



Tıp Fakültesi



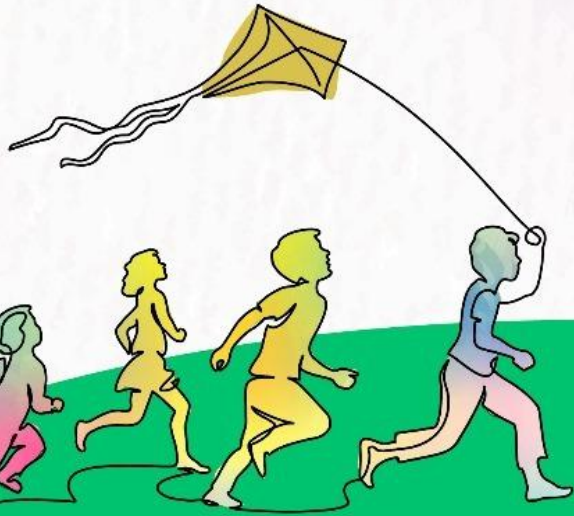
12.

MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR

BİLDİRİ KİTABI



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



www.marmarapediatri2025.org

ORGANİZASYON SEKRETARYASI
Topkon Kongre ve Etkinlik Hizmetleri
Zühtüpaşa Mah. Rifatbey Sok. No: 24
34724 Kalamış-Kadıköy / İstanbul
Tel: +90 216 330 90 20
E-mail: marmarapediatri2025@topkon.com

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



DAVET

Değerli Meslektaşlarımız,

Marmara Pediatri Derneği 'nin düzenleyeceği, 12. Marmara Pediatri Kongresi'nin 21-23 Şubat 2025 tarihleri arasında İstanbul Selectum City Ataşehir otelinde yapılacağını bildirmekten büyük mutluluk duymaktayız.

Ana teması “Pediatriye Yeni Ufuklar” olan ve Çocuk Sağlığı ve Hastalıklarında son gelişmelerin tartışılacağı kongremizde, alanlarında geniş bilgi ve tecrübeye sahip değerli öğretim üyelerimiz bilgi ve deneyimlerini bizlerle paylaşacaktır.

Kongremiz sizlerin katılım ve katkılarınızla bilimsel ve sosyal olarak daha güzelleşecek ve önem kazanacaktır. Kongremizde sizlerle birlikte olmayı heyecan ve umutla bekliyoruz.

En içten sevgi ve saygılarımızla,

12. Marmara Pediatri Kongresi Başkanı

Prof. Dr. Ahmet KOÇ

Marmara Pediatri Derneği Başkanı

Prof. Dr. Figen AKALIN

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

KURULLAR

KONGRE BAŞKANI

Ahmet KOÇ

KONGRE BİLİMSEL SEKRETERYA

Safa BARIŞ

Belma HALİLOĞLU

KONGRE DÜZENLEME KURULU

Ahmet KOÇ

Safa BARIŞ

Belma HALİLOĞLU

Sevliya ÖCAL DEMİR

Özge PAMUKÇU

Hakkı AKBEYAZ

MARMARA PEDIATRİ DERNEĞİ YÖNETİM KURULU

BAŞKAN

Figen AKALIN

BAŞKAN YARDIMCISI

Serap DEMİRCİOĞLU

GENEL SEKRETER

Elif KARAKOÇ AYDINER

SAYMAN

Bülent KARADAĞ

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

ÜYE

İbrahim GÖKÇE

BİLİMSEL KURUL

Figen AKALIN

Özge Pamukçu AKAY

Bilge ŞAHİN AKKELLE

Gülşen AKKOÇ

Emel EKŞİ ALP

Elif ACAR ARSLAN

Elif AYDINER

Safa BARIŞ

Hatice Ezgi BARIŞ

Abdullah BERKET

Hülya Selva BİLGİN

Perran BORAN

Neslihan ÇİÇEK

Sevliya ÖCAL DEMİR

Serap TURAN DEMİRCİOĞLU

Nurşah EKER

H. Nursel ELÇİOĞLU

Sevgi BİLGİÇ ELTAN

Ela ERDEM ERALP

Ayşe Filiz YETİMAKMAN ERDOĞAN

Pınar ERGENEKON

Elif EROLU

İbrahim GÖKÇE

Yasemin GÖKDEMİR

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Tülay GÜRAN

Serçin GÜVEN

Belma HALİLOĞLU

Burcu ÖZTÜRK HIŞMI

Bülent KARADAĞ

Selen KARAGÖZLÜ

Sebile KILAVUZ

Ahmet KOÇ

Oya KÖKER

Aslı MEMİŞOĞLU

Hülya ÖZDEMİR

Ahmet Oğuzhan ÖZEN

Gülten ÖZTÜRK

Nilüfer YALINDAĞ ÖZTÜRK

Deniz ERTEM ŞAHİNOĞLU

Dilşad TÜRKDOĞAN

Mahmut Caner US

Olçay ÜNVER

Nurdan YILDIZ



Tıp Fakültesi



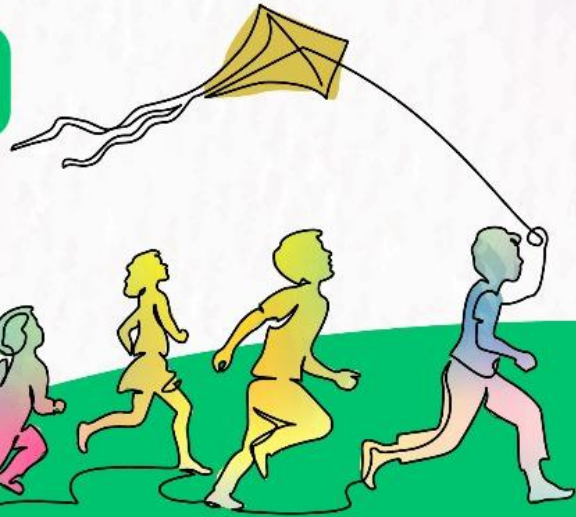
12.

MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR

BİLİMSEL PROGRAM



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



www.marmarapediatri2025.org

ORGANİZASYON SEKRETARYASI
Topkon Kongre ve Etkinlik Hizmetleri
Zuhtüpaşa Mah. Rifatbey Sok. No: 24,
34724 Kalamış-Kadıköy / İstanbul
Tel: +90 216 330 90 20
E-mail: marmarapediatri2025@topkon.com



21 Şubat 2025, Cuma | Kurslar

1. ÇOCUK ROMATOLOJİ KURSU

Çocukluk Çağı Romatizmal Hastalıklarına Tanısal Yaklaşım ve Ayırıcı Tanı

Kurs Koordinatörü: Oya Köker Turan

08:50-09:00

AÇILIŞ

09:00-10:15

Romatizmal Hastalıklarda Eklem Tutulumu

Oturum Başkanı: Özgür Kasapoğlu

Eklem Muayenesi

Oya Köker Turan

Eklem Yakınmasında Ne Zaman Romatizmal Hastalık Düşünelim?

Oya Köker Turan

Akut Artrit Ayırıcı Tanısında Nelere Dikkat Edelim?

Sezgin Şahin

Kronik Artrit Ayırıcı Tanısında Nelere Dikkat Edelim?

Sezgin Şahin

Örnek Olgularla Artrite Yaklaşım

Nergis Akay

10:15-10:30

ARA

10:30-11:30

Oturum Başkanı: Kenan Barut

Otoinflamatuvar Hastalıklarda Döküntünün Özellikleri ve Tanıdaki Yeri

Fatih Haşlak

Otoimmün Hastalıklarda Döküntünün Özellikleri ve Tanıdaki Yeri

Hafize Emine Sönmez

Vaskülitlerde Döküntünün Özellikleri ve Tanıdaki Yeri

Nihal Şahin

Örnek Olgularla Cilt Tutulumuna Yaklaşım

Elif Küçük

11:30-11:50

Romatolojik Aciller ve Örnek Olgular

Oturum Başkanı: Amra Adrović

Konuşmacı: Mehmet Yıldız

11:50-12:00

Soru-Cevap

12:00-13:00

ÖĞLE YEMEĞİ

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

21 Şubat 2025, Cuma | Kurslar

13:00-14:00	Romatizmal Hastalıklarda Major Organ Tutulumları Oturum Başkanı: Nuray Aktay Ayaz Ailesel Akdeniz Ateşi Özlem Akgün Sistemik Lupus Eritematozus Kübra Öztürk IgA Vaskülit ve Kawasaki Hastalığı Oya Köker Turan Örnek Olgularla Major Organ Tutulumlarına Yaklaşım Gülşah Kavrul Kayaalp
14:00-14:15	ARA
14:15-15:15	Oturum Başkanı: Sezgin Şahin Akut Faz Proteinlerinin Tanı ve İzlemdeki Yeri Şeyda Doğanatan Otoantikörlerin Tanı ve İzlemdeki Yeri Figen Ataman Çakmak İdrar Analizi ve Yorumu Taner Coşkun
15:15-16:00	Romatizmal Hastalıklarda Akılcı İlaç Kullanımı Oturum Başkanı: Ferhat Demir Kortikosteroidler Fatma Gül Demirkan Kolşisin Fatma Gül Demirkan Biyolojik Olmayan Hastalık Düzenleyici Anti-romatizmal Ajanlar Kadir Ulu Biyolojik Hastalık Düzenleyici Anti-romatizmal Ajanlar Kadir Ulu
16:00-16:10	Soru-Cevap
16:10-16:30	KAPANIŞ



21 Şubat 2025, Cuma | Kurslar

2. YENİDOĞAN ve ÇOCUK YOĞUN BAKIM KURSU

Pediatristler için Vakalarla “Beşikten Eşiğe” Solunum Yetmezliği Kursu: Bir Voltran Yaklaşımı

Kurs Koordinatörleri: Nilüfer Yalındağ Öztürk, Aslı Çınar Memişoğlu

08:50-09:00

AÇILIŞ

09:00-09:20

Yenidoğan Bebekte Solunum Fizyolojisi ve Monitörizasyon
Aslı Çınar Memişoğlu

09:20-09:40

Çocuklarda Solunum Fizyolojisi ve Monitörizasyon
Nilüfer Yalındağ Öztürk

09:40-10:00

Çocuk Hastada Solunum Sıkıntısının En Sık Nedenleri ve Tıbbi Tedavi Yaklaşımı
Sedat Öktem

10:00-10:30

ARA

10:30-11:00

Solunum Sıkıntılı Yenidoğan Bebekte Noninvaziv Solunum Desteği
Gonca Vardar

11:00-11:30

Solunum Sıkıntılı Çocuk Hastada non-invazif Solunum Desteği

11:00-11:10

YANKOT
Ahmet Furkan Eser

11:10-11:20

CPAP
Ezgi Çelikkaya

11:20-11:30

BİPAP
Filiz Yetimakan Erdoğan

11:30-11:45

Yenidoğan Bebekte Noninvaziv Solunum Desteği Sırasında Hemşirelik Bakımı
Seval Cibir

11:45-12:00

Çocuk Hastada Noninvaziv Solunum Desteği Sırasında Hemşirelik Bakımı
Çağla Akpınar

12:00-12:15

İnvaziv ve non-invaziv Ventilasyonda Sedasyon Önerileri
Feyza İnceköy Girgin

12:15-13:30

ÖĞLE YEMEĞİ

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

21 Şubat 2025, Cuma | Kurslar

13:30-14:30	* Çocuk Acil Servise Getirilen Ev Ventilatoründe Desatüre İzlenen Trakeostomili Hasta Emel Ekşi Alp, Cansu Yegit, Ahmet Furkan Eser * Doğum Odasında Postnatal Solunum Sıkıntısı Olan Geç Prematüre Sinem Gülcan Kersin * İnvaziv Mekanik Ventilatörde Ani Bozulan 1 Aylık Bebek Aslı Çınar Memişoğlu, Nilüfer Yalındağ Öztürk, Ezgi Çelikboya
14:30-15:00	ARA
15:00-16:00	* Pnömoniye İkincil ARDS Geliştiren Vaka Filiz Yetimakan Erdoğan, Ezgi Özlem Özmen, Tuğçe Bozkurt * Yeni Ekstübe Olmuş Noninvaziv MV Destek İhtiyacı Olan Yenidoğan Bebek Sinem Gülcan Kersin * Bronşiolitli İnfant Feyza İnceköy Girgin, Ahmet Furkan Eser, Ezgi Çelikboya
16:00-16:20	Soru ve Tartışma
16:20-16:30	KAPANIŞ

