel Çalık 28, 46
 Taroh Kinoshita 65
 Tastuharu Sato 66
 Tatsuya Fujii 48
 Tatsuya Fukasawa 33
 Tetsuo Hattori 33
 Tetsuo Kubota 33
 Teuta Jakupi 86
 Timur Meşe 178
 Tiziana Granata 18
 Tolga Ünüvar 153
 Tomohiro Chiyonobu 65
 Tomohiro Kumada 48
 Tomokazu Kimizu 53
 Tomomi Ogta 85
 Tomonari Awaya 80
 Toshiaki Shimizu 31, 57
 Toshihiko Shirakawa 66
 Toshino Motojima 85
 Toshio Heike 80
 Toshiyuki Takahashi 31
 Toshiyuki Yamamoto 57
 Tuba Dağ 178
 Tuğba Hirfanoglu 112, 119, 141, 170, 173, 184, 185, 198
 Tülay Kamaşak 193, 195
 Tülay Öztürk 72, 182, 183
 Tülay Tos 66
 Tülin Hakan Demirkan 150
 Tülin Revide Şaylı 150, 163
 Tülin Savaş 32, 54, 63
 Tülin Savaş 32, 54, 63, 118, 123, 128, 132, 134, 139, 149, 165, 197
 Tülün Tülün 166
 Turgay Çokyaman 68, 175, 189, 199
 Türkan Patiroğlu 34, 78

U

Uğur Işık 137
 Ulkuhan Kaya 74
 Uluç Yiş 24, 35, 49, 72, 102, 115, 120, 126, 151, 182, 183

Ü

Ümmügülsüm Gümüş 40
 Ünal Paltacı 32
 Ünsal Özgen 201, 202
 Ünsal Yılmaz 28, 46, 59, 62, 75, 178, 220
 Ümit Çelik 213, 214, 215
 Umit Erkan Vurdem 215

