

Başlangıçta Nörolojik Semptomlarla Ortaya Çıkan Pediatrik Romatolojik Hastalıklar: Çok Merkezli Bir Çalışma

Safa Mete Dağdaş, Hande Ilgaz Tüzen, Duygu Aydın, Leman Tekin Orgun, Bülent Kara, İlyas Aydın, Erdem Şimşek, Sevgin Taner, Sanem Yılmaz, Güzide Aksu, Hasan Tekgül, Şeyda Besen, İlknur Erol, Ezgi Çağlar, Meltem Çobanoğulları Direk, Çetin Okuyaz, Derda Yücel Şen, Kürşat Bora Çarman, Mehpere Sarı Yanartaş, Özlem Yayıcı Köken, Şenay Haspolat, Rojan İpek, Ceyda Bayraktar Eltutan, Edibe Pembegül Yıldız, Hilal Altaş, Ayşegül Neşe Çıtak Kurt, Ece Önel, Ünsal Yılmaz, Aycan Ünalp, Arzu Ekici, Zeynep Balık, Fatma Hancı, Dilek Çavuşoğlu, Pınar Gençpınar, Belde Kasap Demir, Nihal Olgaç Dündar

26.Ulusal Çocuk Nöroloji Kongresi

1 Mayıs 2025

Romatolojik hastalıklar birçok organ ve sistemi etkileyebilen otoimmün ve inflamatuvar bir hastalık grubudur.

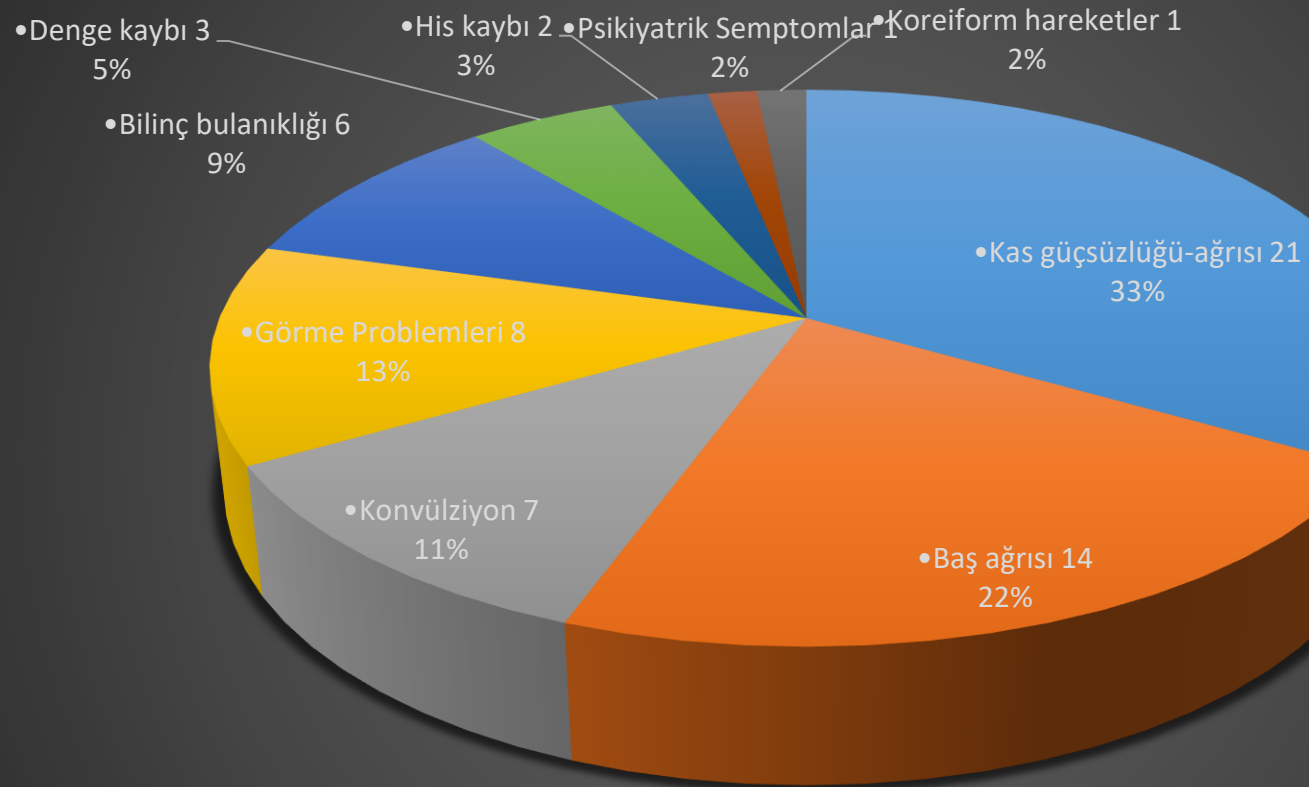
Romatolojik hastalıkların nörolojik sistem tutulumu psikiyatrik semptomları, baş ağrısını, ensefalopatiyi, kraniyal sinir semptomlarını, miyelopatiyi, radikülopatiyi veya periferik nöropati vb semptomları içerebilir.

