



NÖROMÜSKÜLER

P-108

Referans Numarası: 182

JUVENİL DERMATOMYOZİTLİ OLGULARINDA KLİNİK BULGULAR VE UZUN DÖNEM TAKİP SONUÇLARI

Mahmut Aslan¹, Serdal Güngör¹, Yılmaz Tabel², Bilge Özgör¹¹Inönü Üniversitesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Malatya²Inönü Üniversitesi, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, Malatya

Amaç: Juvenil dermatomyozit (JDM); çocukluk çağının nadir görülen idiyopatik immün enflamatuvar miyozittir. Kız çocuklarda 2:1 oranında daha sık görülür ve ortalama başlangıç yaşı 7-9 yaş arasındadır. Proksimal kas güçsüzlüğü, heliotropik kızarıklık, Gottron's papüller ve kalsinozis gibi kutanöz bulgular ile karakterize bir hastalık olmakla birlikte akciğer, kalp gibi iç organları da etkiler.

Yöntem: İnönü Üniversitesi Turgut Özal Tıp Merkezi Çocuk Nöroloji ve Çocuk Romatoloji kliniklerinde 2010-2017 yılları arasında JDM tanısı alan 15 hasta retrospektif olarak değerlendirildi. Hastaların demografik

özellikleri, klinik bulguları, geliş laboratuvar değerleri, tanı için yapılan tetkikler, tedavi protokolleri ve tedaviye yanıtları gözden geçirildi.

Bulgular: Hastaların %80'i kız, %20'si erkekti ve yaş ortalaması $9,26 \pm 3,21$ yıl idi. Şikayetlerinin başlaması ile tanı arasındaki geçen süre ortalama $7,8 \pm 6$ ay idi. Tanı sonrası takip süresi ortalama $24,93 \pm 15,28$ aydı. Olguların ortalama kreatin kinaz değeri ortalama 1354 ± 840 U/L idi. En sık saptanan klinik bulgular kas güçsüzlüğü (%100), gottron papülleri (%93,3), heliotrop raş (%80) şeklindeydi. Tanısal yöntemler olarak kas biyopsisi (%66,6), EMG (%60), kas MRG (%33,3) yapıldı. Hastalarımıza tedavide kortikosteroid ve immünsüpresif ajanlar verildi.

Sonuç: Juvenil dermatomyozit; çocukluk çağında nadir görülen bir inflamatuvar miyopatidir. Klinik tanıda kas güçsüzlüğü ile gelen çocuklarda gottron papüllerinin varlığı erken tanıda ipucu olabilir. Erken tanı, yoğun immünsüpresif tedavi ve etkin fizik tedavi ile iyi yanıtlar alınabilir.

Anahtar kelimeler:Çocuk, Juvenil dermatomyozit

GENEL

P-109

Referans Numarası: 336

GERİ DÖNÜŞÜMLÜ KORPUS KALLOZUM LEZYONU SENDROMU İLE 3 OLGU SUNUMU

Rojan İpek¹, Meltem Direk¹, Esra Sargeçili¹, Mustafa Kömür¹, Çetin Okuyaz¹¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Çocuklarda korpus kallozumun geçici splenial lezyonları çeşitli durumlarda ortaya çıkan, nadir görülen radyolojik bir bulgudur. Genellikle iyi prognozludur. Burada farklı klinik bulgularla başvuran korpus kallozumda geçici splenial lezyon tespit edilen üç olgu sunulmuştur. Her üç olgusunda akut dönemde beyin ve beyin difüzyon MRG'lerinde korpus kallozumda splenial lezyonlar tespit edilmiş ve takiplerinde lezyonlar sekelsiz kaybolmuştur. Olgularımızın başvuru şikayetleri aşağıda özetlenmiştir. Olgu-1; Beş yıl 9 ay yaşında kız çocuk ishal şikayeti geçtikten üç gün sonra 1-2 saniye süren görme kaybıyla polikliniğimize başvurdu. Olgu-2; Üç yaş 3 ay kız hasta iki gündür olan ishal, ateş ve tekrarlayan nöbetlerle acil polikliniğimize başvurdu. Olgu-3; On yedi yaşında erkek hasta bilinç değişikliği şikayeti ile Çocuk Acil Ünitemize başvurdu. Fizik muayenesinde bilinç konfüze olup diğer sistem muayeneleri doğaldı. Sonuç olarak çocuklarda görülen geçici korpus kallozum lezyonları genellikle kendini sınırlayan özellikte ve iyi prognozludur. Bu posterde geçici kallozal lezyon nedenleri üç vaka nedeniyle tartışılmıştır.

Anahtar kelimeler:Korpus kallozum, Splenial lezyon, Çocuk

NÖROMETABOLİK

P-110

Referans Numarası: 41

SEREBELLAR ATAKSİ: KOENZİM Q10 EKSİKLİĞİ OLAN İKİ KARDEŞ

Dilara Füsün İçağasıoğlu¹, Akin İçcan¹, Nihal Aydın¹, Gözde Yeşil², Yaşar Cesur³, Çiğdem Kırmacı⁴, Ayşe Aralaşmak⁵, Şeyma Sönmez Şahin¹¹Bezmialem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, İstanbul²Bezmialem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, İstanbul³Bezmialem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Metabolizma Bilim Dalı, İstanbul⁴Bezmialem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul⁵Bezmialem Vakıf Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı, İstanbul

Koenzim Q10 (KoQ10); membran stabilitesinin sağlanmasında, enerji dönüşümünde ve ATP üretiminde rol alan önemli bir antioksidandır.

Primer KoQ10 eksikliği, genellikle otozomal resesif geçer ve genetik olarak çeşitlilik gösterir. Klinik bulgular, ensefalomiyopati, serebellar ataksi, infantil multisistemik form, nefropati ve izole miyopati olmak üzere beş temel fenotipte toplanmıştır.