

nöbet, büyüme-gelişme geriliği ile başvuran hastalarda homosisteinemiye hidrocefali de eşlik ediyorsa MTHFR eksikliği akılda tutulmalıdır.

Anahtar kelimeler:MTHFR eksikliği, hidrocefali, homosisteinemi



NÖROMETABOLİK

P-184

Referans Numarası: 238

İKİ KARDEŞ OLGUDA MOLİBDEN KOFAKTÖR EKSİKLİĞİ

Ozan Kocak¹

¹T. C. Sağlık Bilimleri Üniversitesi Samsun Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nörolojisi

Amaç: Molibden kofaktör eksikliği otozomal resesif geçiş gösteren nadir bir nörometabolik hastalıktır. Tipik olarak yenidoğan döneminde dirençli nöbetler, gelişme geriliği ve beslenme güçlüğü ile kendini gösterir. Burada molibden kofaktör eksikliği tanısı konulan 2 ve 4 yaşlarında Irak uyruklu iki kadın hasta sunulmuştur.

Olgular: Epilepsi-serebral palsi tanıları ile ülkelerinde takip edilen 2 ve 4 yaşında iki kadın hasta nöbet geçirme şikayeti ile başvurdu. İki hastanın fizik muayenelerinde belirgin spastik ve malnutre oldukları görüldü. Beyin MR görüntülemelerinde serebral atrofileri, beyaz cevherde yaygın kistik ve gliotik lezyonları mevcuttu. Serum ürik asit düzeyleri düşük saptanan hastaların MOCS2 genlerinde mutasyon saptandı ve molibden kofaktör eksikliği tanısı konuldu.

Sonuç: Molibden kofaktör eksikliği nadir rastlanan bir hastalıktır. Yenidoğan döneminde başlayan dirençli epilepsi, beyin MRG de atrofi/kistik lezyonlar ve ürik asit düşüklüğü saptanan hastalarda ön planda düşünülmelidir.

Anahtar kelimeler:molibden, ürik asit, epilepsi

NÖROMETABOLİK

P-185

Referans Numarası: 239

SÜT ÇOCUKLUĞU DÖNEMİNDE NÖBETİN NADİR BİR NEDENİ: KOBALAMİN C DEFECTİ

Ozan Kocak¹

¹T. C. Sağlık Bilimleri Üniversitesi Samsun Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nörolojisi

Amaç: Kobalamin (vitamin B12) büyüme ve gelişme için çok önemli bir vitamindir. Kobalamin eksikliğinin en sık nedeni yetersiz alımdır, ancak altta kalıtsal hastalıklarda olabilir. Kobalamin C eksikliği, en sık rastlanan kobalamin metabolizması bozukluğudur. Nörolojik belirtiler kobalamin eksikliğinin ilk bulgusu olabilir. Bu vakada nöbet ile gelen Kobalamin C defektli saptanan bir hasta sunulmuştur.

Olgu: 4 aylık kadın hasta, nöbet şikayeti ile başvurdu. Fizik muayene, cildi soluktu, baş çevresi 10. persentildeydi. Laboratuvar incelemesinde: hemoglobin 5,3 g/dL; MCV 97,9 fL; lökosit 6,000/mm³; trombositler 677,000/mm³; serum B12 vitamini 1,326 pg/mL; folik asit > 24 ng/mL ve plazma homosistein > 50 mol/L (normal: 5–12 mol/L) saptandı.

Ekokardiyografide, sol ventrikülde dilate kardiyomyopati saptanırken, göz muayenesinde bilateral retinopati gözlemlendi. Bu bulgular ile vitamin B12 metabolizması bozukluğu düşünüldü ve hasta ileri tetkik ve tedavi için başka bir sağlık merkezine yönlendirildi. Tanı kobalamin C defektli olarak doğrulandı.

Sonuç: Özellikle süt çocukluğu döneminde nöbet ile gelen ve makrositer anemisi olan hastalarda, B12 vitamininin normal/yüksek ve homosistein ve/veya metil malonik asit düzeylerinin yüksek saptanması Kobalamin C defektli açısından uyarıcı bulgular olarak hatırlanmalıdır.

Anahtar kelimeler:b12, kobalamin, nöbet

NÖROİMMÜNOLOJİ

P-186

Referans Numarası: 240

ÇOCUKLUK ÇAĞI BAŞLANGIÇLI MULTİPLE SKLEROZ OLGULARINDA RADYOLOJİK GÖRÜNTÜLEME VE STATİK POSTÜROGRAFI BULGULARI

Bahadır Konuşkan¹, İsmail Solmaz¹, Görkem Ertuğrul³, Rahşan Göçmen², Nesibe Gevher Eroğlu Ertuğrul¹, Songül Aksoy³, Hatice Kader Karlı Oğuz², Banu Anlar¹

¹Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı

³Hacettepe Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Odyoloji Anabilim Dalı

Amaç: Çocukluk çağı MS olgularında hastaların fonksiyonel dengelerinin değerlendirilerek subklinik bozuklukların tespit edilmesi ve bu bulguların manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ile korelasyonu amaçlandı.

Yöntem: Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji bilim dalında 12–16 yaş arası tanı almış 7 MS hastası çalışmaya dahil edildi. Yaş ortalaması 18,5 olan hastaların 5'kız 2'si erkekti. Tüm ataklarla seyreden MS alt tipinde olan hastaların 2'si glatiramer asetat, 5'i beta interferon kullanmaktaydı ve ortalama EDSS skoru 0'dı. Fonksiyonel dengelerinin değerlendirilmesi amacıyla modifiye denge duyu interaksyonu klinik testi, stabilite sınırları, ritmik ağırlık aktarma, çömelerek ağırlık taşıma, tek taraflı duruş, otur-kalk, düz yürüme, tandem yürüyüş, adım/hızlı dönme, adım yukarı/aşağı, öne hamle testleri yapıldı.

Bulgular: Yapılan testler sonucunda tüm hastaların statik denge alt testlerinden aldıkları puanlar, normal referans aralığına göre anlamlı düzeyde düşük bulundu. Hastaların MRG incelemelerinde daha çok periventriküler, subkortikal ve korpus kallosum etrafında yoğunlaşan kronik lezyonlar görüldü. Lezyon yükü ve yerleşimi ile test değerlerinin korelasyonu yapıldı.

Sonuç: Çocukluk çağında ataklar sonrası hastaların tamamen iyileştiği düşünülse de aslında kliniğe yansımayan fonksiyonel denge bozuklukları sık ve bunlar MRG ile korelasyon gösterir. Bu alanda daha geniş kapsamlı çalışmalar gerekmekle birlikte bu çalışma hastalığın takibinde fonksiyonel dengelerinin değerlendirilerek erken rehabilitasyon programına başlanması gerektiğini ortaya koymuştur.

Anahtar kelimeler:Multiple Skleroz, Denge, Postürografi

GENEL

P-187

Referans Numarası: 241

BEYİN SAPI VE SPİNAL KORD TUTULUMU YÜKSEK LAKTAT SEVİYESİ İLE SEYREDEN LÖKOENSEFALOPATİ OLGU SUNUMU

Meltem Direk¹, Çetin Okuyaz¹

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Beyin sapı ve spinal kord tutulumu yüksek laktat seviyesi ile seyreden otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. Mitokondriyal tRNA sentetazı kodlayan DARS2 geninde mutasyon vardır. LBSL serebellar, piramidal ve posterior kord disfonksiyonu ile karakterizedir. Literatürde az sayıda olgu bildirilmiştir. Bu sunumda, 14 yaşında yürümede dengesizlik nedeniyle