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

21 Şubat 2025, Cuma | Kurslar

3. SOSYAL PEDIATRİ KURSU

Çocuklarda Bağışıklama Kursu

Kurs Koordinatörleri: Hatice Ezgi Barış, Mahmut Caner Us

08:50-09:00

AÇILIŞ

09:00-09:50

Çocukluk Çağı Aşılamalarında Rutin Aşılar
Mahmut Caner Us

09:50-10:30

Çocukluk Çağı Aşılamalarında Rutin Dışı Aşılar
Burçin Yorgancı Kale

10:30-11:00

ARA

11:00-11:40

Özel Durumlarda Bağışıklama
Hatice Ezgi Barış

11:40-12:00

Aşı Yan Etkileri, Aşı Kontraendikasyonları ve Dikkatli Uygulanması Gereken Durumlar
Öykü Özbörü Aşkan

12:00-13:00

ÖĞLE YEMEĞİ

13:00-13:40

Yeni Geliştirilen ve Geliştirilmekte Olan Aşılar
Bahar Kural

13:40-14:20

Aşı Kararsızlığı ve Aşılamada Aydınlatılmış Onam
Nicel Yıldız Silahlı

14:20-14:30

ARA

14:30-15:00

Sorular ve Tartışma

15:00-15:30

KAPANIŞ



21 Şubat 2025, Cuma | Kurslar

4. YENİDOĞAN KURSU

Yenidoğanların Doğum Odasındaki Yönetimi: Farklı Senaryolara Farklı Çözümler

Kurs Koordinatörleri: Özge Altun Köroğlu, Hülya Özdemir

09:00-09:15

Tanışma ve Açılış

09:15-09:30

Doğum Salonunda Canlandırmaya Genel Yaklaşım
Hülya Selva Bilgen

09:30-10:30

TORY bebek ile uygulama

10:30-11:00

ARA

11:00-11:15

Prematüre Bebeğin Doğum Salonu Yönetimi
Özge Altun Köroğlu

11:15-11:50

TORY Bebek ile Uygulama 1

11:50-12:25

TORY Bebek ile Uygulama 2

12:25-13:00

TORY Bebek ile Uygulama 3

13:00-14:00

ÖĞLE YEMEĞİ

14:00-14:15

Hipoksik İskemik Ensefalopati
Handan Hakyemez Toptan

14:15-14:45

TORY Bebek ile Uygulama

14:45-15:00

Mekonyum Aspirasyon Sendromu
Hülya Özdemir

15:00-15:30

TORY Bebek ile Uygulama

15:30-16:00

ARA

16:00-16:15

Konjenital Diyafram Herni
Reyyan Gök

16:15-16:45

TORY bebek ile uygulama

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

22 Şubat 2025, Cumartesi | Bilimsel Program

SAAT	SALON A	SALON B	SALON C
09:00-09:30	AÇILIŞ TÖRENİ		
09:30-10:15	Açılış Konferansı Oturum Başkanları: Ahmet Koç, Serap Demircioğlu Çocuk Hastalıklarında Hücresel Tedavi Yaklaşımları Tunç Akkoç		
10:15-10:30	ARA		
10:30-11:30	Çocuk Romatolojide Güncelleme Oturum Başkanları: Özgür Kasapçopur, Amra Adrovic Tekrarlayan Ateş Tablosunda Ne Zaman Romatizmal Hastalık Düşünelim? Fatih Haşlak Uzamış Ateş Tablosunda Ne Zaman Romatizmal Hastalık Düşünelim? Mehmet Yıldız Makrofaj Aktivasyon Sendromu Tanısal Yaklaşım ve Tedaviye Dair Güncel Gelişmeler Oya Köker Turan	Yenidoğan Paneli Oturum Başkanları: Eren Özek, Hülya Selva Bilgen Erken Tanı ve Tedavi ile Yenidoğan Sepsisine bağlı Morbidite ve Mortaliteyi Azaltabilir miyiz? Hilal Özkan Doğumhanedeki Yenidoğana Yaklaşımında Neler Değişti? Zeynep İnce	Çocuk Cerrahisi Paneli Oturum Başkanları: Gürsu Kıyan, Ela Erdem Eralp Yabancı Cisim Aspirasyonu Gürsu Kıyan Akut Apandisitte Yeni Yaklaşımlar Kıvılcım Karadeniz Cerit Enürezis Nokturna Ahşen Karagözlü Akgül
11:30-12:30	Bebek ve Çocuk Beslenmesinde Yeni Ufuklar Oturum Başkanları: Emel Gür, Gülbün Gökçay Emzirme Literatüründe Güncel Yayınlar Hatice Ezgi Başı Tamamlayıcı Beslenme Literatüründe Güncel Yayınlar Mahmut Caner Us	Enerji Eksikliği Grubu Kalıtsal Metabolik Hastalıklar: Kimde Ne Zaman Düşünelim? Oturum Başkanları: Özlem Ünal Uzun, Sebile Kılavuz İnteraktif Olgu Çözümleri *Yağ Asidi Oksidasyon Defekti *Glikojen Depo Tip 1 *GLUT1 Eksikliği Burcu Öztürk Hişmi, Emine Genç	Pediatrist Gözünden Riskli Bebek ve Serebral Palsi Oturum Başkanları: Dilşad Türkdöğen, Olcay Ünver Riskli Bebeğe Yaklaşım Nilüfer Eldeğ Hacrafazlıoğlu Riskli Bebek ve Serebral Palside Rehabilitasyon Uygulamaları Naime Evrim Karadağ Saygı Riskli Bebek ve Serebral Palside Yeni Ufuklar Bilgihan Bıkmazer
12:30-13:30	ÖĞLE YEMEĞİ / POSTER SUNUMLAR Oturum Başkanları: Rabia Emel Şenay, Özde Nisa Türkkan		

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

13:30-14:15	SEMPOZYUM: Alerji İmmünoloji Oturum Başkanı: Elif Karakoç Aydın		
	Primer İmmün Yetmezliklerde Tanı ve Hedefe Yönelik Yeni Tedaviler Safa Barış		
14:15-15:15	Çocuklarda Sık Görülen Deri Hastalıkları Oturum Başkanları: Deniz Yücelten, Perran Boran Derinin Sık Görülen Enfeksiyonları Deniz Yücelten Derinin Sık Görülen Enflamatuvar Hastalıkları Zeynep Topkarcı	Çocuk Genetik Paneli Oturum Başkanları: Beyhan Tüysüz, Nursel Elçioğlu Genetikte Soy Ağacı Çizimi, Yorumlanması, Takip ve Tedaviye Katkısı Nilay Güneş Yeni Nesil Genetik Testler ve Yorumlanması Elif Yılmaz Güleç İskelet Displazileri: Tanıda İpucu Bulgular ve Tedavide Yenilikler Dilek Uludağ	SÖZLÜ BİLDİRİLER Oturum Başkanları: Hülya Özdemir, Özlem Kalaycı Şengül SS-001 : Çölyak hastalığı araştırmak için endoskopi yapılan hastalarda diğer histopatolojik bulguların değerlendirilmesi - Emine Çelik SS-002 : Konjenital Hiperinsülinemik Hipogliseminin Tanısı ve Yönetimi: Marmara Üniversitesi Çocuk Endokrinoloji Deneyimi - Alara Arasan SS-003 : Ulusal Yenidoğan Tarama Programından Biyotinidaz Eksikliği Şüphesiyle Yönlendirilen Hastalarımızın Retrospektif Değerlendirilmesi ve Tarama Yönlendirme Eğik Değerlerinin Pozitif Prediktivitesinin Değerlendirilmesi - Billur Korkmaz SS-004 : Tekrarlayan pankreatit tanılı pediatrik olgularda genetik mutasyonların klinik önemi - Emine Çelik SS-005 : Pediatrik İnflamatuvar bağırsak hastalıklarında otoantikörlerin sıklığı: Fenotip ve klinik şiddet ile ilişkisi - İbrahim Bağcı SS-006 : Pediatrik İnflamatuvar Bağırsak Hastalığı Fenotipinin Değerlendirilmesinde Tam Kan Sayımının Rolü - Gizem Tanalı SS-007 : Çocuklarda Hafif Şiddetli Akut Pankreatitte Antropometrik Ölçümlerin Hastane Yatış Süresi Üzerine Etkisi - Ebru Altınok SS-008 : Çocukluk Çağı Non-Alkolik Yağlı Karaciğer Hastalığı ile Tam Kan Sayımı İnflamatuvar Belirteçlerinin İlişkisi - Bora Kunay SS-009 : Duplikasyon kistlerinde 10 yıllık deneyimimiz - Alperay Gülen

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

15:15-15:45	KAHVE ARASI		
15:45-16:45	Alkalen Fosfataz Düşüklüğü ve Yüksekliğini Nasıl Değerlendirelim? Oturum Başkanları: Abdullah Bereket, Zeynep Atay	Çocuk Psikiyatrisi Paneli Oturum Başkanları: Hatice Ünver, Yüksel Yılmaz	SÖZLÜ BİLDİRİLER Oturum Başkanları: Sevgi Bilgiç, Süleyman Yıldız
	Alkalen Fosfataz Düşüklüğü Bülent Hacıhamdioğlu Alkalen Fosfataz Yüksekliği Fatma Dursun	Çocuklarda Otizm Spektrum Bozukluğu: Erken Tanıda Pediatristlerin Rolü Gözde Yazkan Akgül Ergenlik Döneminde Görülen Psikiyatrik Bozukluklarda Pediatristlerin Rolü Hatice Ünver Tanıdan Tedaviye DEHB: Pediatristlerin Bilmesi Gerekenler Muhsine Göksu	SS-009 : Tüberküloz'a temas eden çocukların izlem ve tedavisi: Tek merkezli, retrospektif çalışma - Seyhan Yılmaz SS-010 : Gelişimsel Pediatri Polikliniğine Gelişimsel Gecikme ile Başvuru Yapan Olguların Eşlik Eden Alerjik Hastalıklar Açısından İrdelenmesi - Tuğba Karaca Ahat SS-011 : Kontak Dermatit Olgularında Metilkloroizotiyazolinon Ve Metiltiyazolinon Duyarlılığı - Hasan Tunc Şarman SS-012 : Brusella Tanılı Çocukların Klinik ve Laboratuvar Özellikleri ile Tedavi Rejimlerinin Değerlendirilmesi - Aylin Dizi Işık SS-013 : Çocuk acil serviste yüksek akışlı nazal kanül oksijen tedavisi: kronik hastalık varlığının klinik sonuçlara etkisi - Emel Ekşi Alp SS-014 : Ankara İlinde Astım Tanısıyla Takip Edilen Çocuklarda Aeroalerjen Duyarlılığı ve Komorbiditelerin Değerlendirilmesi - İrem Turgay Yağmur SS-015 : Doğuştan Gelen Bağışıklık Kusurlarında Tüm Ekzom Dizi Analizinin Tanısal Değeri - Melek Yörğün Altunbaş SS-016 : Ölçülü doz inhaler kullanan çocukların bakımverenlerinde ara parça kullanım bilgilerinin değerlendirilmesi - Cansu Yılmaz Yeğit SS-017 : “Evdeki Nem ve Astımın İzleri: Kartal Dr. Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Polikliniği Verilerinden Önemli Bulgular” - Mine Yüksel Kalyoncu