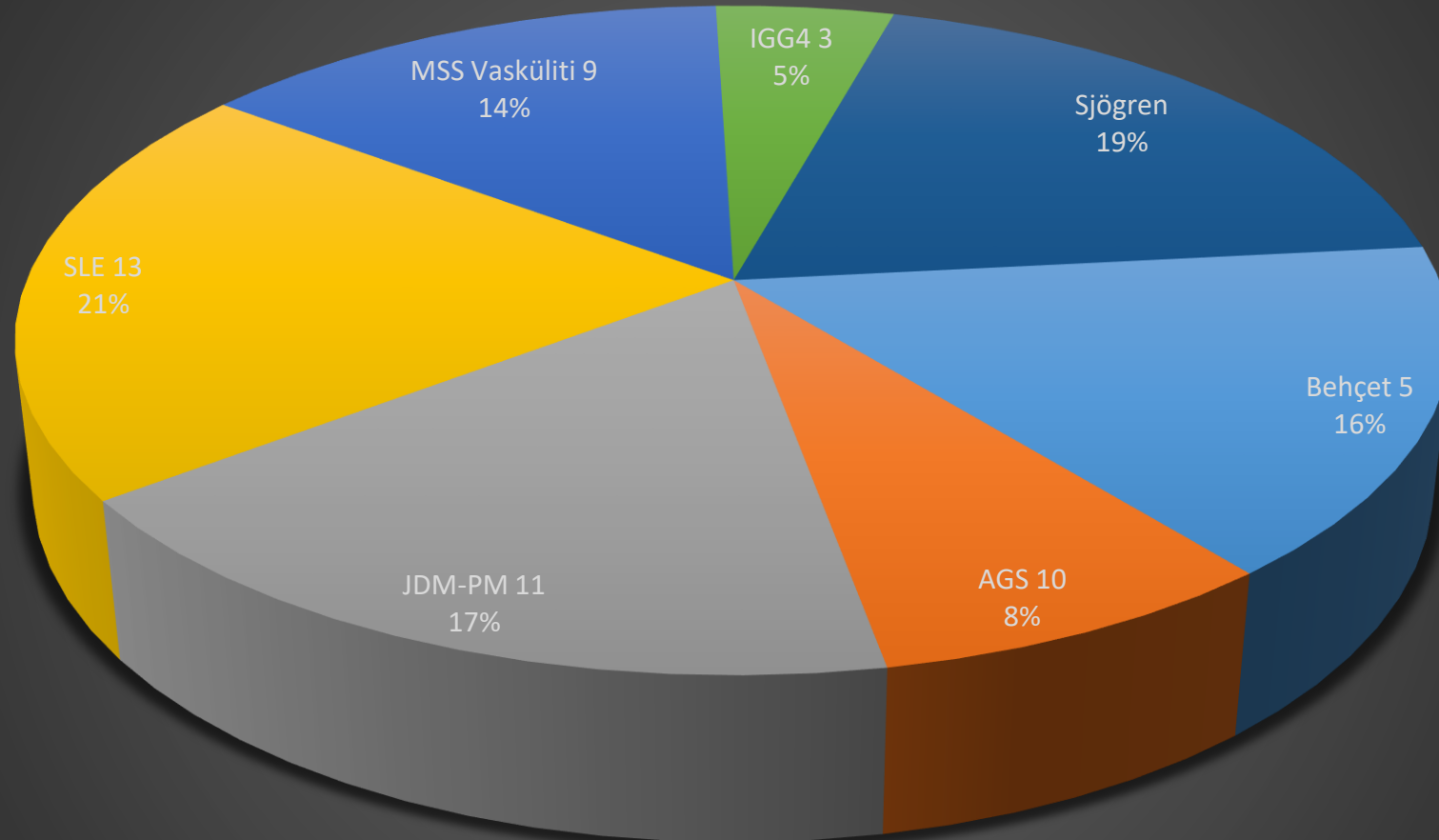
Romatolojik hastalıklardaki nörolojik tutulum bulguları bilinmesine rağmen; nörolojik şikayet ile başvuran hastalarda romatolojik tanılar ilk planda akla gelmemektedir.

