

POSTER: 3**Hipofosfatemik Rikets ve Baker Kisti: Bir Olgu Sunumu****Yaşar Şen, Saadet Akarsu, Yaşar Doğan**

Firat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Elazığ

Giriş: Baker kisti (Popliteal kist) erişkinlerde inflamatuvar veya dejeneratif eklem hastalıklarına eşlik etmekte iken, çocuklarda intraartiküler bir neden olmaksızın ortaya çıkabilmektedir. Literatürde hipofosfatemik riketsle birlikte baker kisti bildirilmediğinden olgunun sunulması uygun görüldü.

Olgu: Ondokuz aylık kız hasta yürüyememe, bacaklarında eğrilik ve sol diz arkasında şişlik nedeniyle ünitemize getirildi. Daha önce ağız yolu ile üç ampül D vitamini verildiği, fakat şikayetlerinde bir düzelme olmadığı öğrenildi. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı:7,5 kg (<3p), boy:71 cm (<3p), İA%:83, hafif derecede O-bain deformitesi ve sol popliteal bölgede 3x1,8 cm mobil yumuşak kıvamlı kitle tespit edildi. Laboratuvar incelemesinde Ca: 9,4 mg/dl, fosfor: 2,1 mg/dl, ALP: 1097 U/L, PTH: 73 pg/ml, 25-OH D3 ve 1,25 (OH)₂ D3 düzeyi normal, tubuler fosfor reabsorpsiyonu (TmP): %50.6, ekstremitelerde aktif rikets bulgusu mevcuttu. Sol popliteal bölge USG'de cilt altında 3.1x 1.5cm ebatlarında düzgün sınırlı anekoik kistik oluşum izlendi (Baker kisti). Hipofosfatemik rikets için medikal tedavi başlanan olgunun, kist boyutlarında izlemde gerileme olmaması üzerine kistine yönelik aspirasyon uygulandı. Ancak bir süre sonra rekürrens gözlemlendi.

Tartışma: Hipofosfatemik rikets fosforun tübüler geri emiliminin bozulduğu ve renal yolla fosfor kaybının olduğu bir grup hastalığı tanımlamaktadır. En sık X-bağılı dominant geçişli hipofosfatemik rikets görülmektedir. Bulgular heterozigot kızlarda daha hafif olabilmektedir. Komplikasyonları tedaviyle ilişkili olup D hipervitaminozu, nefrokalsinoz ve hiperparatiroidizmi içermektedir. Popliteal kistler sinovyal orijinli eklem sıvısının gastrokine-miosemmembranöz bursayı doldurması sonucu ortaya çıkmaktadır. Olguların %22-33'ü yaşamın ilk 15 yılı içinde görülmektedir. Bu yaş grubunda genellikle intraartiküler patoloji bulunmamaktadır. Kesin tanı USG ve MR görüntüleme ile konulabilmektedir. Cerrahi sonrası kistin tekrarlama olasılığı yüksek olduğundan konservatif yaklaşım önerilmektedir.

Sonuç: Hipofosfatemik riketsli olgular popliteal kist açısından değerlendirilmelidir.

POSTER: 4**3-Hidroksi-3-Metilglutarik Asidürili Bir Olgu Sunumu****Şahin Erdöl*, Kadri Kamber*, Yasin Karalı*, Halil Sağlam**, Ömer Tarım****

*Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, **Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, Bursa

Giriş: 3-Hidroksi-3-Metilglutarik asidüri, 3-Hidroksi-3-metil glutaril CoA liyaz eksikliği sonucu oluşan, otozomal resesif geçişli metabolik bir hastalıktır. Bu enzim 3-HMG dan keton cisimlerinin oluşumunda hız sınırlayıcı basmakta yer alır. Olgular genelde 3-11 aylıkken kusma, ciddi hipoglisemi, hipotoni, asidoz ile başvururlar. Keton cisimleri oluşturulamadığından ketozis yoktur ya da hafiftir. Bu olgularda dehidratasyonla birlikte hızla letarji, ataksi ve koma gelişebilir. Ataklar genelde uzun süren açlık yada enfeksiyon nedeni ile oluşur. Olgular ataklar arasında genelde asemptomatiktir. Gelişim genelde normaldir, ancak uzun süreli hipoglisemik ataklar olması durumunda mental retardasyon ve konvulziyonlar gelişir, MRG de beyaz cevherde anomalilere rastlanır. Laboratuvar hipoglisemi, asidoz, orta yada ciddi hiperamonyemi saptanır. İdrarda 3-hidroksi-3-metilglutarik asid ve lösin katabolizmasının proksimalinde yer alan metabolitler artar. Akut atak tedavisinde hidrasyon, hipoglisemi kontrolü, ve metabolik asidoza yönelik bikarbonat tedavisi yer alır. Uzun süreli tedavide protein alımı kısıtlanır ve sekonder karnitin eksikliğine yönelik oral karnitin desteğinde bulunulur.

Olgu Sunumu: 6 aylık erkek hasta, 2 gündür devam eden kusma ve halsizlik şikayeti ile başvurdu. Özgeçmişinden 6.gebelikten 2. yaşayan olduğu, soy geçmişinden anne ve babasının akraba olduğu ve tüm kız kardeşlerinin (4 kişi) hipoglisemi ve konvulziyon nedeniyle kaybedildiği öğrenildi. Olgunun fizik muayenesinde; genel durumu ve aktivitesi kötü idi ve asidotik solunumu mevcuttu. İdrarında keskin bir koku mevcuttu. Vücut ısısı: Aksiller 36.7°C, Nabız:136/dk, Solunum sayısı:40/dk, Laboratuvar değerlerinde; hemogramı normal; glukoz:37mg/dl; kan gazı değerlendirmesinde pH:7.26, pCO₂:25, HCO₃:11.5, BE:-14; amonyak:51 (9-33), laktat:3.1(0.3-1.3); kan aminoasitlerinde;valin, methionin, prolin; İdrar organik asitlerinde:glutarik asit , 3-metil glutaric asit, 3-metil protonil glisin, 3-hidroksi-3-metil glutaric asit yüksek saptandı. Mevcut bulgularla olguya 3-hidroksi-3-metil glutaric asidüri tanısı konularak akut atak tedavisinin ardından diyeti düzenlenerek oral karnitin ile taburcu edildi.

Tartışma: Bu vaka ile akraba evliliği ile beraber hipoglisemi, konvulziyon gibi semptomları olan olgularda metabolik hastalıkların düşünülmesi ve bu yönde idrarlarının koklanmasının önemi vurgulanmak istenmiştir.