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

SÖZLÜ BİLDİRİLER	SÖZLÜ BİLDİRİLER	SÖZLÜ BİLDİRİLER
Oturum Başkanları: Yılmaz Ay, Gülsen Öztürk	Oturum Başkanları: Melek Yorgun Altuntaş, Emel Altuncu	Oturum Başkanları: Yasemin Akin, Burcu Karakayalı
SS-018 : Lösemi dışı kanser tanılı çocuk olgularda kemoterapi öncesi hepatit aşılarının etkinliğinin değerlendirilmesi - Özgül Gizem Dikencik Cüceloğlu	SS-026 : Çocuk Romatoloji Polikliniğine Ürtiker Şikayetiyle Başvuran Hastaların Geriye Dönük Değerlendirilmesi - Ekin İlayda Çağlar	SS-035 : Deprem bölgesinde yaşayan çocukluk çağı başlangıçlı sistemik lupus eritematozus hastaları, daha yüksek hastalık aktivitesi ve organ tutulumu gelişimi riski altındadır.Çok merkezli çalışma - Hatice Melisa Kaçmaz
SS-020 : Pelvik Ewing sarkom olgularımızın değerlendirilmesi - Ulku Miray Yıldırım	SS-027 : Pediatristlerde inek sütü protein alerjisi farkındalığı ve yaklaşımları - Uğur Altaş	SS-036 : Bebekler ve Küçük Çocuklar İçin Beslenme Uygulamaları ve Yapısı Anketi-Süt İle Beslenme Dönemi (BUYA-S) 'nin Türkçe Uyarlaması - Elif Öztürk
SS-021 : Pediatrik medulloblastom olgularında ALK (anaplastik lenfoma kinaz) immunohistokimyasal işaretleyicisinin moleküler alt tiplendirmeye ve prognoza olan katkısının değerlendirilmesi - Taylan Çetindamar	SS-029 : Afyonkarahisar yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde tanı konulan uzun kemik kırıkları: Beş yıllık deneyim - Hilal Koyuncu	SS-037 : Friedrich Ataksisi'nde kliniğimizin deneyimi ve Omaveloxolone kullanımı - Kyremet Keçelioğlu Binnetoğlu
SS-022 : Solid Tümör Tanılı Çocuk Olgularda Kemoterapiye Bağlı Yan Etkilerin Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi - Simge Işıl Bilgiç	SS-030 : Prematüre bebeklerde kan prolaktin, kortizol ve tiroid hormonlarının respiratuar distress sendromu ile ilişkisi - Emine Hekim Yılmaz	SS-038 : Çocukluk Çağı Görme Bozukluklarının Genetik Temelleri: Klinik Exom ve Microarray Analizi ile Bir Çalışma - Ayşe Sena Dönmez
16:45-17:55 SS-053 : Rabdomiyoliz Ayrıcı Tanısında Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Yeri: Acil Serviste Rabdomiyoliz Sıklığı - Ulkar Nahiyeve	SS-031 : Alerjik rinitli çocuklarda polenlerin artış gösterdiği aylarda artan alerjik rinit semptomlarının ders devamsızlığı ve okul başarılarına etkisi - Sena Ceren Gülseren	SS-039 : Sistemik İmmün İnflamatuvar İndeks ve Çocuklarda Kardiyovasküler Hastalık Riskini Öngörmedeki Önemi - Özlem Hilal Çağlayan Bozlak
SS-024 : Spinal Musküler Atrofi Tanılı Hastalarda Spirometrik Ve Statik Solunum Fonksiyon Testlerinin Ve El Kas Gücü Parametrelerinin Değerlendirilmesi - Sumejja Bekjiri	SS-032 : Çocukluk Çağı Romatizmal Hastalıklarında Biyolojik Tedavilerin Güvenlik Profili: Yan Etki ve Klinik Bulgular - Aslı Dudaklı	SS-040 : Konjenital Diyafragma Hernisi Tanısı İle Doğan Hastaların Postoperatif Uzun Dönem Kardiyak Bulgularının Ekokardiyografi İle Değerlendirilmesi:13 Yıllık Tek Merkez Deneyimi - Damla Gökçe Akbulut
SS-025 : Ergenlikte Anormal Uterin Kanama: Klinik Özellikler ve Tedavi Yaklaşımları - Gizem Tanalı	SS-033 : İmmünglobulin A Vaskülit Tanılı Çocuk Olgularda 25-hidroksivitamin D3 [25-(OH)D3] Düzeyinin Değerlendirilmesi - Şeyda Doğanant	SS-041 : Miyokarditli hastalarda Troponin-T ve Troponin-I değerlerinin ilişkisi ve Kardiyak MRI bulgularını öngörmedeki değeri - Selen Karagözlü
	SS-034 : Çocuklarda Astım Tedavisi ve İnhaler Kullanımı: Pediatri Uzmanlarının Eğitim, Deneyim ve Görüşlerinin Değerlendirilmesi - Hamit Boloğur	SS-042 : Hipertansiyon tanısı ile takipli çocuk hastalarda obezitenin sol ventrikül kitle indeksi üzerine etkisi - Mehtap Kaya
		SS-043 : Çocukluk Çağı İntrakardiyak Tümörlere Yeni Bir Bakış: Kardiyak Elektrofizyolojik Denge İndeksi - Şule Arıcı

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

23 Şubat 2025, Pazar | Bilimsel Program

SAAT	SALON A	SALON B	SALON C
08:30-09:00	Akılcı İlaç Kullanımı Seyhan Yılmaz		
09:00-10:00	Çocuk Göğüs Hastalıkları Paneli Oturma Başkanları: Arif Kut, Bülent Karadağ Çocukluk Çağı Astımı Fazilet Karakoç Toplum Kaynaklı Pnömoni Erkan Çakır Çocuklarda Kronik Öksürük Pınar Ergenekon	Çocuk Yoğun Bakımda Kan Ürünleri Transfüzyonu Yaparken Bilinmeyenler ve Unutulanlar Oturma Başkanları: Nilüfer Yalındağ Öztürk, Filiz Yetimakan Erdoğan Kan Ürünlerinin Hazırlanması, İçerikleri ve Kullanımında Dikkat Edilmesi Gereken Önemli Konular Ayşe Bozkurt Turhan Güncel Transfüzyon İlkeleri ve Komplikasyonlar * Eritrosit Süspansiyonu Feyza İnceköy Girgin * Trombosit Süspansiyonu Ahmet Furkan Eser * Taze Donmuş Plazma Filiz Yetimakan Erdoğan	SÖZLÜ BİLDİRİLER Oturma Başkanları: Burcu Aygün, İbrahim Gökçe SS-044 : Çocukluk çağı üriner sistem taş hastalığında tedavi ve prognoz analizi - Hülya Gözde Önal SS-045 : Çocuklarda idrar yolu enfeksiyonu etkenleri ve antibiyotik direnç oranları - Cansu Dursun SS-046 : Tipik Hemolitik Üremik Sendromlu Çocuklarda Klinik Özellikler ve Prognoz; Laktat Dehidrogenaz Yüksekliği Ne Anlama Gelir? - Hilal Arat SS-047 : İdiyopatik böbrek taşı hastalarında komorbidite sıklığı ve idrar metabolik analizine etkisi: Tek merkez deneyimi - Serim Pul SS-048 : Son Dönem Böbrek Hastalığı Olan Çocukların Etiyolojilerinin ve Renal Replasman Tedavisi Tiplerinin Epidemiyolojik Olarak İncelenmesi: Marmara Pediatrik Nefroloji Deneyimi - Muhammet Terzioğlu SS-049 : Yenidoğan Döneminde İdrar Yolu Enfeksiyonu Sıklığı ve Risk Faktörleri - Hatice Hilal Özgüner Küçük SS-050 : Kistik Fibrozis tanılı hastalarda uykuda solunum bozuklukları - Merve Özince Beniz SS-051 : Kistik Fibrozisli Çocuklarda Makro Besin Ögesi Alımı Ve Pankreatik Enzim Replasman Dozunun Büyüme İle İlişkisi - Damla Kocaman SS-028 : Son bir yılda uzamış sarılık tanısı ile izleme alınan hastalarda metabolik hastalık prevalansı: tanıdaki kritik bağlantılar - Ece Öge Enver SS-019 : Anemi ve Elektroforez Bulguları: Çocuk Hematoloji Onkolojisinde Ayırıcı Tanının Derinlemesine İncelenmesi - Seda Aras Gürcan

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

10:00-10:30	ARA		
10:30-11:30	Nefrolojide Yeni Ufuklar: Pediatrist Bakış Açısı Oturum Başkanları: Harika Alpay, Nurdan Yıldız	Pediatriye Tıbbi Uygulama Hataları Oturum Başkanları: Mehmet Akif İnanıcı, Belma Haliloğlu	Çocuk Gastroenterolojisi Paneli Oturum Başkanları: Deniz Ertem, Engin Tutar
	Genetik ve Böbrek Sercin Güven Kompleman ve Böbrek Mehtap Kaya	Olgularla Pediatrik Tıbbi Uygulama Hata İddiaları Nicel Yıldız Silahlı Tıbbi Uygulama Hatalarında Hekimin Hukuki Sorumluluğu Mehmet Akif İnanıcı	Gastroenterolog Gözüyle Besin Alerjileri Bilge Ş. Akkelle Akut Karaciğer Yetmezliği Zerrin Önal Malnütrisyonu Olan Çocuk: Enteral Ürünlerin Yeri ve Zamanı Ahşen Dönmez Türkmen
11:30-12:30	Alerjik Hastalılarda Yeni Ufuklar Oturum Başkanları: Ahmet Özen, Cevdet Özdemir	RSV Profilaksisinde Yeni Ufuklar Oturum Başkanları: Hülya Selva Bilgen, Eda Kepenekli	SÖZLÜ BİLDİRİLER Oturum Başkanları: Elif Acar Arslan, Neslihan Çiçek
	Besin Alerjisinde Tanısal Algoritmalar ve Yeni Yaklaşımlar Mustafa Arga Çocukluk Çağı Astımında Güncel Tedaviler Esra Özek Yücel	RSV Profilaksisinde Mevcut Durum Eda Kepenekli RSV Profilaksisinde Yeni Ajan- Nirsevimab Gülşen Akkoç Gebelikte RSV Aşılması Sevliya Öcal Demir	SS-052 : Akondroplazili Çocuklarda Vosoritid Kullanımı - Klinik Deneyim - Ahmet Kahveci SS-023 : Çocuklarda Hematopoetik Kök Hücre Transplantasyonu: Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Deneyimi: 2019-2024 - Burcu Tufan Taş SS-054 : Metabolik Hastalıkların Acillerini Tanıyor Muyuz? Çocuk Acile Başvurusu Yapılan Tanılı/Tanısız Metabolik Acillerin 18 Aylık Değerlendirilmesi, Tek Merkez Deneyimi - İhsan Özdemir SS-055 : TSC1 ve TSC2 genlerinin moleküler analizi ve genotip-fenotip korelasyonunun değerlendirilmesi - Ceren Alavanda SS-056 : Çocuk Yoğun Bakım Ünitesinde Hemolitik Üremik Sendrom Tanısıyla İzlenen Olguların Değerlendirilmesi - Ayşe Aşık SS-057 : Postenfeksiyöz Viral Ataksi, Serebellar ataksi, Serebellit olguları - Zeynep Yılmaz SS-058 : Sağlıklı ve Kronik Hastalığı Olan Çocuklarda Uyku Bozukluğu Görülme Sıklığı - Mehmet Karacı

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

12:30-13:30	ÖĞLE YEMEĞİ / POSTER BİLDİRİLER Oturma Başkanları: Burcu Tufan Taş, Didem Helvacıoğlu		
13:30-14:30	Nadir Hastalıkları Ne Kadar Tanıyoruz? (İnteraktif Oturma) Oturma Başkanları: Zehra Yavaş Abalı, Sebile Kılavuz, İsmail Hakkı Akbeyaz Konuşmacılar: İrem Akbolat, Dilara Türkan, Alara Arasan, Muhammed Terzioğlu		
14:30-15:30	Pediyatrik Kardiolojide Yeni Ufuklar Oturma Başkanları: Figen Akalın, Ayşe Güler Eroğlu Kalp Yetersizliği Tedavisinde Yenilikler Selen Karagözü Kardiolojide Genetik Tanı, Kime? Ne zaman? Özge Pamukçu Akay Kalp Hastalıklarında Fiziksel Aktivite Yararlı mı? Zararlı mı? Elif Erolu	Geleceğin Gözleri: Çocuklarda Görme Kaybını Önlemek ve Yönetmek Oturma Başkanları: Özlem Şahin, Yasemin Gökdemir Çocuklarda Göz Tarama Kriterleri, Ambliyopi ve Şaşılık Didem Dızdar Çağımızın Pandemisi Miyopi Yönetimi Semra Akkaya Turhan Çocuklarda Kırmızı Göz Sebepleri Furkan Çam Çocuklarda Papillödem Yaklaşım Volkan Dericioğlu	
15:30-15:45	ARA		
15:45-16:45	Çocuklarda Otoimmün Kan Hastalıkları: Tanı, Tedavi ve İzlemede Yenilikler Oturma Başkanları: Gülnur Tokuç, Nurşah Eker Otoimmün Hemolitik Anemiler Tiraje Celkan Otoimmün Trombositopeniler Ömer Doğru Otoimmün Nötropeniler Banış Yılmaz	Çocuk Acil Paneli Oturma Başkanları: Metin Uysalol, Aslı Çınar Memişoğlu Acil Müdahalede Biyomarkerler: Çocuk Hastalarda Tanıya Giden Yol Sinem Oral Cebeci Anında Görüntüleme: Çocuk Acilde Yatak Başı Ultrasonun Rolü G. Esen Besli Çocuk Acil Bakımında Sınırları Aşmak: Teletıp Uygulamaları Emel Ekşi Alp	
16:45-17:15	KAPANIŞ		