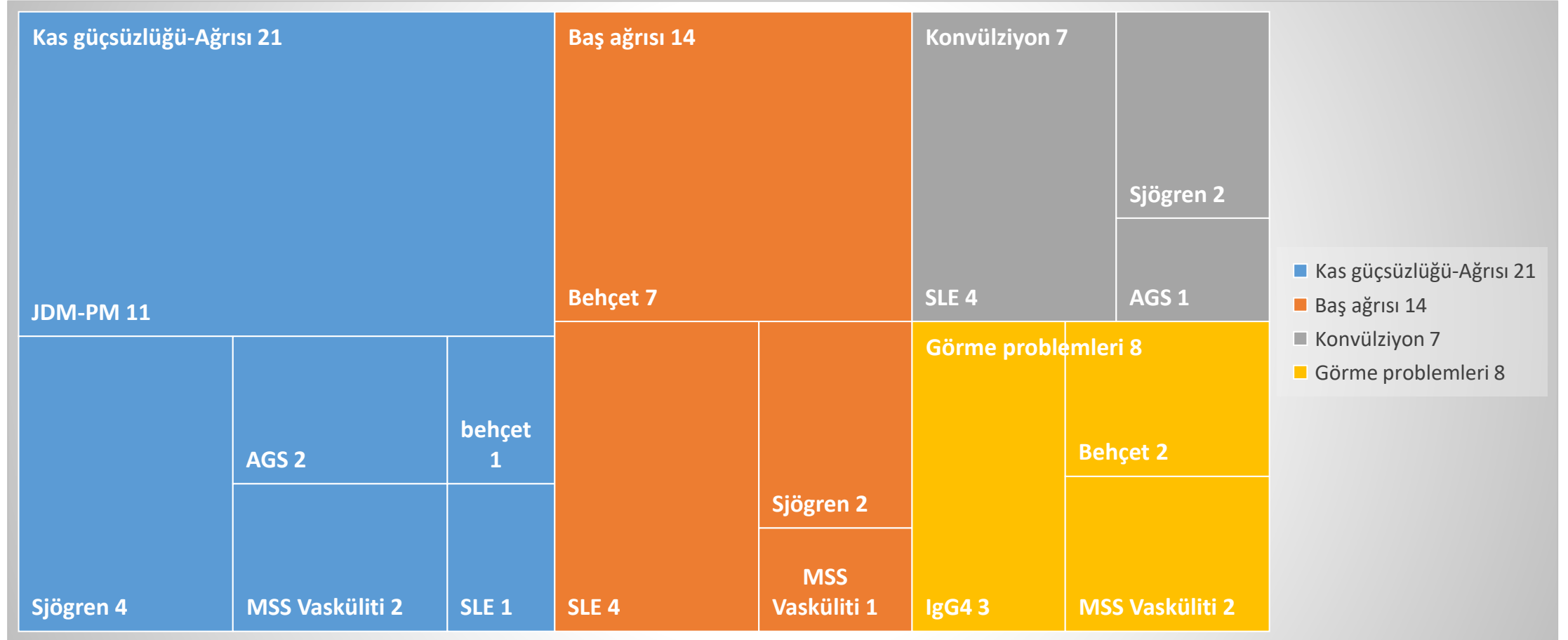
Bu çalışmada ilk bulgu/şikayeti nörolojik olup son tanı olarak bir romatolojik hastalık tanısı alan olguların demografik verileri, klinik seyirleri, laboratuvar bulguları, radyoloji görüntülemeleri, patoloji sonuçları gibi verileri retrospektif olarak incelenmiştir.

