

NÖROİMMÜNOLOJİ

P-214

Referans Numarası: 265

ÇOCUKLUK ÇAĞININ AĞIR EPİLEPTİK ENSEFALOPATİ OLGUSU: FEBRİL ENFEKSİYON İLİŞKİLİ EPİLEPSİ SENDROMU (FIRES)

İpek Dokurel¹, Gülçin Kaşıkçı², Hepsen Mine Serin¹, Arda Kılınç², Kazım Zararcı², Pınar Yazıcı², Bülent Karapınar², Erdem Şimşek¹, Seda Kanmaz¹, Sanem Keskin¹, Gül Aktan¹, Sarenur Gökben¹, Hasan Tekgül¹

¹Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Ege Tıp Fakültesi, İzmir

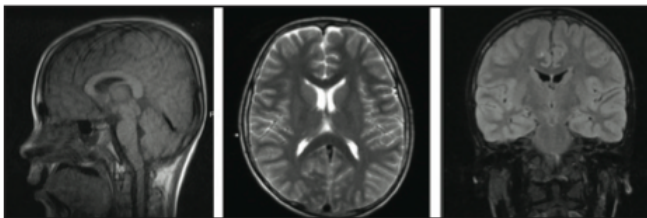
²Çocuk Yoğun Bakım Bilim Dalı, Ege Tıp Fakültesi, İzmir

Giriş: Febril enfeksiyon ilişkili epilepsi sendromu (FIRES) normal nöromotor gelişim gösteren okul dönemi çocukları etkileyen, refrakter status epileptikus (RSE) tablosu ardından ağır nörolojik sekeller ve dirençli epilepsi gelişen olası immun aracı bir epileptik ensefalopati sendromudur.

Olgu: Sağlıklı 11 yaşında erkek okul çocuğu ateş yüksekliği ardından bilinç düzeyinde değişiklik ve nöbetler ile yatırıldı. Enfeksiyöz, toksik, metabolik, immun, genetik tetkikleri ve kraniyal MRG incelemesi ile spesifik bir ön tanı oluşturulamadı. **FIRES** ön tanısı ile dışlama tanısı olarak konuldu. **FIRES akut evresinde** antiepileptik tedavileri seri EEG incelemeleri ile yönetilerek kısa süreli börs-supresyon süreci ardından ketojenik diet uygulaması ve kannabinoid tedavisi başlatıldı. EEG'de elektriksel status epileptikus ve multifokal epileptiform EEG anormallikleri izlendi. **FIRES subakut evresinde** 2-4 saat süreli febril status atakları midazolam ve levetirasetam bolusları ile yönetildi. **FIRES kronik fazına** olgunun geçişi ardından trakeostomi ile ev tipi ventilatör uygulaması ile yatışının 97. gününde poliklinik takipleri planlanarak hastane çıkışı sağlanmıştır.

Tartışma: FIRES tanılı olguların %10'u kontrol edilemeyen RSE ile akut evrede exitus olmaktadır ve yaşayanların 1/3'ü davranış ve dil kullanımına ait problemlerinin eşlik edebildiği sınır zeka seviyesinde yaşamlarını sürdürebilirler. Olgumuz etrafa farkındalığın başladığı ve pozisyon ile oturma fonksiyonu sağlanmış bir nörolojik seviye ile eve gönderilmiştir. Erken fiziksel ve bilişsel tedavi rehabilitasyonu programı başlatılmıştır.

Anahtar kelimeler: Febril Enfeksiyon İlişkili Epilepsi Sendromu, refrakter status epileptikus, ketojenik diyet, kannabinoid



NÖROMETABOLİK

P-215

Referans Numarası: 62

HİPOTONİK İNFANTIN NADİR BİR SEBEBİ FARBER HASTALIĞI

Neslihan Karakurt¹, Merve Hilal Dolu², Filiz Mihçici², Haydar Ali Taşdemir², Canan Albayrak¹

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Ç. Hematoloji Bilim Dalı.