22 ŞUBAT 2025, CUMARTESİ, POSTER BİLDİRİLER

SAAT	POSTER ALANI
12:30-13:30	PS-001 : T-hücreli ALL (akut lenfoblastik lösemi) tanılı 4 yaş 11 aylık erkek hastada parvovirüs B19 ilişkili optik nörit - Nuran Tutar
	PS-002 : Boyun hareket kısıtlılığı ile gelen süt çocuğunda pilositik astrositom, olgu sunumu - Nuran Tutar
	PS-003 : Puberte Prekoks? Vajinal yabancı cisim: Olgu sunumu - Sinan Kılıç
	PS-004 : Böbrek nakilli hastada sıradışı bir tanı: norveç uyuzu - Burak Arslan
	PS-005 : THRB geninde heterozigot varyanta bağlı gelişen tiroid hormon direnç sendromu - Gülşen Gezer Duman
	PS-006 : Kanserli Çocuklarda Pneumocystis jirovecii Pnömonisi - Orkun Dinç
	PS-007 : Sinüzite sekonder subdural ampiyem olgusu - Manolya Bergüzar Şekerlisoy
	PS-008 : Soğuk İle Tetiklenen Anafilaksi: 7 Olguluk Seri ve Tanısal Zorluklar - Murat Özer
	PS-009 : Periorbital Nekrotizan Fasiit Olgusu: Streptococcus Pyogenes - Hilal Arat
	PS-010 : Marcus Gunn Jaw-Winking Sendromlu İki Olgunun Sunumu - Damla Sallak
	PS-011 : Kedi Tırmığı Hastalığının Nadir Prezantasyonu: Submental Abse Olguları - Didem Can
	PS-012 : Pulmoner Hemorajinin Nadir Bir Kardiyak Nedeni: Fontan Cerrahisi Sonrası Gelişen Aortapulmoner Kollateral Arterler - Eyşan Tağal
	PS-013 : Ateşli Nöbetlerle Seyreden Jeneralize Epilepsi GEFS(+) Tanısı ile İzlenen Hastaların Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi - Altunay Mukhtarlı
	PS-014 : ASXL3- ilişkili Bainbridge-Ropers Sendromu tanılı iki olgunun klinik ve genetik açıdan değerlendirilmesi - Şirin Sedef Baş
	PS-015 : Kronik karın ağrısında tanı zorluğu: fonksiyonel karın ağrısı ve makroamilazemi - İbrahim Bağcı
	PS-016 : Konjenital ishal tanılı olguda nadir etiyoloji: PERCC1 mutasyonu - Emine Çelik
	PS-017 : HIV ve Sifiliz Tanılı Annenin İkiz Yenidoğan Bebekleri: İki Olgu Sunumu - Seray Nur Apaydın
	PS-018 : MCT8 Eksikliğinde Nasıl Erken Tanıya Ulaşılabilir? - Aylin Tuğba Canbaz
	PS-019 : Çocuklarda Akut Mastoidit Yönetimi: vaka serisi - Kübra Demirbilek
	PS-020 : Tedaviye Dirençli Tüberküloz'da Kronik Granülomatoz Hastalık Tanısı - Övgü Taner
	PS-021 : Miyokardit Benzeri Klinik Seyir Gösteren Dilate Kardiyomyopati: Alström Sendromlu Bir Olgu - Mustafa Hüseyin Bozkurt

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

- PS-022 : Otozomal Resesif Primer Mikrosefali: WDR62 Gen Mutasyonu ile İlişkili Dört Farklı Olgunun Klinik ve Genotip Değerlendirmesi - **İpek Görüşen**
- PS-023 : İzole Keçi Sütü Alerjisi: Dört Yaşında Bir Olgu Sunumu - **Murat Özer**
- PS-024 : Hipotoni ayırıcı tanısında konjenital glikozilasyon defektlerinin yeri ve ipuçları: 2 vaka örneği - **Buse Yurttutan**
- PS-025 : İnhibitörlü hemofili A hastasında iliopsoas kanaması - **Egehan Devrim**
- PS-026 : Fırsatçı Enfeksiyonlar: Kombine İmmün Yetmezliklerin Tanısında Kritik İpuçları - **Necmiye Öztürk**
- PS-027 : Wiedemann-Steiner Sendromu: Klinik ve Genetik Bulgulara Dayalı Üç Vaka Sunumu - **Funda Kökeli**
- PS-028 : Patates Tüketimine Bağlı Anafilaksi: 4 Yaşında Bir Çocuk Olgu Sunumu - **Murat Özer**
- PS-047 : Perkütan endoskopik gastrotomi sonrası gelişen enteral fistül - **Halil Guliyev**
- PS-053 : Çocuklarda Pnömomediastinum: Nadir Bir Durum - **İsmail Demiryorgan**



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

23 ŞUBAT 2025, PAZAR, POSTER BİLDİRİLER

SAAT	POSTER ALANI
	PS-029 : Nadir bir rasopati olgusu: Gevşek anagen saç ile birlikte Noonan sendromu benzeri bozukluk - Evrin Çiççi Sunamak PS-030 : IgA vaskülitinde teröpatik plazma exchange tek merkez deneyimi - Ayşenur Doğru PS-031 : İnmemiş Testis Sülükle İner Mi? - Şadiye Nur Özçelik PS-032 : Levettirasetam ilişkili DRESS Sendromunda HHV-6 Reaktivasyonu: Nadir Bir Olgu - Salim Can PS-033 : Tarantula Isırığı: Nadir Görülen Bir Olgu ve Klinik Yönetimi - Tuğde Buse Uğur PS-034 : Tekrarlayan ishaller Çocuk Acile başvuran süt çocuğunda Çölyak hastalığı - Fidan Mammadova PS-035 : DCLRE1C (ARTEMIS) Varyantının Neden Olduğu Geç Yaşta Tanı Alan Atipik Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Olgusu - Selcen Bozkurt PS-036 : Çocukluk Çağında Nadir Bir Olgu: IgG4 ilişkili Hastalık - Simge Işıldak PS-037 : Pediatrik akut poststreptokoksik glomerülo nefrit ve C3 glomerülo nefrit olgularının değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi - Ülger Altuntaş PS-038 : Norovirüs Gastroenteritine Sekonder Gelişen Miyokardit:Olgu Sunumu - Ebru Tansu Yurttançıkılmaz PS-039 : Bittkisel Şuruplara Bağlı Gelişen Diffüz Alveolar Hemoraji Olgusu - Ayşegül İlbaş Ertuğrul PS-040 : Görünen köy kılavuz ister - Elif Duygu Kutbe PS-041 : Klasik Olmayan Uyarıcı Bulgudan Ağır kombine İmmün Yetmezlik Tanısı - Razın Amirov PS-042 : Cri Du Cat Sendromu: Vaka Sunumu - Kübra Karakaş PS-043 : Senkop öyküsü ile başvuran bir Glukoz -6- Fosfat Dehidrogenaz Eksikliği Olgusu: Favizm - Burcu Aygün PS-044 : Atipik Mikroorganizma ile Ağır Enfeksiyondan Aktive Fosfoinositid 3 Kinaz Delta Sendromu Tanısına - Burkay Çağan Çolak PS-045 : IBD'de (İnflamatuvar Barsak Hastalığı) karşılaşılan bir kabus daha: Anormal Karaciğer Fonksiyon Testleri - Uğur Can Leblebici PS-046 : Çocukluk çağında nadir hipertansiyon nedeni: Mid-aortik sendrom - Mustafa Mert Atilla PS-048 : Lokalize Skleroderma, Parry Romberg Sendromu - Hatice Hilal Özgüner Küçük PS-049 : Steroid Bağımlı Nefrotik Sendromda Takrolimus Tedavisi: Uzun Salınlımlı Form ile Tremorun Yönetimi - Esra Nur Arslan PS-050 : Konjenital Tomboositopeni, Wiskott-Aldrich Sendromu: Erken Tanısı İçin Uyarıcı Bulgular - Ramin Mahmudov
12:30-13:30	

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

P5-051 : Eikenella Corrodens'e Bağlı Yumuşak Doku Apse: Olgu Sunumu - Yasemin Akgün

P5-052 : Duchenne muskuler distrofi (DMD): Üçüncü Merkez Deneyimi - Şeyma İyışenyürek

P5-054 : Hipoksemi ile gelen hastalarda Osler-Weber-Rendu Sendromu: Olgu Serisi - Selen Karagözlü

P5-055 : Retinitis Pigmentosa ile tanı alan erişkin Krabbe olgusu - Edanur Sankutlu

P5-056 : Zehirlenme ile erken prezente olan fatal neonatal DGUOK eksikliği olgu sunumu: - Ekin Zeynep Altun

P5-057 : Transkateter yolla kapatılan koroner- sağ atriyal fistül olgusu - Selen Karagözlü



KONUŞMACI ÖZETLERİ

GASTROENTEROLOG GÖZÜYLE BESİN ALERJİLERİ

Doç. Dr. Bilge Şahin Akkelle

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi

Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme B.D.

Besin alerjisi, besin içeriğindeki proteinlere karşı immün mekanizmalar ile gelişen, her karşılaşmada tekrar eden aşırı duyarlılık reaksiyonudur. Çocuklarda en sık görülen besin alerjisi inek sütü protein alerjisi (İSPA) olup sıklıkla yaşamın ilk 1 yılında tanı alır. Besin sindirim sistemi ile ilgili bulgular yanında solunum ve cilt bulguları da görülebilir. Besin alerjileri oluş mekanizmalarına göre "IgE aracılı", "IgE aracılı olmayan" ve "miks" olarak sınıflandırılır. IgE aracılı olmayan besin alerjilerinden en sık görülen besin protein ilişkili alerjik proktokolit (BPİAP)'dır. Genel görünümü ve büyümesi normal olan bebeklerde dışkıda noktasal ya da çizgisel kan ve çoğu zaman eşlik eden mukus ile karakterizedir. Diğer rektal kanama nedenlerinin dışlandığı durumda şüpheli gıdaların diyetten uzaklaştırılması ile semptomların düzelmesi ve suşlu yiyeceklerin diyetle yeniden dahil edilmesi ile semptomların tekrarlaması tanı koydurucudur. Besin protein ilişkili enterokolit sendromu (BPİES), alerjen alımından birkaç saat sonra ortaya çıkar, sıvı-elektrolit replasmanı gibi acil tedavi gerektirebilen ciddi bir klinik tablodur. Besin protein ilişkili enteropati (BPİE), sıklıkla yaşamın ilk 1 yılında görülmekte olup, malabsorpsiyon bulguları ve ince bağırsak biyopsisinde villöz atrofi, kript hiperplazisi, intraepitelyal lenfosit artışı ve eozinofil infiltrasyonu ile karakterizedir. Dirençli gastroözofageal reflü hastalığı ve kabızlık gibi fonksiyonel gastrointestinal sistem hastalıklarında da inek sütü eliminasyon diyeti ile klinik cevabın değerlendirilmesi önerilir. Eozinofilik özofajit, miks tipte besin alerjileri arasında sınıflanmakta olup beslenme reddi, kusma-regürjitasyon, göğüs ağrısı, disfaji, gıda takılması ile başvuran hastalarda endoskopi ve histopatolojik inceleme ile tanı koyulan bir durumdur. Non-IgE besin alerjilerinde tanı klinik ile konur. Tanı ve takipte eliminasyon ve besin yükleme testi gibi diyet manevralarından faydalanılır. Anne sütü ile beslenen bebeklerde anneye eliminasyon diyeti uygulanır. Formül süt desteğine ihtiyaç duyulan durumlarda besin alerjisinin tipine göre önerilen ileri derecede hidrolize, hidrolize pirinç bazlı ve amino asit bazlı formül sütler kullanılabilir. En az 6 aylık eliminasyon diyeti sonrasında süt merdiveni olarak tanımlanan sırasıyla fırınlanmış, pişirilmiş, fermente, pişirilmemiş süt ürünlerinin diyetle dahil edilmesi hedeflenir.

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



Kaynaklar:

1. Vandenplas Y, Broekaert I, Domellöf M, Indrio F, Lapillonne A, Pienar C, Ribes-Koninckx C, Shamir R, Szajewska H, Thapar N, Thomassen RA, Verduci E, West C. An ESPGHAN position paper on the diagnosis, management and prevention of cow's milk allergy. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2023.
2. Amil-Dias J, Oliva S, Papadopoulou A, Thomson M, Gutiérrez-Junquera C, Kalach N, Orel R, Auth MK, Nijenhuis-Hendriks D, Strisciuglio C, Bauraind O, Chong S, Ortega GD, Fernández SF, Furman M, Garcia-Puig R, Gottrand F, Homan M, Huysentruyt K, Kostovski A, Otte S, Rea F, Roma E, Romano C, Tzivnikos C, Urbonas V, Velde SV, Zangen T, Zevit N. Diagnosis and management of eosinophilic esophagitis in children: An update from the European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (ESPGHAN). J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2024 Aug;79(2):394-437.