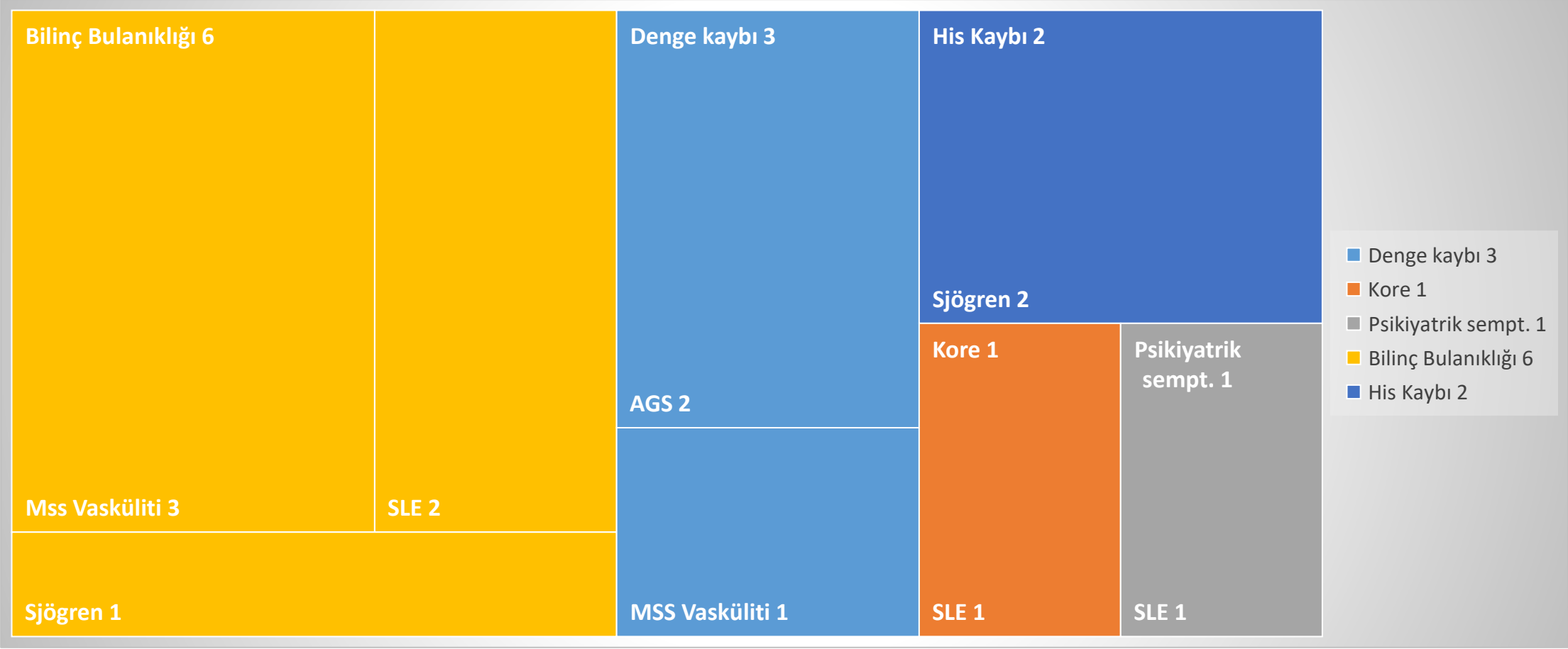
- 0-18 yaş grubu
- İlk şikayet nörolojik olmalı
- Son tanı şikayet ile ilişkili romatolojik bir hastalık olmalı

- 15 farklı merkez- 12 farklı şehir
- Toplam 63 hasta









Behçet Hastalığı

	Cinsiyet	Yaş	Şikayet						
1	E	8.5	Baş ağrısı	Papil ödem, eritama nodozum, oral aft	Superior sagital sinüs ve sağ sigmoid sinüste trombüs	ANA+	Paterji +	Kolşisin Pulse steroid Azatiopürin	
2	E	6.5	Görme kaybı	Bilateral üveit				MTX Adelimumab	
3	K	12	Baş ağrısı diplopi	Oral aft	Sol transvers sinüste trombüs	HLAB5-	Faktör 5 leiden Mut Apolipoprotein a yüks.	Pulse steroid Kolşisin Azatiopürin	
4	E	13	Kas güçsüzlüğü	Sol hemiparezik (kas gücü4/5) Oral aft	medulla oblongata sol süperolateral kesiminde hiperintens odak(sistemik vaskülit?)	HLAB5+		Pulse steroid IVIG Plazmaferez	Siklosporin Azatiopürin MMF
5	E	11	Baş ağrısı	Papil ödem, oral aft	Sağ transvers ve sigmoid sinüste trombüs	HLAB5+	Paterji-	Pulse Steroid Azatiopürin	
6	E	11	Görme kaybı	Bl üveit, papil ödem	Göz küresi posterior kontüründe düzleşme	HLAB5+	Paterji -	Pulse Steroid Adalimumab	
7	E	13	Baş ağrısı	Papil ödem, oral aft	Sol transvers sinüs ve sigmoid sinüste trombüs	HLAB5-	Paterji -	Pulse steroid Siklofosamid	Adalimumab Kolşisin
8	E	12	Baş ağrısı, görme kaybı	Papil ödem, bl optik atrofi, oral aft	Sol transvers sinüs ve sigmoid sinüste trombüs	HLAB5+	Paterji +	Pulse steroid MTX	İnfliximab
9	E	13	Baş ağrısı	Oral aft	Sol transvers sinüs ve sigmoid sinüste trombüs		Pate2rji -	Pulse steroid Adalimumab	Kolşisin
10	E	13	Baş ağrısı	Papil ödem, oral aft	normal	HLAB5+		Pulse steroid azotiopürin	Kolşisin