V

Vesna Sabolic Avramovska 86
 Veysel Nijat Bas 174
 Veysel Nijat Baş 61

W

Wei Shuhao 44
 Wei Shu Hao 43
 Wong Shi Bing 43, 44

Y

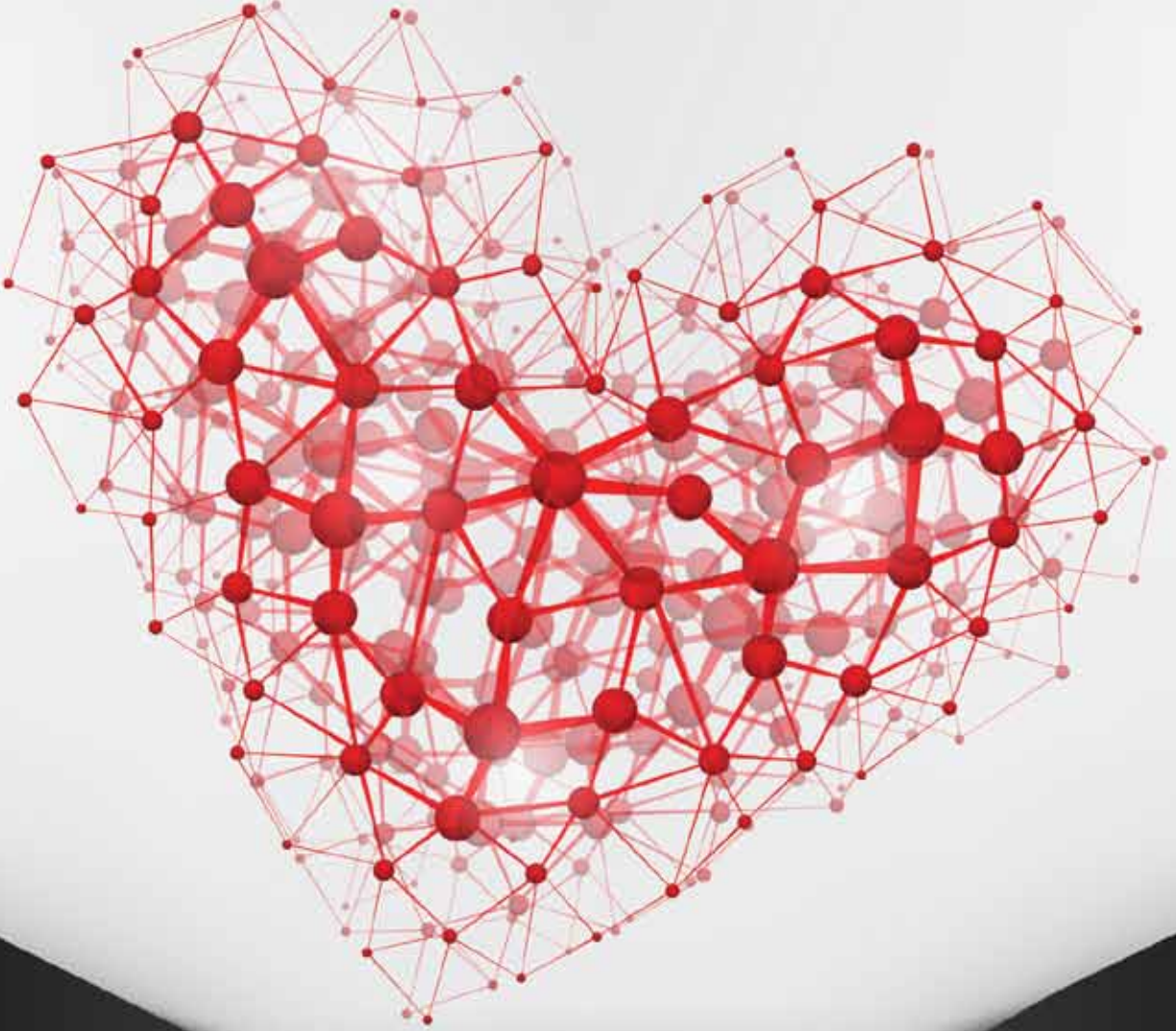
Yasemin Altuner Torun 40, 41, 61, 77, 187
 Yasemin Durum 149
 Yasemin Özkale 35, 54
 Yasemin Şen 24
 Yasemin Taşçı Yıldız 114
 Yasemin Topçu 115, 221
 Yasuhiro Suzuki 53
 Yasushi Ito 69
 Yelda Özsunar Dayanır 211
 Yeşim Özdemir 173
 Yıldız Keleş 119
 Yılmaz Akbaş 170, 174, 184, 185, 198
 Yılmaz Tabel 202
 Yoko Ohtsuka 82
 Yoko Yoshikawa 69
 Yonca Anık 122, 161
 Yoshiaki Saito 26
 Yoshiaki Watanabe 66
 Yoshiko Murakami 65
 Yuichi Kato 33
 Yuichiro Yamashiro 31
 Yukiko Ihara 66
 Yukiko Mogami 53
 Yuki Yoshi Shirasaka 82
 Yumiko Nakashima 66

Z

Zafer Yüksel 216
 Zehra Pınar Koç 76
 Zeki Odabaşı 148
 Zeliha Haytoğlu 118
 Zeliha Yangınlar Brohi 129
 Zeynep Akışın 28, 46
 Zeynep Bıyıklı Gençtürk 130
 Zeynep Göç 72
 Zeynep Göker 190
 Zeynep Kübra Gürcan 155, 156, 157
 Zeynep Öztürk 119, 170, 174, 184, 185, 198
 Zeynep Selen Karalök 129, 143, 150, 162, 163, 206, 209
 Zhanna Medetbekova 32
 Zübeyde Gündüz 34, 188
 Zuhale Keskin Yıldırım 203

Lilly

insana verdiđi değeri yenilikçilik ile
birleřtirerek daha iyi bir yařam için çalıřır.



www.*Lilly*.com.tr