

POSTER: 14

Osteopetrosis, Konjenital Hipotiroidi ve Femur Başı Epifiz Kayması Birlikteliği Olan Nadir Bir Olgu**Ayhan Abacı***, **M. Emre Taşçılar***, **Z. Ünsal Coşkun****, **Cemil Yıldız*****, **Ediz Yeşilkaya***

Gülhane Askeri Tıp Akademisi *Pediatrik Endokrinoloji BD, ***Ortopedi ve Travmatoloji AD,

**Türk Silahlı Kuvvetleri Rehabilitasyon Merkezi Radyoloji Ünitesi, Ankara

Giriş: Osteopetrosis osteoklast aktivitesindeki azalmaya bağlı kemik dansitesindeki artış ve yeniden şekillenme işlevinde bozuklukla karakterize bir hastalıktır. Femur başı epifiz kayması, nedeni tam bilinmeyen, etyolojide daha çok endokrin bozuklukların sorumlu tutulduğu bir kalça patolojisidir. Osteopetrosisle birlikte konjenital hipotiroidi ve femur başı epifiz kaymasının birlikte gözlemlendiği bir olgu sunulmuştur.

Olgu sunumu: On üç yaşında kız hasta ani başlayan antalgik yürüme şikayeti ile başvurdu. Öyküsünden, 20 günlük iken konjenital hipotiroidi tanısı ile L-tiroksin tedavisi başlanıldığı, 7 yaşında büyüme ve gelişme geriliği nedeniyle osteopetrosis tanısı aldığı öğrenildi. Anne-baba arasında birinci derece akrabalık mevcut olup ailenin üçüncü çocuğuydu. Ailede olgumuz haricinde osteopetrosis tanısı almış üç kardeşin daha olduğu öğrenildi. Fizik incelemesinde vücut ağırlığı: 22.5 kg (<3 p), ağırlık SDS'i: -5.83, boyu: 116 cm (<3 p), boy SDS'i: -6.37, vücut kitle indeksi: 16,7 kg/m² (10-25 p) olarak saptandı. Mental retardasyon, atipik yüz görünümü ve bilateral rotatuar nistagmusu mevcuttu. Genitoüriner sistem incelemesinde, meme gelişimi ve pubik kıllanması Tanner'e göre Evre I idi. Lokomotor sistem muayenesinde sol kalça hareketlerinde internal rotasyonda ve abdüksiyonda kısıtlılık saptandı. Diğer sistem incelemeleri normaldi. Olası endokrin fonksiyon bozukluğu açısından taranan hastanın laboratuvar bulguları primer hipotiroidi ile uyumlu bulundu.

Tartışma: Osteopetrosis, konjenital hipotiroidi ve femur başı epifiz kayması birlikteliği daha önce rapor edilmediğinden literatürdeki ilk olgu olması nedeniyle sunulmuştur.

POSTER: 15

Komplet Androjen Duyarsızlığı (Testiküler Feminizasyon) Sendromu**M. Emre Taşçılar***, **Ayhan Abacı***, **Oğuzhan Babacan****, **Ünsal Coşkun*****, **Deniz Torun******, **Salih Kozan******, **Ediz Yeşilkaya***

Gülhane Askeri Tıp Akademisi **Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, *Pediatrik Endokrinoloji BD, ****Tıbbi Biyoloji ve Genetik AD,

***Türk Silahlı Kuvvetleri Rehabilitasyon Merkezi Radyoloji Ünitesi, Ankara

Giriş: Komplet androjen duyarsızlığı (Testiküler Feminizasyon) 46 XY cinsel farklılaşma bozukluğunun en sık nedenini oluşturur. Androjen reseptör fonksiyon bozukluğu sonucu dış genital organlar dışı fenotipinde gelişir. Adet görmeme ve ikincil cinsiyet karakterlerinin gelişmemesi şikayeti ile başvuran, komplet androjen reseptör duyarsızlığı tanısı konulan bir olgu sunulmuştur.