Aicardi Gouiteres Sendromu

	C	Yaş	Şikayet				
1	E	3	hipotoni	Cc incelme,serebral atrofi			
2	K	1	Mikrosefali, konvülziyon	BT: periventriküler alanda ve bazal ganglionlar düzeyinde yaygın kalsifikasyon	TREX1 mut		Tofasitinib
3	K	1.5	Hipotoni, nöbet	Mikroganti ve mikrosefali. Beyaz cevher volümü azalmıştır. Korpus kallozum ince. Lateral ventriküller ve 3. ventrikül genişliği artmıştır. Ekstraaksiyal mesafe geniş izlenmekte olup konveksite sulkus derinlikleri hasta yaşına göre artmıştır, serebral atrofi ile uyumlu	SAMHD1 mut		Tofasitinib
4	K	12	Baş ağrısı, denge kaybı	Serebral ve serebellar atrofi, B1 beyaz cevherde T2A sinyal artışı, bazal ganglionlarda kalsifikasyon	ADAR mut		
5	K	14	Baş ağrısı, denge kaybı	Periventriküler-subkortikal beyaz maddede yaygın artmış T2 sinyali gösteren alanlar	IFIH1 mut		MMF

Dermatomyozit/Polimiyozit

	Yaş	C	Şikayet				
1	6.5	E	Kas güçsüzlüğü	Yüz,diz , dirsekte hiperpigmente lekeler	AST, ALT, CK yüksekliği	Kas MR: Kas yapılarında yaygın T2 artışı ve kontrastlanma	Pulse steroid
2	9	K	Kas güçsüzlüğü, miyalji	Tekrarlayıcı eritemli maküler döküntüler		Kruris Mr: bl arka bacak kompartman kaslarında ve uyluk ön yüzünde sinyal artışı	Pulse steroid Mtx
3	6.5	K	Kas güçsüzlüğü, ataksik yürüme	Yüzde, elde eritamatöz döküntüler	AST ALT yüksek Ck Normal	Kas mr: Dermatomyozit ile uyumlu	Pulse steroid
4	3	K	Kas güçsüzlüğü	Malar rash, gottron papülleri,	Ck yüksekliği	Miyozit panel:Anti TIF1G Femur mr:dermatomyozit ile uyumlu	Pulse steroid+
5	8		Miyalji	Makülopapüler döküntü ve raş	CK AST yüksekliği	Kas biyopsisi:Kas liflerinde fibrilasyon ve atrofi	Pulse steroid MTX
6	4	K	Kas güçsüzlüğü,yürüme güçlüğü	Heliotrop raş, kalsinosis	CK yüksekliği	Kas biyopsisi, kas mr,emg inflamatuvar miyozit ile uyumlu	Pulse steroid Mtx
7	4	K	Kas güçsüzlüğü,yürüme güçlüğü	Heliotrop raş	CK, AST, LDH yüksekliği	ANTİ NXP2 +++ Kas Mr, EMG dermatomyozit ile uyumlu	Pulse steroid IVIG MMF
8	9	K	Kas güçsüzlüğü,yürüme güçlüğü	Heliotrop raş	CK yüksekliği	ANTİ NXP2+++ Kas MR ,biyopsi, emgdermatomyozit ile uyumlu	Pulse steroid, IVIG Azatiopürin Rituksimab ,MMF
9	5	K	Kas güçsüzlüğü,yürüme güçlüğü	Makülopapüler, nodüler döküntü		Uyluk Mr: Dermatomyozit ile uyumlu	Pulse Steroid MTX
10	16	K	Kas güçsüzlüğü, Yürüme güçlüğü		CK, AST, ALT, LDH yüksekliği	EMG: İnflamatuvar miyopati Biyopsi: miyozit	Pulse Steroid IVIG MMF Siklosporin
11	8	K	Miyalji		CK, AST yüksekliği	ANTİ NXP2++ EMG: İnflamatuvar miyopati Biyopsi: miyozit	Pulse Steroid IVIG MMF Siklosporin Rituksimab