Yeni Nesil Genetik Testler ve Yorumlanması

Doç Dr. Elif YILMAZ GÜLEÇ

İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı

İnsan genomu yaklaşık 3 milyar baz çiftinden (bp) ve bu genom içinde dağılmış yaklaşık 20.000 protein kodlayan genden oluşmaktadır. Bu genomdaki değişimlerin tespitinde uzun yıllar boyunca 1970'lerde ve 1980'lerde geliştirilen kromozom analizi, floresan in situ hibridizasyon (FISH) analizi, Sanger dizi analizi metodları ve polimeraz zincir reaksiyonu (PZR) bazlı tetkikler kullanılmıştır. 1990-2003 yılları arasında insan genomunun dizisinin bu metodlar yardımıyla % 92'si belirlendi. Fakat bu yöntemler bu kadar büyük bir veriyi analiz etmek için anlaşıldığı gibi oldukça yavaş ve zahmetli yöntemlerdi. 90'ların sonuna doğru CNV analizleri daha kapsamlı ve daha detaylı bilgi veren array CGH (comparative genomic hybridization) yöntemi ve 2000'li yılların ikinci yarısında yeni nesil dizileme (NGS, next generation sequencing) yöntemi olarak adlandırılan aynı anda birçok geni birden dizileyen ve bilgisayar temelli analiz eden dizileme teknolojisi geliştirildi. Bu iki yöntemin gelişmesi sayesinde hem birçok adı konmamış nadir hastalığın nedeni tespit edildi, hem de bilinen hastalıkların yeni genleri bulundu. NGS teknolojisi hasta DNA'sı 100-200 bp'lık parçalara bölünerek PZR reaksiyonu ile çoğaltılır ve birçok kez paralel okunarak birçok genin ekzonik ve bazı intronik bölgeleri hakkında hızlı ve detaylı bilgi edinilir. Bu kadar büyük verinin analizi ve tespit edilen değişimlerin hangilerinin hastalık yapıcı olduğunun saptanabilmesi için bazı araçlar geliştirildi. Bunlara in silico tahmin araçları denildi. Bu araçlar genomdaki değişimin türler arasındaki korunmuşluk düzeyi, protein yapısı üzerindeki etkisi, toplumda görülme sıklığı gibi değişkenleri değerlendirerek hastalık yapıcı etkisi hakkında bir hesaplama yapmaktadır, ayrıca daha önce bir klinik bulgu ile ilişkilendirilip ilişkilendirilmediği, hastanın etkilenen ve etkilenmeyen aile bireylerinde bulunup bulunmadığı gibi kriterlerle bulduğumuz değişimin kliniğe etki edip etmediği araştırılır. Bu değerlendirmeler sonucu ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics) 'nin belirlediği 5 olasılık mümkündür: Hastalık yapmayan iyi huylu (benign) ve olası iyi huylu (likely benign) değişimler, hastalık yapan olası patojen (likely pathogen) ve patojen değişimler ve hastalık yapıp yapmadığı bilinmeyen VUS (variant of uncertain significance) değişimler. Patojen ve iyi huylu değişimleri yorumlamak kolayken, VUS değişimleri yorumlamak, hem biyoinformatik uzmanı, hem hastayı değerlendiren ve datayı analiz eden genetik uzmanı ve gerekirse hastayı takip eden klinisyenin ortak çabası ile mümkün olabilmektedir. Bazı VUS'ların hastalık yapıcı olarak değerlendirilebilmesi için ek testler ve benzer fenotipte bireylerin tespit edilmesi gerekebilir.



Çocuk Acil Bakımında Sınırları Aşmak: Teletıp Uygulamaları

Dr. Emel Ekşi Alp

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Acil Bilim Dalı

Teletıp, Dünya Sağlık Örgütü tarafından sağlık profesyonellerinin tanı, tedavi, hastalık önleme ve sağlık eğitiminde bilgi ve iletişim teknolojilerini kullanarak bilgi alışverişinde bulunması olarak tanımlanmıştır. Teletıp ve tele-sağlık kavramları sıklıkla birbirinin yerine kullanılsa da, aslında farklı kavramları ifade ederler. Telesağlık, sağlık hizmetleri ile ilgili geniş bir kavram olup, teletıp da dahil olmak üzere sağlık desteği sağlayan her türlü hizmeti kapsar. Teletıp, bilgi teknolojileri, sağlık bilimleri, mühendislik, hukuk ve yapay zeka gibi uygulamaları içeren multidisipliner bir yaklaşımı gerektirir. Pandemi döneminde teletıp sayesinde hasta yönetiminde uzaktan erişim artmış ve telekonsültasyon oranları artmıştır.

Çocuk acilde teletıp uygulamaları uzaktan triyaj ve konsültasyon, acil müdahale desteği (ör. resüsitasyon sırasında uzaktan rehberlik), uzaktan görüntüleme ve laboratuvar değerlendirmesi ile kronik hastalık takibinde acil başvuruların yönetimini kapsar. Literatür incelendiğinde yetişkin acil bakımına ait çalışmalar çocuk acillerde yapılan çalışmalara göre daha fazladır. Bir derleme sonucuna göre çocuk acil bakımında teletıp kullanımı sayesinde hastane öncesi tanılarının doğruluk oranlarında artış olduğu, sevk süreçlerinde iyileşme sağlandığı ve teletıbbın sevk eden acil servis doktorlarına hayat kurtaran uygun prosedürlerin uygulanmasında rehberlik ettiği gösterilmiştir. Çocuk acil servislerinde teletıp uygulamaları, uzaktan uzman erişimi ile tanı doğruluğunu ve terapötik kararların etkinliğini artırmaktadır. Bu durum özellikle pediatri uzmanı bulunmayan merkezlerde önemli avantaj sağlar. Ayrıca teletıp, uzaktan uzman erişimi sağlayarak acil hasta yönetimini iyileştirme potansiyeline sahiptir.

Çocuk acilde teletıp uygulamalarının faydaları arasında tanı ve tedavi süreçlerinin iyileştirilmesi, acil servis yoğunluğunun azaltılması, maliyetlerin düşürülmesi ve hasta nakil oranlarının azalması yer alır. Teknik altyapı eksiklikleri, hekim-hasta etkileşiminin azalması, eğitim ve adaptasyon sürecinde yaşanan sorunlar ise uygulamanın zorlukları arasında sayılabilir. Ayrıca teletıp uygulamaları hukuki açıdan kişisel verilerin korunumaması, hasta mahremiyetinin ihlali ve adli sorunlar gibi riskler taşımaktadır. Türkiye'de teletıp uygulamaları ilgili yönetmeliklerle düzenlenmiş olsa da uygulama ve mevzuat arasındaki uyumun sürekli güncellenmesi gerekmektedir.

Sonuç olarak, çocuk acil servislerinde teletıp uygulamalarının geliştirilmesi, multidisipliner iş birliği ve hukuki düzenlemelerle desteklenerek gelecekte daha etkin hale getirilebilir.

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



Kaynaklar:

- 1- Mitra A, Veerakone R, Li K, Nix T, Hashikawa A, Mahajan P. Telemedicine in paediatric emergency care: A systematic review. J Telemed Telecare. 2023 Sep;29(8):579-590. doi: 10.1177/1357633X211010106.
- 2- Boggs KM, Glew D, Rahman KN, Gao J, Boyle TP, Samuels-Kalow ME, Sullivan AF, Zachrison KS, Camargo CA Jr. Pediatric Telehealth Use in U.S. Emergency Departments in 2019. Telemed J E Health. 2023 Apr;29(4):551-559. doi: 10.1089/tmj.2022.0310.
- 3- Kim Y, Groombridge C, Romero L, Clare S, Fitzgerald MC. Decision Support Capabilities of Telemedicine in Emergency Prehospital Care: Systematic Review. J Med Internet Res. 2020 Dec 8;22(12):e18959. doi: 10.2196/18959.



Enerji Eksikliği Grubu Kalıtsal Metabolik Hastalıklar: Kimde Ne Zaman Düşünelim?

Emine Genç¹ Burcu Öztürk Hişmi²

Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları Kliniği

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bilim Dalı

Enerji eksikliği grubu metabolik hastalıklarda görülen hipoglisemi, kas güçsüzlüğü, rabdomyoliz, hepatopati ve myokardit atakları/kardiyomyopati, aritmi, gelişimsel gecikme, entelektüel kısıtlılık, mikrosefali, hareket bozuklukları sıktır. Açlık, enfeksiyon, egzersiz, cerrahi, travma, doğumun kendisi...vb katabolik durumlarla tetiklenirler.

Olgu-1: Açlık-eforla kas ağrısı, Reye-benzeri atak, tekrarlayan rabdomyoliz atakları olan, kas biyopsisinde lipit birikimi, atak sırasında C18, C18:1, C18:2 yüksekliği saptanan hastadan CPT-2'de homozigot patojenik varyant tespit edilerek CPT-2 eksikliği tanısı aldı.

Yağ asidi oksidasyon bozukluklarında(YAOB) 16-24 saat açlık, ateş, enfeksiyon, uzamış egzersiz vb... katabolik durumlarda hepatik, kardiyak, muskuler, nörolojik semptomalar gösterirler. İlk epizod da ölümcül olabilir!

Olgu-2: 3 gündür kusma, ishal, dispnesi olan 3 aylık erkek hasta uykuya meyilli, takipneikti. Karaciğer 3-4 cm ele geliyordu. Metabolik asidoz, laktat yüksekliği, hipoglisemi, transaminaz, ürik asit ve trigliserit yüksekliği saptanıp hidrasyon, dextroz, HCO₃ ve allopurinol başlandı. 2 saatte bir besleme ve fruktoz, sükroz, sorbitolden kaçınma önerildi. G6PC homozigot patojenik varyant saptanarak Glikojen Depo Tip-1A tanısı aldı.

Glikojen depo tip-1'de hipoglisemi 2-3 saatlik açlıkta ortaya çıkar. Tanı genetik olarak gösterilene kadar hastayı hipoglisemiden korumak için diyet başlanır. Tedavide amaç kompleks karbonhidratlar ve sık beslenme ile hipoglisemiyi önlemektir.

Olgu-3: 50 günlükten fokal miyoklonik nöbet, huzursuzluk nedeniyle başvuran erkek hasta hipotonikti. Fenobarbital ile nöbet kontrolü kısmi sağlandı. EEG'sinde keskin diken dalga aktivitesi saptandı. Annesi, açlıkta huzursuzluk ve nöbet olduğunu gözlemlemişti. SLC2A1 heterozigot delesyon ve LP'de Bos Glukoz: 31, kan Glukoz: 73, Bos/Kan Glukoz:0,42 saptandı. Ketojenik diyet başlanınca nöbet kontrolü ve gelişiminde hızlanma sağlandı.

GLUT-1 eksikliğinde, beyinde tek enerji kaynağı ketonlardır. Sakkadik göz hareketleri 2-3. ayda başlar. Hipotoni, erken başlangıçlı absans nöbetler (<4 yaş), hareket bozuklukları, zihinsel kısıtlılık, kazanılmış mikrosefali sık bulgulardır. Kan glukozu ve bos laktat normalken; bos glukoz düşüklüğü(<40-60mg/dl) tanısaldır. Erken tanı ve tedavi ile nörolojik sonuçlar daha iyidir.

SONUÇ OLARAK; Hipoglisemi ve GLUT1 eksikliği önenebilir bir zihinsel yetersizlik nedenidir. Daha çok LP yapalım. Daha çok Tandem MS alalım, daha çok YAOB yakalayalım

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



Kaynaklar:

1. Bali DS, El-Gharbawy A, Austin S, et al. Glycogen Storage Disease Type I. 2006 Apr 19 [Updated 2021 Oct 14]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1312/>
2. Wang D, Sands T, Tang M, et al. Glucose Transporter Type 1 Deficiency Syndrome. 2002 Jul 30 [Updated 2025 Mar 6]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1430/>
3. Talley JT, Mohiuddin SS. Biochemistry, Fatty Acid Oxidation. [Updated 2023 Jan 16]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK556002/>



Tekrarlayan Ateş Tablosunda Ne Zaman Romatizmal Hastalık Düşünelim?

