**Nöromigrasyon Anomalisi Saptanan Hastaların Retrospektif Olarak İncelenmesi**

Burcu ÇALIŞKAN1, Fayize MADEN BEDEL2, Saliha YAVUZ ERAVCI1, Sevinç ÇELİK2,

Nagehan BİLGEÇ2, Hayriye Nermin USLU2, Abdullah CANBAL1, Ahmet Sami GÜVEN1, Hüseyin ÇAKSEN2

*1Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Konya, Türkiye*

*2Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Genetik Hastalıkları Bilim Dalı, Konya, Türkiye*

*Sorumlu Yazar:* *bcaliskanmd@gmail.com*

**Amaç:** Nöronal migrasyon bozuklukları, anormal nöronal göçten kaynaklanan nörogelişimsel bozuklukların bir alt kümesidir. Nöronal göçün bozulması, nörogelişimsel gerilik ve epilepsi ile sonuçlanan kortikal malformasyonlarla ilişkilidir. Bu hastalarda altta yatan genetik, metabolik, enfeksiyöz nedenler mutlaka araştırılmalıdır.

**Materyal-Metod:** Ocak 2020-Aralık 2022 tarihleri arasında Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Hastanesi, Çocuk Genetik Hastalıkları ve Çocuk Nöroloji Polikliniğine başvuran çocukların arşiv dosyaları tarandı. Nöromotor gelişme geriliği, dismorfik bulgular ve/veya epilepsi nedeniyle araştırılan ve beyin görüntülemelerinde nöromigrasyon defekti bulunan 45 hasta saptandı. Bu hastaların demografik özellikleri, klinik bulguları, beyin manyetik rezonans görüntüleme ve elektroensefalografi bulguları (18 kanallı, en az 20 dakikalık uyanık ve/veya uyku döneminde) ve varsa genetik analiz sonuçları retrospektif olarak incelendi.

**Bulgular:** Nöromigrasyon anomalisi saptanan hastaların %50’sinin başvuru şikayetinin nöbet olduğu saptandı. En sık saptanan anomali %38 oranında izole korpus kallozum anomalisi idi. Elektroensefalografi çekilen hastaların %74’ünde anormallik mevcuttu. Dokuz hastadan tüm ekzom sekanslama çalışıldı ve 7’sinde kliniği açıklayacak mutasyonlar saptandı.

**Sonuç:** Nöromigrasyon defektleri, epilepsi ve nörogelişimsel gerilik nedeniyle başvuran hastaların önemli bir kısmında mevcuttur. Bu hastalarda altta yatan genetik, metabolik, enfeksiyöz nedenler mutlaka araştırılmalıdır. Genetik moleküler biyoloji alanındaki gelişmeler, kesin tanının konulması ve hastanın klinik takibinin yapılabilmesi açısından oldukça önem arz etmektedir.

***Anahtar Kelimeler:*** *epilepsi, genetik, kortikal malformasyon, nöromigrasyon defekti*

*\*Bu çalışma, Tubitak 25879xxx nolu proje kapsamında desteklenmiştir.*

**Çocuklarda Ani Görme Kaybının Nadir Bir Nedeni Tümöral Kitle; Olgu Sunumu**

Sipil GENÇELİ1, Saliha YAVUZ ERAVCI2, Ahmet Sami GÜVEN2, Hüseyin ÇAKSEN2

*1Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Konya, Türkiye*

*1Necmettin Erbakan Üniversitesi, Meram Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, Konya, Türkiye*

*Sorumlu Yazar:* *sipiltopcu@gmail.com*

**Giriş:** Beyin tümörleri çocukluk çağında görülen en sık solid tümör tipidir ve bu yaş grubundaki çocuklarda görülen kanserlerin %20'sini oluşturur. 15 yaş altında görülen malign hastalıklar içinde lösemilerden sonra ikinci sırayı alır. Ülkemizde ise lösemi ve lenfomalardan sonra üçüncü sıklıktadır. Ani görme kaybıyla başvuran çocuklarda ve nadir saptanan sebep olan tektum düzeyinde kitle olan olguyu sunmak istedik.

**Olgu Sunumu:** Bilinen bir hastalığı olmayan 10 yaşında erkek hasta, 3 günden beri olan sağ gözde bulanıklık-az görme ve son bir haftadır olan frontal bölgede baş ağrısı şikâyeti ile göz polikliniğine başvurdu. Yapılan göz muayenesinde sağ gözde tam görme kaybı, sol gözde optik disk silikliği, sağ gözde belirgin olmak üzere her iki gözde VEP (Görsel Uyarılmış Potansiyel) uzaması saptanan hasta tarafımız nöroloji polikliniğine yönlendirildi. Göz bulguları dışında muayenesinde patoloji saptanmadı. Özgeçmiş-soygeçmiş olağandı. Kan tetkikleri normal aralıkta saptandı. Kontrastlı kraniyal manyetik rezonans (MR) ve orbita MR çekildi. Supratentoriyal alanda ventriküler sistemde akut hidrosefali bulguları mevcut olup tektum düzeyinde yaklaşık 7 mm çapında akua duktusa bası yaptığı düşünülen nodüler kitlesel lezyon, sol optik diskte hafif intensite artışı izlendi. Hastaya kitleye yönelik acil operasyon yapıldı. Postoperatif izlemde hastanın görme problemi ve baş ağrısı geriledi. **Sonuç:** Semptom ve bulgular tümörün histolojisine, yerleşim yerine ve hastanın yaşına göre değişmektedir. Beyin tümörleri, normal santral sinir sistemi yapılarını infiltre ederek veya beyin omurilik sıvısı yollarında obstrüksiyona ve intrakraniyal basınç artışına yol açarak nörolojik bozukluk meydana getirirler. İntrakraniyal basınç artışı (KİBAS) beyin tümörlerinde erken klinik bulguların ortaya çıkmasına neden olur. Bu bulgular baş ağrısı, kusma, görme kaybı, kranyal sinir paralizileri ve letarjidir. Bizim hastamızda da KİBAS’a bağlı son bir haftadır olan baş ağrısı ve görmede bulanıklık şikâyeti mevcut idi. KİBAS bulguları olması sebebiyle acil cerrahi işlem yapıldı. KİBAS bulguları olan hastalarda acil görüntüleme yapılarak sebebin ortaya konulması ve erken başlanması morbidite ve mortalitesinin önüne geçilmesi için önemlidir.

***Anahtar Kelimeler:*** *beyinde kitle, baş ağrısı, ani görme kaybı*