SLE-1

	Yaş	C	Şikayet				
1	17.5	K	Nöbet	Proteinüri, HT, Hemolitik anemi	C3,C4 Düşük ANA+, Anti DsDNA+	Kranial MRG: Press ile uyumlu EEG:Jenaralize epilepsi ile uyumlu	Pulse steroid, Rituksimab, Siklofosfamid, Hidroksiklorokin, MMF
2	11	K	Koreiform hareketler		ANA+, AntidsDNA+ Antifosfolipid ant+ C4 düşük trombositopeni	Kranial Mrg: Sol korona radiata düzeyinde sağ frontal bölgede periventriküler beyaz cevherde hiperintens odaklar	MMF Hidroksiklorokin
3	15	K	Baş ağrısı, görme kayı	Papil ödem proteinüri	ANA+ AntidsDNA-	Böbrek biyopsisi : Lupus nefriti ile uyumlu	
4	14	K	Ani başlangıçlı psikiyatrik semptomlar	Seronegatif otoimmün ensefalit	ANA+ Anti R-6o52+ Anti AMA M2 +		İVİG Pulse steroid
5	15	K	Nöbet, psikiyatrik semptomlar		Anti Ro 52 ++ Anti AMA M2 ++ Anti DFS 70 +++	Kranial MRG:N EEG: Epileptiform desarjlar	
6	16	K	Baş Ağrısı,His kayı	Eklem ağrıları Multipl skleroz	ANA+, AntidsDNA+ Anti histon+	Kraniospinal mr: Demiyelinizan plaklar(Mekanda yayılım+)	Hidroksiklorokin
7	17	K	Baş ağrısı	Papil ödem Proteinüri	ANA+++ AntidsDNA++ C3 düşük Anti AMA M2 ++ bisitopeni		Hidroksiklorokin Pulse steroid MMF

SLE-2

	Yaş	C	Şikayet				
8	10	E	Baş ağrısı	Malar raş, eklem ağrısı, proteinüri, DC++, papil ödem	ANA++	Biyopsi: Lupus nefriti	Steroid, Hidroksiklorokin, MMF
9	17	K	Kas güçsüzlüğü, Yürüme güçlüğü	NMOSD Pansitopeni,lumbalji	ANA+ C3,C4 düşük	Spinal mr: Lineer yaygın T2 hiperintens lezyon	Pulse Steroid IVIG Rituksimab, AZA
10	13	K	Baş ağrısı, görme kaybı	Papil ödem, cilt lezyonları	ANA+ Anti dsDNA+ Anti RNP++		
11	13	K	Baş ağrısı, diplopi	Papil ödem, proteinüri	C3 düşüklüğü	Mr:Sol sigmoid sinüs ve transvers sinüste tromboz Biyopsi: Lupus Nefriti	Steroid Hidroksiklorokin MMF
12	10	K	Nöbet, Bilinç bulanıklığı	Proteinüri, trombositopeni	ANA+ Anti dsDNA+	MR: PRESS ile uyumlu lezyonlar EEG: Fokal Epilepsi ile uyumlu	
13	9	E	Nöbet, psikiyatrik bulgular, bilinç bulanıklığı	Hemolitik anemi, DC+	C3, c4 düşük Lupus Antikoagülan+		Pulse steroid Siklofosfamid MMF Hidroksiklorokin

Primer SSS Vaskülit-1

	Yaş	C	Şikayet			Görüntüleme	
1	7	E	Kas güçsüzlüğü, konuşmada bozulma	Sağ hemiparezi	Sekonder vaskülit markerları negatif	Kranial mrg:Sol bazal ganglionlar düzeyinde difüzyon kısıtlılığı Mr angiyo: Sol MCA'da fokal serebral arteriyopati ile uyumlu	Pulse Steroid DMAH
2	17	K	Denge Kaybı, Kas güçsüzlüğü, His kaybı		Sekonder vaskülit markerları negatif	Mr angiyo:Sol MCA M2 segmentinde ve sol vertebral arterde vaskülit ile uyumlu görünüm	Pulse Steroid Siklofosfamid AZA
3	14	E	Baş ağrısı, baş dönmesi		Sekonder vaskülit markerları negatif	Bl frontal loblarda belirgin subkortikal T2 hiperintens odaklar(vaskülit lehine değerlendirildi)	MMF
4	10	K	Bilinç bulanıklığı, kas güçsüzlüğü	Sağ Hemiparezi	Sekonder vaskülit markerları negatif	Solda M1,P1 stenotik. ACA ince kalibrasyonda. Sol MCA M3 ant akım yok. BL ACA distal kesimde akımda azalma. Bulgular vaskülit lehine değerlendirilmiştir.	Pulse Steroid Siklofosfamid MTX
5	16	K	Sol gözde dışa bakış kısıtlılığı, dismetri	Mental retarde	Sekonder vaskülit markerları negatif	Sağ ICA ince kalibrasyonda, BL MCA damar duvarında düzensizlikler(ön planda vaskülit düşünüldü)	Pulse steroid Siklofosfamid AZA