Dr. Fatih Haşlak

İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

Özet

Tekrarlayan ateş, çocukluk çağında sık karşılaşılan bir durum olup, genellikle enfeksiyon kaynaklıdır. Ancak belirgin bir enfeksiyon odağı bulunmayan, antibiyotiklere yanıt vermeyen ve periyodik patern gösteren ateş ataklarında otoinflamatuvar hastalıklar düşünülmelidir. Otoinflamatuvar hastalıklar, doğuştan immün yanıtın düzensiz aktivasyonu ile karakterize olup, genetik geçişli olabilir. Bu hastalıklarda ateş, eklem tutulumu, döküntüler, lenfadenopati, oral/genital ülserler gibi sistemik bulgular eşlik edebilir. Aile öyküsü ve bazı etnik gruplarda sık görülmesi tanı açısından önem taşır. Akut faz reaktanlarının (örn. C-Reaktif protein, eritrosit sedimentasyon hızı) atak sırasında yüksek olması da otoinflamatuvar hastalıkları düşündürmelidir. Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF), otoinflamatuvar hastalıklar içinde en sık görülen monogenik hastalıktır. *MEFV* genindeki mutasyonlarla ilişkilidir ve kolşisin tedavisi ile kontrol altına alınabilir. Diğer önemli otoinflamatuvar hastalıklar arasında kriyoprin ile ilişkili periyodik sendromlar (CAPS), mevalonat kinaz eksikliği (HIDS) ve TNF reseptör ile ilişkili periyodik sendrom (TRAPS) yer almaktadır. Bu hastalıklar farklı genetik mutasyonlarla ilişkilidir ve spesifik klinik belirtilerle ayrılır. Periyodik ateş, aftöz stomatit, farenjit ve adenit (PFAPA) sendromu, çocukluk çağında en sık görülen periyodik ateş sendromu olup, genetik kökeni net olarak bilinmemektedir. Kortikosteroid tedavisine hızlı yanıt vermesi tipiktir. Çok yeni bir grup hastalık olan tip 1 interferonopatilerde ise otoinflamasyon dışında değişen derecelerde otoimmünite ve immün yetmezlik bulguları da vardır. Sonuç olarak, tekrarlayan ateşi olan çocuklarda dikkatli klinik değerlendirme yapılmalı ve romatizmal hastalık ihtimali göz önünde bulundurulmalıdır.

Kaynaklar:

1. Haşlak F, Akay N, Gül Ü, Günalp A, Kılıç Könte E, Şahin S, Kasapçopur Ö. Autoinflammatory Bone Diseases. *Balkan Med J.* 2025 Jan 2;42(1):5-13. doi: 10.4274/balkanmedj.galenos.2024.2024-11-129. PMID: 39757386; PMCID: PMC11725671.
2. Haşlak F, Kılıç Könte E, Aslan E, Şahin S, Kasapçopur Ö. Type I Interferonopathies in Childhood. *Balkan Med J.* 2023 May 8;40(3):165-174. doi: 10.4274/balkanmedj.galenos.2023.2023-4-78. PMID: 37161741; PMCID: PMC10175883
3. Haşlak F, Kilic H, Sahin S, Hotaman B, Cebi NM, Yıldiz M, Adrovic A, Günalp A, Konte EK, Aslan E, Gul U, Akay N, Zindar Y, Ulug F, Guler S, Kiykim A, Aydemir S, Barut K, Saltik S, Cokugras HC, Kasapçopur O. Children With Type I Interferonopathy: Commonalities and Diversities in a Large Patient Cohort. *J Rheumatol.* 2024 Dec 1;51(12):1208-1217. doi: 10.3899/jrheum.2024-0294. PMID: 39089832.



Romatizmal Hastalıklarda Akılcı İlaç Kullanımı

Fatma Gül Demirkan

**Sağlık Bilimleri Üniversitesi Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi,
Çocuk Romatoloji, İstanbul, Türkiye**

1. Kortikosteroidler

Kortikosteroidler stres yanıtı, bağışıklık düzenlemesi, inflamasyon kontrolü, kemik ve karbonhidrat metabolizması gibi birçok işlevi olan hormonlardır. Eksojen kortikosteroidler gastrointestinal sistemden hızlı emilir ve sabah tek doz olarak alınmalıdır. Plazma yarılanma ömürleri 90-180 dakika olup maksimum kan düzeyine 2-8 saatte ulaşır. Karaciğerde metabolize edilir ve böbreklerden atılır. Eliminasyon, karaciğer sirozunda azalırken tirotoksikoz ve nefrotik sendromda artar.

İlaç etkileşimleri önemlidir; fenitoin ve rifampin steroid etkinliğini azaltırken, ketokonazol ve greyfurt suyu yarı ömrünü uzatır. Prednizonun doz aralıkları düşük ($<7,5$ mg/gün) ile pulse tedavi (>100 mg/gün) arasında değişir. Pulse tedavi, 250 mg/gün metilprednizolon infüzyonudur ve 6 hafta sürebilir.

Yan etkiler doz ve süreye bağlıdır. Kısa vadede öfori, uykusuzluk ve su tutulumu; uzun vadede hiperglisemi, osteoporoz ve cilt değişiklikleri görülür. Çocuklarda büyüme baskılanabilir. Adrenal yetmezlik nadirdir ancak ilaç hızla kesildiğinde bulantı ve halsizlik görülebilir. 3 haftadan uzun kullanımda doz yavaşça azaltılmalıdır.

2. Kolşisin

Kolşisin, çocuk romatolojisinde özellikle Ailevi Akdeniz Ateşi AAA ve bazı otoinflamatuvar hastalıklarda etkinliği kanıtlanmış bir ilaçtır. Mikrotübül polimerizasyonunu inhibe ederek nötrofil aktivasyonunu baskılar ve inflamasyonu kontrol altına alır. Tedavi bireyselleştirilmelidir; genellikle 1 mg/m²/gün dozunda başlanır ve tolere edilebilen en yüksek etkin doza titrasyon yapılır. Ülkemizde kolşisin 0,5 miligramlık tabletler şeklinde bulunmaktadır. Uygun dozlarda (<5 yaş: 1x1 tablet, 5-10 yaş arası: 2x1 tablet, >10 yaş: 3x1 tablet, maksimum 2 mg/gün) kullanıldığında oldukça güvenli bir ilaçtır.

Tabletlerin kırılmasında ve sıvı gıda ile karıştırılmasında herhangi bir sakınca bulunmamaktadır.

İlaç uyumunu artırmak için günde 3 veya 4 tablet kullanılması gerektiğinde gün içinde iki doza bölünerek kullanılabilir.

Gastrointestinal yan etkiler en sık görülen sınırlayıcı faktördür. Böbrek ve karaciğer yetmezliği olan hastalarda dikkatli kullanılmalıdır. Kolşisin toksisitesi önlenmeli, CYP3A4 inhibitörleri ile etkileşimler göz önünde bulundurulmalıdır. Tedavi uyumu, uzun dönem komplikasyonların önlenmesi için kritik öneme sahiptir.

12. MARMARA PEDIATRI

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



Kaynaklar:

1. Yildirim D, Kardas RC, Gun M, Kaya B, Vasi I, Duran R, Karadeniz H, Avanoğlu Guler A, Kucuk H, Erden A, Goker B, Ozturk MA, Tufan A. Colchicine-intolerant familial mediterranean fever patients: A comparative study between different colchicine doses and IL-1 inhibitor monotherapy. Int Immunopharmacol. 2024 Feb 15;128:111491. doi: 10.1016/j.intimp.2024.111491. Epub 2024 Jan 18. PMID: 38241844.
2. Alharbi LK, Al-Homood IA, Binammar AA, AlMuhareb NM. Organ Damage and Its Associated Factors in Systemic Lupus Erythematosus Patients: A Retrospective Cohort Study. J Clin Med Res. 2025 Jan;17(1):35-43. doi: 10.14740/jocmr6129. Epub 2024 Dec 31. PMID: 39866817; PMCID: PMC11753984.



Çocuk Yoğun Bakımda Güncel Transfüzyon İlkeleri & Komplikasyonlar Eritrosit Süspansiyonu

Feyza İnceköy Girgin

T.C. Sağlık Bakanlığı Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Çocuk Yoğun Bakım

Çocuklarda yayınlanan son kılavuzlardaki bulgular; gereksiz eritrosit süspansiyonu (ES) transfüzyonlarına bağlı komplikasyonların en aza indirilmesi ve kan temin edilmesindeki zorluklar göze alarak hemodinamisi stabil olan çocuklarda kısıtlanmış bir transfüzyon stratejisini önermektedir.¹

Yaşa göre değişen kan hacimleri nedeniyle şok tablosu ortaya çıkmadan önce kaybın hesaplanabilmesi ve transfüzyon ihtiyacının belirlenmesi önemlidir. ES ihtiyacı açısından uyarıcı bir skorlama sistemi henüz oluşturulamamıştır, klinisyenin kararına bağlıdır.²

Kan ürünlerinin kullanımına bağlı en sık görülen komplikasyonlar hipokalsemi, hiperkalemi, hemoliz ve koagülasyon bozukluklarıdır. ES'nin normal kan bileşenlerinin oranlarını bozacak şekilde fazla oranlarda verilmesi, koagülasyon sistemini ciddi olarak bozabilir. Bu nedenle transfüzyon planlaması yaparken verilecek kan ürünlerinin optimal oranının belirlenmesi çok önemlidir.

Elektrolit bozuklukları ve koagülopatinin yanısıra; HIV, Hepatit B, Hepatit C, CMV gibi enfeksiyonlar, ABO uyumsuzluğu, transfüzyonla ilişkili akut akciğer hasarı (TRALI), transfüzyonla ilişkili dolaşımın aşırı yüklenmesi ve alloimmünizasyonla sonuçlanan immünolojik reaksiyonlar da görülebilen diğer komplikasyonlardır. Tümü klinik tablonun daha kötü seyretmesine yol açabilir.³

Akut kan kayıpları, hemorajik şok gibi durumlarda zamanında yapılacak ES transfüzyonunun hayati önemi olmakla birlikte, gereksiz transfüzyonların mümkün olduğunca engellenmesi, gelişebilecek komplikasyonların ve buna bağlı oluşacak morbidite ve mortalitenin önlenmesi açısından önemlidir.

Referanslar:

1. Carson JL, Stanworth SJ, Guyatt G, Valentine S, Dennis J, Bakhtary S, et al. Red Blood Cell Transfusion. 2023 AABB International Guidelines. JAMA 2023;330:1892-902.
2. Leeper CM, Neal MD, Billiar TR, Sperry JL, Gaines Ba. Overresuscitation with plasma is associated with sustained fibrinolysis shutdown and death in pediatric traumatic brain injury. J Trauma Acute Care Surg. 2018;85(1):12- 7.
3. Barcelona SL, Thompson AA, Coté CJ. Intraoperative pediatric blood transfusion therapy: a review of common issues. part 1: hematologic and physiologic differences from adults; metabolic and infectious risks. paediatr anaesth. 2005;15(9):716-26.



ÇOCUKLARDA KIRMIZI GÖZ SEBEPLERİ

Dr.Öğr. Üyesi Furkan ÇAM

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Anabilim Dalı

Özet

Kırmızı göz, çocuklarda göz hastalıkları polikliniğine ve acil servislere başvurunun en yaygın nedenlerinden biridir. Konjonktiva, episklera veya skleranın yüzeysel görünür damarlarının genişlemesi sonucu ortaya çıkan bu durum, çeşitli etiyolojilere bağlı olabilir. Tanısal yaklaşımda hastanın detaylı anamnezi, semptomların süresi ve eşlik eden sistemik hastalıkların sorgulanması önemlidir. Muayenede görme keskinliği, konjonktival enjeksiyon, siliyer enjeksiyon, göz kapakları, kornea, ön kamara, iris ve pupil, kırmızı refle ve göz içi basıncı değerlendirilmelidir. Çocuklarda kırmızı göz nedenleri arasında konjonktivit, korneal abrazyon, yabancı cisim, subkonjonktival hemoraji, künt veya penetran travma, hifema, blefarit, şalazyon/hordeolum, preseptal ve orbital selülit, dakriyosistit, keratit, kuru göz, üveit, episklerit, sklerit, endoftalmi ve akut açı kapanması glokomu yer almaktadır.

Konjonktivit, çocuklarda kırmızı gözün en sık nedenidir ve sebeplerine göre bakteriyel, viral veya alerjik konjonktivit olarak sınıflandırılır. Ayırıcı tanıları akıntı tiplerine göre yapılabilir. Bakteriyel konjonktivitlerde mukopürülan akıntı görülür ve genellikle *Haemophilus influenzae* ve *Streptococcus pneumoniae* gibi etkenlerle oluşur. Viral konjonktivitler özellikle adenovirüs kaynaklı olup sulu akıntı görülür ve bulaşıcılığı yüksektir. Foliküler konjonktivit, faringokonjonktival ateş veya epidemik keratokonjonktivit gibi tablolarla seyredebilir. Alerjik konjonktivitler ise sulu-mükoid tipte akıntı ve kaşıntıya sebep olur.

Travmatik kırmızı göz nedenleri arasında korneal abrazyon, hifema, yabancı cisim, kimyasal/termal travma ve glob rüptürü sayılabilir. Penetran travmalar acil müdahale gerektirirken, kimyasal yanıklarda hızlı irrigasyon hayati önem taşır. Hifema, künt travmalar sonrası ön kamarada kan birikmesiyle ortaya çıkabilir ve dikkatli göz içi basıncı takibi gerektirir.