Olgu sunumu: 14 yaşında hasta adet görememe ve ikincil cinsiyet karakterlerinin yeterince gelişmemesi şikayeti ile başvurdu. Özgeçmişinde herhangi bir özellik saptanmayan hastanın, soy geçmişinden teyzesinin çocuğunun olmadığı öğrenildi. Fizik incelemesinde boyu 75-90 persentil; vücut ağırlığı >97 persentil, meme gelişimi Tanner'e göre Evre IV, pubik kıllanması Tanner'e göre Evre I idi. Dış genital organlar tamamen dışı fenotipindeydi. Laboratuvar incelemesinde gonadotropin düzeyleri yüksek (FSH: 6.92 mIU/ml, LH: 18.03 mIU/ml), estradiol: 44.79 pg/ml, prolaktin: 12.24 ng/ml, total testesteron: 1037 ng/dl, dihidrotestesteron: 128 pg/ml ölçüldü. Testosteron/ dihidrotestesteron oranı: 8.1 bulundu. Pelvik USG ve pelvik MR'da uterus ve tuba uterinalar görülmeyemedi. İntraabdominal testis dokusu ile uyumlu yapılar saptandı. Sitogenetik analizde karyotip 46 XY, SRY geni pozitif bulundu.

Tartışma: Adet görmeme ve pubik kıllanmada yetersizlik şikayeti ile başvuran, dış genital yapısı tamamen dışı fenotipinde olan olguların ayırıcı tanısında androjen reseptör duyarsızlığının akıldan tutulması gerekliliği vurgulanmıştır.

POSTER: 16

Topikal Kortikosteroidin Ani Kesilmesine Bağlı Adrenal Yetmezlik Olgusu**Erdal Eren****, **Halil Sağlam****, **Emel Bülbül Başkan*****, **Necla Yüce***, **Ömer Tarım****

Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, **Pediatrik Endokrinoloji BD, ***Dermatoloji AD, Bursa

Giriş: Güçlü topikal steroidlerin iatrojenik Cushing sendromu, adrenal süpresyon, büyümede gecikme, deri atrofisi gibi yan etkileri gözlenmektedir. Aynı etkiler intranazal, oküler, intralezyoner steroid uygulamalarında da görülmektedir. Burada psöriazis nedeniyle izlenen, uzun süredir topikal steroid tedavisi alıp ilacın kesilmesiyle adrenal kriz tablosu sergileyen bir olgu sunulmuştur.

Olgu: İki yaşından itibaren psöriazis vulgaris tanısıyla izlenen, ancak kontrollere düzenli gelmeyen, düzensiz lokal steroid tedavisi kullanan 9.5 yaşında erkek hasta, tedavilerinin düzenlenmesi amacıyla dermatoloji kliniğine yatırıldı. Ailesi tarafınca uzun süredir kullanılan topikal steroidi aniden kesilene olgunun yatışının 5. gününde ateş, bulantı, kusma, hipotansiyon ve hipoglisemisi oldu. İdrar ketonu pozitif, serum elektrolitleri normaldi. ACTH 5 pg/ml, kortizol 1 mcg/dl olarak saptandı. Hasta Cushing sendromu, sekonder adrenal yetmezliğe bağlı adrenal kriz olarak değerlendirildi. Deksametazon, 20 mg/m²/gün hidrokortizon'a eşdeğer dozda verildi. %5 dekstroz içeren oranda serum fizyolojik 2000 cc/m²/gün'den sıvı replasmanı yapıldı. İzleminde elektrolitleri normal seyretti, kusma ve hipoglisemi gözlenmedi. Adrenal krizden 5 gün sonra steroid azaltma şeması verildi.

Sonuç: Dermatolojik hastalıklarda (özellikle diaper dermatit tedavisinde) sıklıkla, bilinçsizce kullanılan topikal steroidlerin hipofizer-adrenal aksı baskılandığı, iatrojenik Cushing sendromu yaptığı bilinmektedir. Steroid tedavisi verilen her hastada yan etkilerinin dikkatlice izlenmesi gerekir. Boy kısalığı, kilo artışı gibi yan etkiler Cushing sendromu gelişmeden önce belirti verir. Bu açıdan steroid tedavisi alan çocuk hastalarda boy ve kilo takibi dikkatli yapılmalıdır. Hekimler, uzun süren lokal steroid tedavisinin hipofizer-adrenal aksın baskılandığını, Cushing sendromu oluşturabileceğini bilmeli, tedavinin ani kesilmesiyle adrenal kriz gelişebileceğine dikkat etmelidirler.