Primer SSS Vaskülit-2

	Yaş	C	Şikayet				
6	14	K	Baş ağrısı, Diplopi, Görme kaybı	Sol gözde içe kayma	ANA+	Subkortikal beyaz cevherde hiperintens sinyal artışları izlenmiş olup vaskülit lehine değerlendirilmiştir.	
7	6	K	Bilinç bulanıklığı, Ataksik yürüyüş	Sol hemiparezik	Sekonder vaskülit markerları negatif	Periventriküler beyaz cevherde kontrast enhasmanı göstermeyen düzensiz şekilli T2 hiperintens odaklar(vaskülitik süreçler?)	Pulse Steroid AZA MMF
8	11	K	Baş ağrısı, bilinç bulanıklığı, güçsüzlük	Sağ hemiparezi	Vwf yüksekliği	Sol mca m2-m3 dalında daralma-düzensizlik mevcut olup, vaskülit lehine değerlendirilmiştir.	Pulse Steroid
9	13	E	Denge kaybı, kas güçsüzlüğü			Her iki serebral hemisfer beyaz cevherinde, bazal ganglionlarda, talamuslarda, beyin sapı yapılarında, serebellar pedinküllerde ve serebellar beyaz cevherde çok sayıda dağınık fokal hiperintens lezyonlar izlenmektedir. (vaskülit?).	Pulse Steroid Siklofosfamid

IGG4 ilişkili hastalık

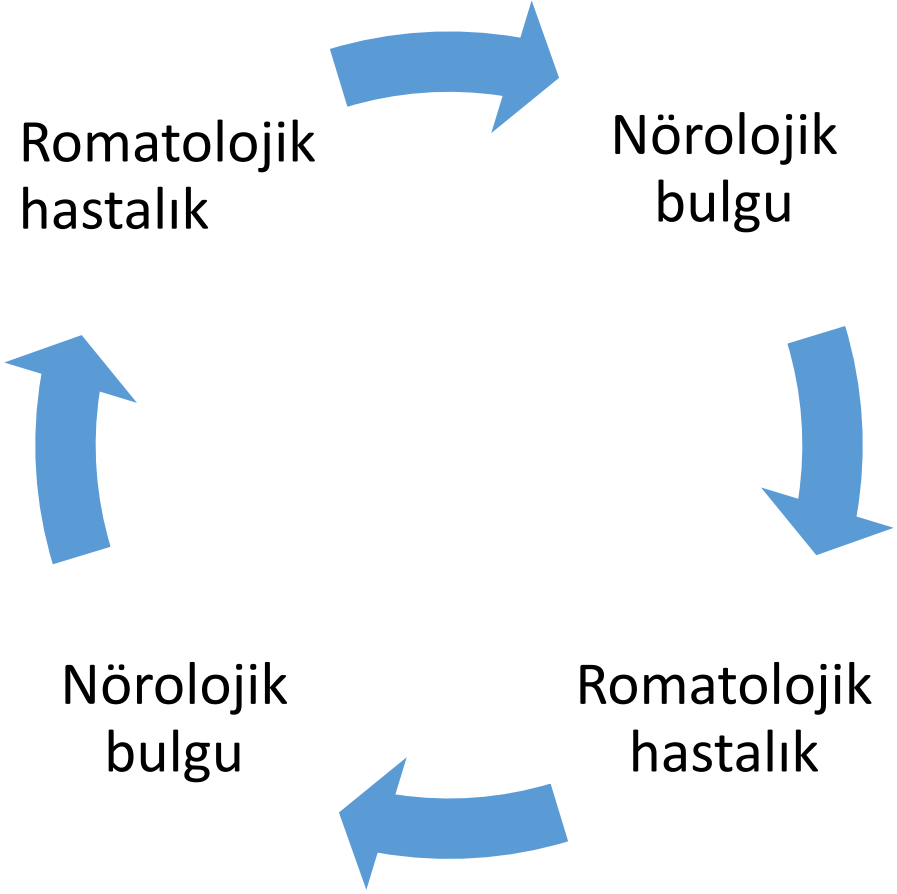
	Yaş	C	Şikayet				
1	15	K	Baş ağrısı	Sağ gözde içe bakış kısıtlılığı	IgG4 Yüksekliği	Orbita mr: Lateral rektusta pseudotümör	Steroid MMf
2	13	K	Diplopi, Pitoz		IgG4 Yüksekliği	Orbita Mr: Bl orbita süperor ve lateral kesiminde ekstrakonal mesafede lakrimal bezde büyümenin eşlik ettiği doku kitlerleri(IgG4?) Biyopsi:IgG4 pozitif hücreler	Steroid MMF AZA MTX
3	8	K	Baş ağrısı, pitoz		IgG4 Yüksekliği	Orbital Mr: Planum sfenoidalede kontrast tutulumu Biyopsi:Sol sfenoid sinüs idopatik reaktif fibroinflamatuvar lezyon IgG4 ilişkili hast?	Steroid MTX MMF AZA Hidroksiklorokin