İnflamatuvar nedenlerden biri olan üveit, çocuklarda non-enfeksiyöz, enfeksiyöz veya maskeleyici sendromlar sebebiyle ortaya çıkabilir. Sklerit ve episklerit gibi inflamatuvar hastalıklar, alta yatan sistemik hastalıklarla ilişkilendirilebilir ve uygun medikal tedavi gerektirir.

Görme kaybı, travma, ciddi ağrı, kırmızı refle alınamaması, fotofobi, yoğun kapak ödemi, korneal abrazyon/haze, anormal pupil reaksiyonu, kontakt lens kullanımı veya tedaviye yanıtızsızlık varlığında hastaların acil olarak göz hastalıkları uzmanına yönlendirilmesi gereklidir.

Kaynaklar:

1. Seth D, Khan FI. Causes and management of red eye in pediatric ophthalmology. Curr Allergy Asthma Rep. 2011;11(3):212-219.
2. Taşkapılı M, Yılmaz MB. Çocuklarda konjonktivitler. Türk Pediatri Arşivi. 2012;47(4):240-246.
3. Rainsbury PG, Cambridge K, Selby S, Lochhead J. Red eyes in children: red flags and a case to learn from. Br J Gen Pract. 2016;66(653):633-634.



Solunum Sıkıntılı Yenidoğan Bebekte Noninvaziv Solunum Desteği

Gonca Vardar

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Neonatoloji

Non-invaziv solunum desteği (NIV) spontan solunumu olan hastayı entübe etmeden burun ve ağız yoluyla uygulanan solunum destek tedavisidir.

NIV Modları:

- Nazal devamlı pozitif hava yolu basıncı (nCPAP)
- Nazal intermitan pozitif basınçlı ventilasyon (nIPPV)
- Nazal yüksek frekanslı osilatuar ventilasyon(nHFOV)
- Isıtılmış nemlendirilmiş yüksek akış nazal kanül (HHHFNC)
- Nörolojik Ayarlı Solunum Desteği Ventilasyonu (NAVA)
- Düşük akımlı oksijen tedavisi

NIV'da kullanılan ara yüzler:

- Nazal prong-kısa (6-15 mm) veya uzun (40-90 mm) nazal/nazofarengeal prong.
- Nazal maske
- RAM kanül

NIV Endikasyonları: Doğum salonunda fonksiyonel rezidüel kapasite oluşturulması, respiratuvar distres sendromu, prematüre apnesi, bronkopulmoner displazi, post-op solunum desteği, aspirasyon sendromları, yenidoğanın geçici takipnesi, pulmoner ödem/kanama, pnömoni, postekstübasyon , laringomalazi, trakeomalazi.

NIV Kontrendikasyonları: Spontan solunumu olmayan hastalar, doğum salonunda prenatal tanı almış konjenital diyafragma hernisi veya şüphesi, kardiyopulmoner arrest, ciddi üst hava yolu ödemi veya yanığı, ECMO , giderek artan dozda vazopressör desteği gerektiren hemodinamik instabilite, yüksek aspirasyon riski yaratan durumlar: Trakeoözefagial fistül, kraniyo-fasiyel anomaliler (Apert Sendromu, Crouzon Sendromu, yarık damak, mikrognati), aktif üst gastrointestinal kanama, göğüs tüpü yerleştirilmemiş pnömotoraks.



NIV'daki hasta bozulduğunda sorulması gereken 10 soru:

1. Devreler uygun mu? Kıvrılma, yoğunlaşma var mı? Nemlendirme cihazı uygun çalışıyor mu?
2. Monitör alarmları? Alarm geçmişi?
3. Ventilatör ve cihaz alarmları? Alarm geçmişi?
4. Ayarlar ve gerçekleşenler uyumlu mu?
5. Hastanın muayenesi, göğsü kalkıyor mu, titriyor mu? Akciğerler eşit mi havalanıyor? Obstrüksiyon? Batın distansiyonu var mı?
6. Son kan gazı değerleri? Son X-ray?
7. Transkütan CO2? SpO2? Kalp tepe atımı? SpO2 histogram verileri?
8. Yeni verilen veya kesilen ilaç, set değişimi, kan ürünü var mı? Damar yolu çalışıyor mu?
9. İnhalasyon tedavisi alıyor mu?
10. Nazal ara yüz yerinde ve uygun mu?

Başarılı NIV

- Alttan yatan akciğer patofizyolojisine,
- En uygun hasta ara yüzünün seçilmesine,
- Gebelik yaşı ve doğum ağırlığına,
- Kullanılan cihazın teknik özelliklerinin ve kısıtlılıklarının bilinmesine,
- Teknik aksaklıkların giderilmesine,
- Uygun hemşirelik bakımı ve yerel olanaklara bağlıdır.



Çocuk Romatolojide Örnek Olgularla Major Organ Tutulumlarına Yaklaşım

Gülşah Kavrul Kayaalp

İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

Olgu-1

7 yaşında erkek hasta, tekrarlayan karın ağrısı, ateş ve eklem ağrısı atakları ile başvurdu. Atakların 2-3 gün sürdüğü, 6 ayda bir tekrarladığı öğrenildi. Özgeçmişinde apandektomi operasyonu öyküsü, soygeçmişinde amiloidoz nedeniyle kaybedilen kardeş öyküsü mevcuttu. Başvuru fizik muayenesi doğaldı. Akut faz belirtilerinde yükseklik saptandı. MEFV analizinde M694V homozigot ve R202Q homozigot saptandı. AAA tanısı ile kolşisin başlandı. Takiplerine gelmeyen hasta bir yıl sonra şiddetli karın ağrısı, yaygın kas ağrısı, halsizlik ve aralıklı ateş ile başvurdu. Akut faz yüksekliği mevcuttu. Toraks ve batin görüntülemeleri normaldi. Uzun süreli febril miyalji tanısı ile 1 mg/kg metilprednizolon başlandı ve izleminde klinik bulguların gerilediği görüldü. Nefrotik proteinüri saptanan hastanın böbrek biyopsisi amiloidoz ile uyumlu geldi. Anti interlökin-1 ve enapril başlandı. İzleminde hasta poliklinik takiplerine düzensiz gelmekteydi. Hasta 17 yaşında şiddetli karın ağrısı ve kusma şikâyeti ile başvurdu. Batında yaygın hassasiyet ve defans, ayakta direkt batin grafisinde hava sıvı seviyeleri mevcuttu. Oligürik seyreden, kontrol biyokimyasında, kreatinin, ürik asit ve fosfor değerlerinde hızlı yükselme saptanan hastaya hemodiyaliz başlandı. Brid ileus tanısı ile laparotomik bridektomi, kolesistektomi ve drenaj operasyonu yapıldı. Hastanın son tedavisi kanakinumab 300 mg/ay, kolşisin 1,5 mg/gün, antifosfat, antipotasyum, multivitamin kompleksi, haftada iki gün hemodiyaliz olarak devam etmektedir.

Olgu-2

6 yaş 10 aylık erkek hasta, üç gündür döküntü, kusma, karın ağrısı, el ve ayak bileklerinde şişlik yakınmaları ile başvurdu. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Fizik muayenesinde ekstremitelerde yaygın olmak üzere tüm vücutta basmakla solmayan purpura, batında periumblikal bölgede ağrı ve hassasiyet, sağ el ve ayak bileğinde artritis saptandı. Hemogramonda nötrofilik lökositoz ve trombositoz, batin USG'de barsak ansları arasında minimal sıvı artışı izlendi. Hastaya IgA vaskülit ve gastrointestinal tutulum tanısıyla 2 mg/kg/gün metilprednizolon başlandı. Karın ağrısı şiddetlenince pulse metilprednizolon, yanıt alınamayınca mikofenolat mofetil başlandı. Safralı ve kanlı kusma gelişen hastaya 5 doz terapötik plazma değişimi uygulandı.

Bulguların gerilemesiyle steroid tedavisi kademeli kesildi. MEFV analizi negatifti. Hastanın mikofenolat mofetil tedavisi devam etmektedir.



Olgu-3

13 yaş 7 aylık kız hasta, 6 ay önce alt ekstremitelerde palpabl purpura tarzında döküntüleri başlayan hasta IgAV tanısı ile takip edilmiş. Döküntü yakınmasının devam etmesi üzerine tarafımıza başvurdu. Özgeçmişinde özellik yoktu. Soygeçmişinde annede lupus tanısı mevcuttu. Muayenede alt ekstremitelerde palpabl purpura ve yüzde malar raş mevcuttu. Tam kan sayımı normal, sedimentasyon 84 mm/sa, tam idrar tetkikinde 2 pozitif eritrosit ve 1 pozitif proteinüri saptandı. Otoantikor tetkiklerinde ANA ve anti-dsDNA pozitif. Böbrek biyopsisinde class IV lupus nefriti saptandı. Hastaya hidroksiklorokin, pulse metilprednizolon ve aylık siklofosamid başlandı. İzleminde steroidi azaltılarak kesildi. İdame tedavisine hidroksiklorokin ve mikofenolat mofetil ile devam edildi.

Olgu-4

4 yaşında erkek hasta, gövdeden başlayıp ekstremitelere yayılan döküntü ve 39 derece ateş şikâyeti ile dış merkeze başvurmuş ve kızıl ön tanısıyla antibiyotik reçete edilmiş olan hasta, ateşinin devam etmesi üzerine tarafımıza başvurdu. Ateşinin 4 saatte bir 39 derecenin üzerine çıktığı ve 8 gündür devam ettiği öğrenildi. Fizik muayenesinde ateş 39,1 °C, genel durumu iyi, orofarenks hiperemisi ve kırmızı çilek dili, gözlerde nonpürülan konjonktivit, gövdede soluk renkli basmakla solan makulopapüler döküntü mevcuttu. Tetkiklerinde akut faz belirteçlerinde yükseklik saptandı. Ekokardiyografisinde, LMCA'da dilatasyon (z-skor: +2,5) saptandı. Kawasaki hastalığı tanısı konulan hastaya 2 gr/kg dozunda intravenöz immünoglobulin 12 saatte iv infüzyon, 40 mg/kg/gün asetilsalisilik asit başlandı. Ateşi tekrarlamayan ve akut faz belirteçlerinde gerileme gözlenen hastanın aspirin tedavisi anti-agregan dozda (3 mg/kg/gün) devam edildi. Hastanın yakın kardiyolojik izlemi devam etmektedir.



RSV Profilaksisinde Yeni Ajan- Nirsevimab

Doç. Dr. Gülşen Akkoç

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi

Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı

Respiratuvar Sinsityal Virüs (RSV) enfeksiyonları her yaşta ortaya çıkabilir; önceki enfeksiyon bağışıklık sağlamaz. Hastaların %25-40'ında alt solunum yolu enfeksiyonuna (ASYE) yol açar. Kord RSV Ig G antikor düzeyi ilk altı aydaki hastalık şiddeti ile ilişkilidir. Gebelik sırasında ve özellikle gebeliğin ikinci yarısında fetüse aktarılan Ig G tipi antikorların düzeyleri doğum sonrası dönemde zamanla azalır ve 2-3 aylıkken en düşük düzeylere ulaşır. RSV F proteini viral zarfın hücresel plazma membranı ile füzyonundan sorumludur. Nirsevimab RSV F proteinine bağlanan monoklonal bir antikordur (mAb) ve pre-F-exclusive antijenik bölgede Ø epitopu hedefler. Füzyon öncesi konformasyonda bloke eder. Nirsevimab yarılanma süresi ve koruyuculuk düzeyi diğer mAb'ye göre daha uzundur ve 150 güne kadar koruyuculuk sağlamaktadır. Yapılan lisans öncesi çalışmalarda RSV ASYE, RSV ASYE bağlı hastaneye yatışta ve çok ağır RSV ASYE karşı nirsevimabın etkinliği sırasıyla %70,1-79,5, %62-83,4 ve %64-87,5 (%0,4 vs %3,3) oranında bulunmuştur. Nirsevimabın kullanım onayı alındıktan sonra yapılan çalışmalarda RSV ASYE bağlı hastaneye yatışta nirsevimab etkinliği %73-98 oranında bulunmuştur. Yapılan çalışmalarda infantlar için nirsevimab, RSV için yüksek risk ve maliyete sahip olanlarda maliyet etkin olabilir. İkinci sezonda nirsevimabın palivizumabdan önemli ölçüde daha düşük fiyatlı olması nedeniyle maliyet tasarrufu sağlayacağı kabul edilmiştir. Ancak hem RSVpreF aşısının hem de nirsevimabın sırasıyla hamile kişilere ve bebeklere uygulandığı modellerde, maliyet etkinliği uygun bulunmamıştır. İlk RSV mevsiminde doğan veya ilk RSV mevsimine girerken 8 aylıktan olan küçük tüm bebekler ve ikinci RSV mevsimine giren ciddi RSV hastalığı geçirme riski yüksek olan 8-19 aylık tüm bebekler ve çocuklar için nirsevimab önerilmektedir. İlk RSV sezonunda vücut ağırlığı <5 kg olan bebekler için IM 50 mg tek doz, ≥5 kg olan bebekler için IM 100 mg tek doz önerilir. İkinci RSV sezonunda 8-19 aylık bebekler için 100 mg önerilmektedir. Sonuç olarak toplumda tüm bebeklerin RSV'den korumasını sağlamak ve önlenabilir bir hastalık olan RSV'ye bağlı hastaneye yatışı ve mortaliteyi azaltmayı sağlamak hedeflenmelidir.