²Ondokuz Mayıs Üniversitesi Ç. Nöroloji Bilim Dalı

Metabolik hastalıklar; bir enzim, reseptör, taşıyıcı veya yapısal elemanın fonksiyonunu bozan mekanizmalar sonucunda görülen, birçok sistemi etkileyen ve ciddi klinik bulgulara neden olan hastalıklar grubudur. Asemptomatik olabilecekleri gibi ölümcül tablolarla da kliniğe yansiyabilirler. Farber hastalığı ASAH1 gen mutasyonuna bağlı, otozomal resesif kalıtılan, asid seramidaz eksikliğini neden olduğu lizozomal depo hastalığıdır. Birinci derece kuzen evliliğinden term 3360 gr doğan, postnatal 4. ayında baş tutamama, eklem hareketlerinde kısıtlılık ve ağrı nedeniyle çocuk nöroloji polikliniğine başvuran kız hastanın, öyküsünde hastanın postnatal 2. gününden beri kalın sesli ağlaması olduğu ve 2. ayında başını tutabildiği fakat 3 aylık olduğunda baş tutmasının kaybolduğu öğrenildi. Eklem hareketlerinde kısıtlanma ve ağrının kas değil eklem kaynaklı olduğu düşünüldü. Ön tanıda farber hastalığı düşünülerek genetik analiz yapıldı. 6. ayında sonuçlanan genetik analizinde ASAH1 geni; NM_177924,4 c.383 G>C (p. G128A) (P. Gly128Ala) homozigot saptanan hastanın Farber tanısı kanıtlandı. Takiplerinde hastanın bilateral kulak arkasında çoklu en büyüğü 1x1 cm, dirsek, el bileği, metakarpofalangial eklemlerinde, proksimal interfalangial eklemlerinde, ayak bileğinde, dizlerde ve vertebral kolon üzerinde çok miktarda milimetrik cilt altı nodülleri ortaya çıktı. Farber oldukça nadir görülen bir hastalıktır, tanısı dikkatli gözlemler ve bilgiye dayalı olarak kolaylıkla konulabilir. Akraba evliliklerinin sık görüldüğü ülkemizde otozomal resesif kalıtılan farber hastalığı; hipotonisite, kalın sesle ağlama, ciltte ve eklem yüzeylerinde nodular lezyonları olan hastalarda ayrıca tanıda hekimlerin aklına gelmelidir.

Anahtar kelimeler: farber, hipotonik, ASAH1, asit seramidaz

EPILEPSİ

P-216

Referans Numarası: 266

LEVETİRASETAM KULLANIMI İLE ORTAYA ÇIKAN ONİKOMADEZİS; ALTI OLGU SUNUMU

Rojan İpek¹, Meltem Direk¹, Çetin Okuyaz¹, Mustafa Kömür¹

¹Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi

Giriş: Onikomadezis proksimal tırnak yatağından başlayarak tırnak plağının tamamen ayrılması veya kısmi kaybı olarak tanımlanmaktadır. Genellikle sistemik, dermatolojik hastalıklara, travmaya ve ilaçlara bağlı gelişebilir. Levetirasetam çocukluk çağında iyi tolere edilen yeni kuşak antiepileptik bir ilaç olup az sayıda dermatolojik yan etki bildirilmiştir. Bu sunumda epilepsi tanısı konularak levetirasetam kullanan hastalarda ortaya çıkan onikomadezisli 6 olgu sunulmuştur. Olguların tamamında kompleks parsiyel tipte nöbet olması üzerine levetirasetam tedavisi başlanmıştı. Klinik ve EEG sonuçlarına göre levetirasetam tedavisi 20 mg/kg/gün başlanıp 40 mg/kg/gün olarak artırılmıştır. Hastaların tamamında tedavinin 4. ile 8. haftalar arasında; üç hastanın elinde, iki hastanın ayak tırnaklarında, bir hastanın hem el hem de ayak tırnaklarında onikomadezis gelişti. Hastaların tamamına Cildiye polikliniği tarafından mantar enfeksiyonuna yönelik olarak yapılan KOH hazırlama ve kültür sonuçları negatif olarak değerlendirildi. Bu sunum çocukluk çağında güvenli bir antiepileptik ilaç olan levetirasetamın nadir bir yan etkisi olarak onikomadezis görülebileceğini hatırlatmak amacıyla yapılmıştır.

Anahtar kelimeler: Epilepsi, Onikomadezis, Levitirasetam