Sjögren-1

	Yaş	C	Şikayet					
1	18	K	Status Epilepticus, Ensefalopati	Raynaud Fenomeni	ANA+ AntiSSA+ Anti SSB+	Kranial MR:Her iki talamusta diffüz sinyal artışı	Chisholm 2	Plazmaferez Pulse steroid İVIG MMF
2	17	K	Baş ağrısı		ANA +	Kranial MRG: Serebral beyaz cevherde nonspesifik mlimetrik hiperintensiteler Schirmer + Boyun usg: Parotis bezinde heterojen görünüm	Chisholm 4	Hidroksiklorokin MMF
3	13	E	Baş ağrısı	Anaplastik astrositom opere	ANA+	Sol frontal lob, periventriküler cevher alanda beyaz cevherde hiperintensite Parotis usg : Sialadenit	Chisholm 4	Hidroksiklorokin AZA
4	15	E	El ve ayaklarda uyuşma	Düşük ayak, kas güçsüzlüğü, diplopi	ANA+ Anti Ro52+	EMG: Polinöropati ile uyumlu Kranial mr: Serebral, serebellar ve spinal kordda hiperintens odaklar	Chisholm 2	IVIG Pulse Steroid AZA Rituksimab
5	15	E	Baş ağrısı, ataksi, bilinç bulanıklığı		AMA-M2+, ANTI-RO 52+, DFS 70+3	Serebrum, Serebellum ve spinal kordda çeşitli düzeylerde T2 görüntülerde hiperintens bazıları net sınır vermeyen multiple odak izlenmiştir.	Schirmer testi (+)	Pulse steroid IVIG Hidroksiklorokin
6	13	K	Baş ağrısı, bulanık görme	Papil ödem	ANA + Anti SSA +		Schirmer testi (+)	Pulse steroid Hidroksiklorokin

Sjögren-2

	Yaş	C	Şikayet					
7	12	K	Yürüme bozukluğu	Alt ekstremitelerde kas gücü 4/5 Periferik nöropati	ANA+ Anti SSA+ Anti SSB+	EMG: Motor ve duyuşal liflerin aksonal tutulumu ile uyumlu	Schirmer +	Pulse Steroid IVIG Ritüksimab
8	12	E	Kas güçsüzlüğü, miyalji	Periferik Nöropati	ANA Anti SSA+	EMG:Motor ve duyuşal liflerin aksonal tutulumu ile uyumlu	Schirmer +	IVIG Pulse Steroid Ritüksimab Hidroksiklorokin
9	17	K	Konvülsiyon, Bilinç bulanıklığı	Tekralayan meningoensefalit atakları	Ro52, Ama-M2 ve Dfs 70+	Kranial mr: Farklı zamanlarda serebrum serebellum bazal ganglia spinal kordda hiperintens lezyonlar	Chisholm 4	IVIG Siklofosfamid Ritüksimab Hidroksiklorokin MMF
10	14	K	İlerleyici his kaybı, güçsüzlük	Psikiyatrik semptomlar, dirençli nöbetler	Ro52++, Anti AMA M2+, Anti Dfs70 +++, ANA+		Chisholm 3	Ritüksimab Hidroksiklorokin Siklofosfamid MMF
11	5	E	Kas güçsüzlüğü	Sağ hemiparezi		korpus kallozumun genu ve spleniumunu, periventriküler beyaz cevheri ve medulla oblongata'nın sol ön kısmını içeren üst frontal girusun subkortikal alanında hiperintens lezyonlar	Chisholm 4	Pulse Steroid İVİG AZA
12	10	E	Kas güçsüzlüğü, yürüme bozukluğu, his kaybı	Transvers Miyelit	ANA+ Anti SSA+	C4-C7 düzeyleri arasında servikal spinal kordta T2A görüntülerde sinyal artışı izlenmiştir. İlk planda transvers myelit düşünülmüştür.	Chisholm 2	IVIG Pulse steroid Plazmaferez Hidroksiklorokin siklofosfamid



Sonuç

Klinik bulgular, romatolojik tetkikler, radyolajik bulgular hepsi ayrı ayrı çok değerli

Tanı koyabilmek için öncelikle romatolojik hastalıkların nörolojik bulguları iyi bilinmeli ve akla gelmeli

Büyük ve heterojen bir grup, daha homojen gruplarda çalışma yapılabilir.



Teşekkürler