



XLI. MİLLİ PEDIATRİ KONGRESİ

**27-30 HAZİRAN 1997
VAN**

*Yüzüncü Yıl Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
Türkiye Milli Pediatri Derneği Van Şubesi
Türkiye Milli Pediatri Derneği*

ÖZET KİTABI

**HİPOPLASTİK TEK BÖBREĞİ OLAN BİR
YENİDOĞANDA PSÖDOHİPOALDOSTERONİZM**

H.MOCAN, G.KARGÜZEL, Y.ASLAN, G.KAYA, M.C.MOCAN
KTÜ Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, TRABZON

Psödohipoaldosteronizm (PHA) tip I preterm bebeklerde görülebilen kalıtsal bir durumdur. İmmatür bebeklerin sodyumu yeterli olarak tutamaması sonucunda sodyum ve volüm eksikliği hiponatremi ve hipovolemiye yol açar.

Dört günlük erkek çocuk doğumdan hemen sonra başlayan kusma ve solunum güçlüğü ile getirildi. Doğum ağırlığı 2200 gr, solunum sayısı 32/dk idi. Fizik muayenede; Potter yüzü vardı, hipotonikti, gözde bilateral Tapetoretinal degenerasyon saptandı. Laboratuvar incelemesinde; BUN 98mg/dl, bikarbonat 18.2 mEq/L, PCO₂ 32 mmHg, sodyum 122 mEq/L, POTASYUM 6.3 Meq/l, LDH 2983 U bulundu. Plazma aldosteron düzeyi 2500 ng/ml (N:26-1600), plazma renin aktivitesi 56 ng/ml (N:2.4-37), 17-hidroksiprogesteron, androstenedion normaldi. İdrarında; pH 7.0, dansite 1006, sodyum konsantrasyonu 83 mEq/L, potasyum 10 mEq/L bulundu. İdrar kültüründe 10⁵ cfu/ml Klebsiella üredi. Batın ultrasonografisinde sağ böbrek 20 mm, sol böbre ajenetik saptandı.

Hastaya dopamin infüzyonu ve plazma verildi. Defisit tedavisine rağmen biyokimyasal bulguların düzelmemesi nedeniyle ikinci gün periton diyalizi yapıldı. Diyaliz sonrası sodyumu tekrar düşerek defisit tedavisine cevap vermeyince, 10 mEq/kg/gün oral NaCl başlandı ve sodyum düzeyi normaleştikten sonra oral tedavi kesildi. Takibinde hastanın biyokimyasal değerleri normal seyretti.

B53**LİSSENSEFALİ TIP 1 VE İLAVE ANOMALİLERİ OLAN BİR OLGU**

H.ERGİN¹, İ.KILIÇ¹, F.DÜZCAN², E.AY³, İ.BOSTANCI¹, İ.SAATÇI⁴, A.AKŞİT¹

Pamukkale Üniversitesi Tıp fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları¹,
Tıbbi Biyoloji ve Genetik Anabilim Dalı², DENİZLİ

9 Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Biyoloji Anabilim Dalı³, İZMİR

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Rayodiagnostik Anabilim Dalı⁴, ANKARA

Nöronal migrasyon hastalıkları beyinde primer olarak serebral korteksi etkileyen bir grup malformasyon olup, en iyi bilineni lissensefalidir. Eşile kan yakınlığı olmayan 24 yaşındaki annenin polihidramniyos saptanan üçüncü gebeliğinden sezeryanla 3950 gr doğan erkek bebeğin öyküsünden; ilk gebelikte polihidramniyoz saptandığı ve kordon dolanması sonucu ölü doğduğu, ikinci gebeliğin (kız) sağlıklı olduğu öğrenildi.

Fizik muayenesinde mikrosefali, dar alın, metopik ridge, geniş ve basık burun kökü, bulböz burun ucu, belirgin supraorbital ridge, hipertelorizm, düşük kulak, iri kulak memesi, uzun filtrum, mikrognati, kısa boyun ve boyunda deri kıvrımları yanısıra areolar, umbilikal ve skrotal hiperpigmentasyon, hepatosplenomegali, bilateral optik atrofi, klinodaktili ve ayak baş parmaklarında kısıklık ve tırnak displazisi saptandı.

Laboratuvar tetkiklerinde geçirilmiş intrauterin enfeksiyon lehine bulgu saptanmadı. Kromozom analizinde bebekte ve babada 1. kromozomda polimorfizm gözlemlendi. Kraniyal ultrasonografi, bilgisayarlı tomografi manyetik rezonans görüntüleme de lissensefali saptanan bebekte 2 aylıkken konvülsyon gelişti ve fenobarbital ile kontrol altına alındı.

Olgu; Lissensefali Tip 1 (Miller Dieker Sendromu) de görülen bazı major anomalilerin ve 17p13.3 delesyonunun saptanmaması ve Lissensefali Tip 1 grade II (Noman Roberts Sendromu) bulgularına ek olarak bazı anomaliler görülmesi nedeniyle her iki sendrom bulgularıyla tartışılmıştır.