

**POSTER: 7*****Komplet Androjen Duyarsızlığı Olan Üç Kız Kardeş: Olgu Sunumu*****Birgül Mutlu\*, Sema Yıldız\*\***

\*Şanlıurfa Kadın Hastalıkları ve Doğumevi, \*\*Harran Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı, Şanlıurfa

Komplet androjen duyarsızlığı (Testiküler feminizasyon sendromu) erkek psödohermafroditizminin en sık nedeni olup androjen etkisine tam bir duyarsızlık durumudur. Sıklığı 2-5/100.000 arasındadır. Altta yatan temel patoloji androjen stimülasyonuna karşı son organ duyarsızlığı olup genetik şifrede bir bozukluktan kaynaklanır. Kalıtım şeklinin hücre içi androjen reseptörlerinden sorumlu olan X'e bağlı resesif bir gen ile olduğu düşünülmektedir. Androjen duyarsızlığı embriyogenez döneminde dış genitalerin maskülinizasyonunu ve wolf kanallarının gelişimini önler. Tam androjen duyarsızlığı olan hastalar doğumda tamamen kız fenotipindedirler. Bu vakaların bir kısmı erken bebeklikte ya da daha sonraki yaşlarda tek ya da iki taraflı ingüinal herni nedeniyle başvururlar ve herni içinde testisin saptanması ile tanı alırlar. Daha az olarak labial kitle tespit edilebilir. Çocukluk döneminde tanı almayan vakalar ise puberteden sonra primer amenore ya da seksüel kılınmanın olmaması ile başvururlar. Hastalık sıklıkla aynı ailenin birkaç ferde görülmektedir. Burada meme gelişiminin olmaması nedeni ile polikliniğimize başvuran onüç yaşında bir kız hasta sunulmuştur. Vücut ağırlığı 52 kg (50-75p), boy 160 cm (75p) olan hastanın fizik muayenesinde meme gelişimi tanner evre 1 ve pubik kılınması evre 2 idi. Sağ ingüinal bölgede fıtık operasyon izi ve sol ingüinal bölgede 3x2 cm ebadında kitlesi vardı. Laboratuvar incelemelerinde total testosteron yüksek, FSH ve LH normal, östradiol düşüktü. Olgunun yapılan incelemelerinde total androjen duyarsızlığı tanısı konuldu. Kardeşlerinin taramasında 21 yaşındaki ablasının bebeklikte bilateral ingüinal herni operasyonu olduğu daha sonra adet görmeme nedeni ile bir dönem oral kontraseptif kullandığı ve meme gelişiminin normal olduğu ancak adet görmediği öğrenildi. Oniki yaşındaki kızkardeşinde de bilateral ingüinal kitle tespit edildi. Üç kardeşinde pelvik ultrasonografisinde uterus ve overler görülmeydi. İki kardeşin ingüinal kitleleri çıkarıldı ve patoloji sonucu testis dokusu ile uyumlu bulundu. Genetik incelemede üç hastanın da 46,XY karyotipinde olduğu tespit edildi. Komplet androjen duyarsızlığı saptanan olgularda diğer kız kardeşlerin ve teyzelerin de kromozomal incelemelerinin yapılması gerektiğine dikkat çekilmek istendiğinden bu olgular sunulmuştur.

**POSTER: 8*****Tonatorforik Displazili Bir Yenidoğan Olgusu*****Birgül Mutlu\*, Sema Yıldız\*\***

\*Şanlıurfa Kadın Hastalıkları ve Doğumevi, \*\*Harran Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji Anabilim Dalı, Şanlıurfa

Tonatorforik displazi en sık görülen ölümcül iskelet displazisi olup sıklığı 1:35.000'dir. İntrauterin tanı konulabilir. Sık olarak polihidroamnios vardır ve doğum genellikle miadından erkendir. Gebeliğin ikinci yarısında yapılan ultrasonografide başın büyük, ekstremitelerin çok kısa olduğu ve bedenin normal boyda olduğu görülür. Doğumda klinik özellikler kısa ekstremiteler, kısa boyun, solunum güçlüğüne neden olabilen uzun dar toraks ve orta hatta hipoplazik olan düzleşmiş bir yüz, şişkin karın olarak özetlenebilir. Baş çevresi büyük, özellikle frontal çıkıntı belirgin olup burun kökü basıktır. Nadiren kafa yonca yaprağı görünümünde olabilir. Uzun kemiklerde belirgin kısalık ve eğrilik vardır ve tipik olarak telefon ahizesi görünümü arz eder. Göreceli olarak intervertebral disk aralığı genişlemiştir ve interpedinküler aralık kaudale doğru gittikçe daralmıştır. Bu hastalar doğumdan kısa bir süre sonra göğüs kafesinin dar ve akciğerlerin hipoplazik olması nedeniyle ölmektedirler. Burada 28 yaşındaki annenin birinci gebeliğinden miadında sezaryen ile doğan, intrauterin tanı konulmamış, postpartum fizik inceleme ve tipik radyolojik bulguları ile tonatorforik displazi tanısı alan bir yenidoğan olgusu sunulmuştur. Vücut ağırlığı 2100 gr (<3p), boyu 41 cm (<3p), baş çevresi 31,5 cm (<3p) olan hastanın ekstremiteleri ve boynu kısa idi, frontal çıkıntı belirgindi, burun kökü basık ve batın distansiyonu mevcuttu. Toraksı dar, akciğeri hipoplastik olan hasta solunum sıkıntısı nedeni ile 3. günde ventilatör tedavisi ile izlenirken eksitus oldu. Olgu literatürde sık görülmeyen tonatorforik displazi ve olası komplikasyonlarına dikkat çekmek amacı ile sunuldu.

**POSTER: 9*****Dermoid Kist ile İlişkili Tekrarlayan Menenjit*****Solmaz Çelebi, Sumru Kavurt, Berna Aktürk, Mustafa Hacımustafaoğlu**

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

Tekrarlayan menenjit çocukluk çağına nadir görülen ancak predispozan faktörlerin araştırılmasını gerektiren ciddi bir enfeksiyondür. Vakaların çoğu genellikle konjenital defektler sonucu gelişen BOS fistülüne bağlı olmakla birlikte immunolojik defektlere de bağlı olabilir. Kliniğimize ateş yüksekliği, kusma, ense ağrısı ile başvuran üç yaşında kız hastanın fizik muayenesinde aksiller 38°C ateş yüksekliği, ense sertliği, kerning ve bruzinski bulguları pozitif saptandı. Hastanın özgeçmişinde bir yıl ve altı ay önce olmak üzere iki kez pürulan menenjit öyküsü mevcuttu. BOS incelemesinde 7000 / mm<sup>3</sup> lökosit (%90 PNL), protein 142 mg/dl, glukoz BOS/kan 10/106 mg/dl olarak saptandı. Immunolojik tetkikleri normal saptanan hastanın çekilen kranial ve whole spine MR'ında C1-C2 düzeyinde dermoid kist ve hidrosefali ile uyumlu görünüm saptandı. Sefotaksim vankomisin tedavisi verildi. Hidrosefali gelişmesi sebebiyle Beyin Cerrahisi tarafından opere edilen hastanın patoloji raporu dermoid kist ile uyumlu saptandı. Tedavi ile klinik bulguları düzelen olgu ayaktan izleme alındı.