

POSTER: 41

Penisilin Enjeksiyonu ve Nicolau Sendromu: İki Çocuk Olgu**Bekir Çakmak, Murat Anıl, Temel Tansu Ballı, Alkan Bal, Ayşe Berna Anıl, Esra Kanık, Nejat Aksu**

Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Klinikleri, İzmir

Nicolau sendromu (liveoid dermatit) antiinflamatuvar ilaçlar, kortikosteroidler, lokal anesteziyelere ve interferon gibi ilaçların kas içi uygulamaları sonrası görülebilen nadir bir komplikasyondur. Kesin nedeni bilinmemekle birlikte damarsal yapıların travmatize olmasına bağlı arteriyel embolizm veya iskemi nedeniyle geliştiği düşünülmektedir.

Bu sunuda benzatin ve prokain penisilin enjeksiyonları sonrası Nicolau sendromu gelişen iki çocuk olgu, nadir olması nedeniyle sunulmuştur.

Olgu 1: Akut romatizmal ateş nedeniyle benzatin penisilin profilaksisi yapılan 12 yaşında erkek olgu, üçüncü enjeksiyonundan beş dakika sonra enjeksiyon yerinde ağrı, morluk ve yürüme zorluğu nedeniyle hastanemize başvurdu. Fizik bakışında sol gluteal bölgeden başlayıp uyluğa doğru uzanan ödem zemininde 10x7 cm boyutlarında ekimotik, keskin sınırlı ve ciltten kabarık plak tarzında lezyon saptandı. Periferik nabızlar her iki alt ekstremitede normal olarak değerlendirildi. Tam kan sayımı, temel biyokimyasal tetkikleri ve pıhtılaşma testleri normal sınırlar içinde olan olgunun serum kreatin kinaz (CK) düzeyi 20760 mg/dL (N: 5-130 mg/dL) saptandı. Kalça manyetik rezonans (MR) incelenmesinde cilt, cilt altı ve kasta ödeme eşlik eden hemoraji tespit edilen olgunun elektromiyografi (EMG) ve doppler ultrasonografi (USG) incelemeleri normal olarak değerlendirildi. Düşük molekül ağırlıklı heparin (enoksinin 2 mg/kg/gün, 2x1 subkutan, 12 gün) tedavisi uygulandı. İzleminin sekizinci gününde yürümesi tamamen düzelen olgu, on üçüncü gününde taburcu edildi. Heterozigot Faktör V Leiden mutasyonu saptandı. İzleminin dördüncü haftasında yakınması olmayan olgunun yapılan fizik bakışında minimal skar dışında patolojik bulguya rastlanmadı.

Olgu 2: Beş yaşında kız olgu. Alt solunum yolu enfeksiyonu nedeniyle 1 gün önce kas içi prokain penisilin enjeksiyonu uygulanan olgu yakınmalarının devam etmesi üzerine hastanemize başvurdu. Fizik bakıda lomber pnömonisi saptanan olgunun sol kalçasında 2.5x2 cm boyutlarında koyu kırmızı, nekrotik ve ciltten kabarık plak şeklinde lezyonu saptandı. Yapılan laboratuvar tetkikleri, serum CK düzeyindeki yükseklik (400 mg/dL) dışında normal sınırlar içindedeydi. Kas USG incelemesinde cilt altı dokuda minimal ödem saptanan olgunun EMG, doppler USG ve MR incelemeleri normal değerlendirildi. Lokal destek tedavisi ile yatışının yedinci günü taburcu edilen hastanın iki hafta sonraki kontrolünde lezyonun tamamen düzeldiği saptandı.

Sonuç olarak, kas içi ilaç uygulamalarından sonra Nicolau sendromunun gelişebileceği akıldaki tutulmalıdır. Bu hastalar yakından izlenmeli ve ağır olgularda erken dönemde tedavi başlanmalıdır.

POSTER: 42

Cornelia De Lange Sendromu: Olgu Sunumu**Esmâ Altınel, Aysel Yöney, Nilgün Erkek, Saliha Şenel, Candemir Karacan**

Dr. Sami Ulus Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Pediatri Bölümü, Ankara

Giriş: Cornelia de Lange (CDL) sendromu olguların tümünde görülen tipik yüz görünümü (sinofriz, uzun kıvrık kirpikler, uzun filtrum, konkavitesi aşağı bakan ince dudaklar, antevort burun delikleri) ile birlikte büyüme-gelişme geriliği, hipertrikoz ve mikrosefalinin görüldüğü nadir bir genetik sendromdur. Sendroma çeşitli anomaliler de eşlik edebilmektedir. Tipik yüz görünümünü vurgulamak için çeşitli anomalileri de olan bir olgu sunulmuştur.

Olgu: Dokuz aylık erkek hasta, gelişme geriliği, doğduğundan beri her beslenme sonrası olan kusma ve her iki gözde akıntı şikayetleri ile başvurdu. Akrabalığı olmayan sağlıklı çiftin üçüncü çocuğu olarak, mükerrer sezaryen ile miadında, 2500 gr doğmuştu. Yüz görünümü kendisine benzeyen kuzeninin dışında soy geçişinde özellik tanımlanmıyordu. Boy, Kilo ve Baş çevresi 3 persentilin altındaydı. Fizik incelemede mikro-dolikosefali, sinofriz, burun kökü basıklığı, ince dudaklar, kısa boyun, hipertrikoz, mikromeli, hipospadias, sağ inmemiş testis saptandı. Bilateral nazolakrimal kanal tıkanıklığı ve miyopi vardı. Hemogram, kan biyokimyası, tiroid fonksiyonları, kromozom analizi normal bulundu. Abdominal ultrasonografi ve ekokardiyografi normal, solda sensori-nöral işitme kaybı ve gastroözofageal reflü vardı.

Tartışma: CDL sendromu prevalansı 1/10.000-50.000'dir. Etyolojisinin multifaktöriyel olduğu düşünülen sendrom genellikle sporadiktir. Otozomal resesif veya dominant düşük penetrasyonlu geçiş de olabilmektedir. Aile öyküsü ve akraba evliliği tanımlanan olgularda 3q26.3 mutasyonu ve 5. kromozom üzerindeki NIPBL, X kromozomu üzerindeki SMC1A ve 10. kromozom üzerindeki SMC3 geninde mutasyonlar da gösterilmiştir. Akrabalık öyküsü olmayan olgularda kromozom analizi normaldir.

Sendroma nadir olarak miyopi, mikrokornea, optik atrofi gibi göz bozuklukları, düşük kulak, işitme kusurları, yarı damak, geç ve seyrek çıkan dişler, koanal atrezi, gastroözofageal reflü, bağırsak anomalileri, hipospadias, konjenital kalp anomalileri, mikromeli, fokomeli gibi çeşitli anomalilerin eşlik ettiği bildirilmiştir. Literatüre benzer şekilde olgularda miyopi, bilateral nazolakrimal kanal tıkanıklığı, unilateral sensori-nöral işitme kaybı, gastroözofageal reflü, hipospadias, unilateral inmemiş testis saptanmıştır.

Sonuç: CDL sendromu tanısında olgunun yüz görünümü en önemli ipucudur. İndeks olgu diğer anomaliler açısından da incelenmeli, tekrarlama riski nedeniyle aileye genetik danışma verilmelidir.