

## CEVAPLAR

### Olgu-1: Tanı:

Familial hipofosfatemik Rickets Raşitik Pnömoni. Tedavi:

Fosfor solüsyonu (Ömür boyu) 1g/G, en az 5 dozda 1,25.mgr. Dihidroksikolekalsiferol (Peroral).

Hasta halen 4 yaşında olup, koşup oynamakta, ana okuluna gitmektedir. O-Bein deformitesi ve gibozitesi düzelmişti. 2 yıldır fosfor solüsyonu + 1 alfa DCC (one-alpha dihidroksikolecalciferol = 1,25 DHCC) kullanmaktadır. Kontrol Ca, P, Alk. fosfataz değerleri ve kemik yaşı normaldir.

Nötral fosfat solüsyonu:

Na H <sub>2</sub> PO <sub>4</sub> · H <sub>2</sub> O	18.2g
Na <sub>2</sub> HPO <sub>4</sub> · 7H <sub>2</sub> O	145.og
Eau distile	1000 cc

### Olgu-2: Tanı:

Bernard Soulier Sendromu

Yapılacak Tetkik: Trombosit fonksiyonlarının çalışılması ve Von Willebrand Faktör düzeyi tayini

Hastamızda trombosit fonksiyonları şöyledir:

Kanama zamanı uzundur. (15 dakikanın üzerinde). PTT 26". Ristosetin'le aggregasyon yoktur. ADP, Kollagen ile aggregasyon hafif azalmıştır. Von Willebrand Faktör ve Faktör VIII düzeyi normaldir.

Babanın kanama zamanı uzun olup, trombosit sayısı farklı sayımlarda 2500-80.000/mm<sup>3</sup> bulunmuştur. Ristosetin aggregasyonu bozuktur. PTT normaldir.

Bernard Soulier sendromu, otosomal resesif geçişli, deri ve mukosalarda tekrarlayan kanamalar ile karakterize kalıtsal bir trombosit fonksiyon bozukluğudur.

1. Kanama zamanı uzundur.
2. Dev trombositler vardır.
3. Sıklıkla trombositopeni vardır (hafif, orta veya ağır)
4. Trombositlerin subendotelial yüzeye olan adezyonu bozuktur (cam yüzeye ve kollagene adezyon normaldir).
5. Ristosetin aggregasyonu bozuktur (Von Willebrand gibi).
6. Faktör VIII düzeyi ve VWF düzeyi normaldir. (Von Willebrand'ın aksine)

Dr. Halil Aydınlioğlu

Dr. Işın Yaprak

Dr. Ebru Seçkin

Dr. Savaş Kansoy

SSK Tepecik Çocuk Hastanesi İZMİR

Dr. Nazmi Kurtuş

Dr. Işın Yaprak

Dr. Ali Rahmi Bakiler

SSK Tepecik Çocuk Hastanesi - İZMİR