Hipoksik İskemik Ensefalopati Doğumhane Yönetimi

Doc.Dr. Handan Hakyemez Toptan

Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Neonatal ensefalopati (NE), 35. gebelik haftası ve sonrasında doğan bebeklerde erken yenidoğan döneminde ortaya çıkan, bilinç bozukluğu ya da nöbetler, solunumun başlatılmasında ve sürdürülmesinde zorluk, refleks ve tonus kaybı gibi bozulmuş nörolojik işlevler ile kendini gösteren klinik bir sendromdur. Neonatal ensefalopati metabolik, enfeksiyon, ilaçlar, neonatal stroke gibi pek çok nedene bağlı gelişebilir ancak tartışmasız olarak hipoksik-iskemik beyin hasarına bağlı olduğunda hipoksik-iskemik ensefalopati (HİE) terimini kullanmak uygundur. Neonatal ensefalopati 1000 canlı doğumda 3, HİE 1000 canlı doğumda 1,5 oranında görülmektedir. Hipoksik iskemik beyin hasarı perinatal ve postnatal dönemde oluşabilir. Perinatal asfiksinin patofizyolojisinde primer olay, plasentada yetersiz gaz değişimi veya postnatal olaylar nedeniyle ventilasyonun bozulmasıdır. HİE'nin ağırlığı asfiksinin süresi ve ciddiyetiyle ilişkilidir. Saatler içinde nörolojik muayene değişkenlik gösterebilir. Doğum öncesi, doğum sırası ya da sonrasında HİE için risk etmeni bulunan yenidoğanlarda umbilikal kordon kanında bakılan pH <7.00 olması fetal asidemiyi, baz açığının 12-16 mmol/L olması hipoksemiye ve baz açığı >-16 mmol/L ise ciddi hipoksemiye düşündürür. APGAR skorunun 10. dakikada 5'in altında olması, manyetik rezonans görüntüleme (MRG) HİE ile uyumlu beyin hasarının görülmesi ve çoklu organ yetmezliği ya da etkilenimin varlığı HİE için tanı kriterleridir. Hipoksik iskemik ensefalopati tanımlı yenidoğanlar hafif- evre 1, orta- evre 2 ve ağır-evre 3 olmak üzere üç gruba ayrılırlar. Gruplandırma için Sarnat & Sarnat ve Thompson puanlama sistemleri geliştirilmiştir. Hipoterminin sekonder beyin hasarını önlediği terapötik pencere kısadır. Tedavi aralığı ilk 6 saat olmasından dolayı ne kadar erken tanı ve erken hipotermi o kadar iyi sonuçtur. Doğum odasında perinatal asfiksi düşünülen bir hastada radyant ısıtıcı kapatılmalı, monitörize takip edilmeli uygun solunum dolaşım desteği sağlanmalıdır. Hipoksi hiperoksi, hipoglisemi-hiperglisemiden kaçınılmalıdır. Vücut ısı 33,5-34 C arasında olacak şekilde pasif hipotermi tedavisine başlanmalıdır. Transport sırasında 15 dakikada bir vücut ısı takibi yapılmalıdır. Sıcaklık 33 C derece altına düştüğünde ciddi komplikasyonlar gelişebileceği unutulmamalıdır.



Ergenlik Döneminde Görülen Psikiyatrik Bozukluklarda Pediatristlerin Rolü

Doç.Dr.Hatice Ünver

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları ABD

Ergenlik dönemi; latince büyüme (adolescere) anlamına gelen; biyolojik, psikolojik ve sosyal değişimin hızlandığı ve birbirleri ile etkileşim içine girdiği bir yaşam evresidir. Toplumsal stresler (covid, depresyon), ekonomik zorluklar, travmalar ergenlerin ruhsal sorunlarını arttırmakta/ağırlandırmakta ve ruhsal şikayetlerle aile hekimlerine, pediatri polikliniklerine ve acillere başvuruları arttırmaktadır. Pediatristler gelişimsel, davranışsal veya ruhsal semptomları olan çocuk ve ergenlerle genellikle ilk temas kuran kişilerdir ve erken müdahalede hayati bir rol oynayabilirler. Fark edilen herhangi bir gelişimsel, davranışsal veya ruhsal sağlık durumu için erken müdahale ve rehberlik, çocuk ya da ergeni hayatı boyunca olumlu şekilde etkileyecektir. Ruhsal belirtilerin sorgulanmasının genel pediatriinin bir parçası haline gelmesi gerektiği belirtilmekte, küçük çocuklarda yapılan otizm taraması gibi ergen yaş grubunda da depresyon, anksiyete, intihar düşünceleri ve madde kullanımının sorgulanması gerektiği belirtilmektedir. Ergenlik döneminde görülen psikiyatrik bozukluklarla karşılaşan pediatristlere önerilenler öncelikle; ergenle iletişim becerilerini geliştirmek, bu yaş döneminin gelişimsel dönem özelliklerini bilmek, ergenin okul performansını, okula devamsızlığı olup olmadığını öğrenmek, aile içi ve sosyal ilişkileri sormak, ruhsal durum, zeka, özbakım ve dışı vuran davranışlara dikkat etmek, ihmal, istismar ve madde kullanımını akla getirmek, aileden daha fazla bilgi almak, dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu, depresyon ve kaygı bozukluklarının temel belirtileri hakkında bilgi sahibi olmak, psikotrop ilaçlar hakkında bilgi sahibi olmak, intihar girişimleri konusunda riski değerlendirmek, ruhsal hastalıklara yatkınlığı arttırıcı risk faktörlerini tanımak ve ayırt etmektir. Ergenlerle görüşen hekimleri bekleyen zorluklar ise; hasta yoğunluğu nedeniyle ergen hastalara yeterli zaman ayıramama, fiziksel koşullar nedeniyle görüşmenin gizliliği ve mahremiyetin sağlanmasında yaşanan güçlükler, tekrarlayan başvuruları ve intihar girişimleri olan hastaya duyulan öfke hissi, risk değerlendirmesinde hata (küçümseme), adli durumlar, yasal sorunlar, psikiyatriye ve hastalara karşı önyargılarla çaresizlik hisleridir.

Kaynaklar:

1. Dreyer BP. Stepping Up to the Plate-The Role of Pediatricians in Addressing the Child and Adolescent Mental Health Crisis. JAMA Netw Open. 2023 Jan 3;6(1):e2249578.
2. McMillan JA, Land M Jr, Tucker AE, Leslie LK. Preparing Future Pediatricians to Meet the Behavioral and Mental Health Needs of Children. Pediatrics. 2020 Jan;145(1):e20183796.
3. McMillan JA, Land ML Jr, Rodday AM, Wills K, Green CM, Leslie LK. Report of a Joint Association of Pediatric Program Directors-American Board of Pediatrics Workshop: Preparing Future Pediatricians for the Mental Health Crisis. J Pediatr. 2018 Oct;201:285-291.



Mekonyum Aspirasyon Sendromu: Doğum Salonunda Uygulamalar

Hülya Özdemir

Marmara Üniversitesi-Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Mekonyumla boyalı amniyotik sıvı (MBAS) ile doğan bebeklerin bir kısmında görülen mekonyum aspirasyon sendromu (MAS) sıklıkla term ve postterm yenidoğanlarda hipoksemik solunum yetmezliği ile seyreden ve solunum yetmezliği bulgularına yol açacak diğer faktörlerin eşlik etmediği bir durumdur. Term ve postterm yenidoğanlarda yoğun bakım gereksinimine yol açan solunum sıkıntısı nedenlerinin başında gelmektedir. Neonatoloji alanındaki gelişmelere rağmen günümüzde hala ciddi morbidite ve mortaliteye sahiptir.

Mekonyum aspirasyon sendromu sıklığı, postmatürite, gebelik haftasına göre düşük doğum ağırlığına sahip olma ve fetusu sıkıntıya sokabilecek antepartum veya intrapartum distres, hipoksi, bozulmuş uteroplasental kan akımına yol açan maternal faktörler: preeklampsi, kronik hipertansiyon, sigara içimi, kronik solunum veya kardiyovasküler sistem hastalığı, oligohidroamnios gibi pek çok durumda artmaktadır.

Mekonyum aspirasyon sendromunun gelişiminde obstrüksiyon, kimyasal inflamasyon, sürfaktan inaktivasyonu, hipoksemi gibi birden fazla neden etkili olmaktadır.

Mekonyum aspirasyon sendromunda doğum odasında doğru yaklaşımlarda bulunmak önemli noktadır. Mekonyum boyalı amniyotik sıvı (MBAS) ile doğan her bebeğe rutin intratrakeal aspirasyon uygulamasından MAS sıklığını azaltmadığının gösterilmesi ile vazgeçilmiştir. Eğer bebek mekonyumla boyanmış sıvı ile doğmuş, spontan solunumu varsa, kas tonusu iyiye ve kalp atım hızı >100 atım/dakika ise yalnızca ağız ve burunda kalmış olan mekonyum ve sekresyonların temizlenmesi yeterlidir. Spontan solunum olmayan kalp tepe atımı <100 atım/dakika hastalarda ise pozitif basınçlı ventilasyona başlanmalıdır. Günümüzde MAS'lı bebeklerde de 2015'de yeniden düzenlenen uluslararası neonatal resusitasyon programı (International Liaison Committee on Resuscitation-ILCOR 2015) önerileri doğrultusunda yaklaşım önerilmektedir. Doğar doğmaz ağlamayan, hipotonik bebeklere, derin trakeal aspirasyonun faydası olduğuna dair yeterli kanıt günümüzde olmadığından rutinde artık önerilmemektedir. Farklı olarak artık mekonyum deprese bebeklerde de pozitif basınçlı ventilasyon (PBV) önerilmektedir. Mekonyum boyalı amniotik sıvı ile doğan ve ileri canlandırma basamakları uygulanan yenidoğanlar yoğun bakıma ünitesine izlem ve gerekirse tedavi için yatırılmalıdır.



Biyolojik Olmayan Hastalık Düzenleyici Anti-romatizmal Ajanlar

Kadir ULU

Sancaktepe Prof. Dr. İlhan Varank Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Biyolojik olmayan hastalık düzenleyici anti-romatizmal ilaçlar (DMARD), bağışıklık sistemini düzenleyerek otoimmün ve inflamatuvar hastalıkları kontrol altına alan ilaçlardır. Juvenil idiyopatik artrit (JİA), sistemik lupus eritematozis (SLE) gibi hastalıkların tedavisinde kullanılırlar. DMARD'lar semptomları hafifletmek, hastalık progresyonunu yavaşlatmak ve organ hasarını önlemek amacıyla kullanılır. İki ana gruba ayrılır: geleneksel (konvansiyonel) DMARD'lar ve biyolojik DMARD'lar.

Geleneksel DMARD'lar arasında metotreksat, sülfasalazin, hidroksiklorokin, leflunomid, azatiyoprin, mikofenolat mofetil ve siklofosamid gibi ilaçlar bulunur. Metotreksat, folik asit metabolizmasını inhibe ederek immün yanıtı baskılar ve otoimmün hastalıkların tedavisinde en sık tercih edilen ajanlardan biridir. Hidroksiklorokin, SLE ve dermatomiyozit gibi hastalıklarda kullanılırken, sülfasalazin inflamatuvar bağırsak hastalıkları ve spondiloartritlerde etkili bir seçenektir. Leflunomid, T hücre proliferasyonunu inhibe ederken, azatiyoprin ve mikofenolat mofetil pürin ve pirimidin sentezine müdahale ederek immünsüpresyon sağlar. Siklofosamid, DNA alkilasyonu yoluyla hızla bölünen hücreleri etkiler ve ağır otoimmün hastalıklarda kullanılır.

Bu ilaçların önemli yan etkileri arasında gastrointestinal semptomlar, hepatotoksisite, sitopeni ve enfeksiyon riski bulunur. Tedavi süresince düzenli kan testleri ve karaciğer fonksiyon testleri ile izlem yapılması gerekir. Geleneksel DMARD'lar genellikle düşük maliyetli ve geniş kullanım alanına sahip olsa da, bazı hastalarda etkisiz kalabilir veya ciddi yan etkilere neden olabilir. Bu gibi durumlarda biyolojik DMARD'lar veya hedefe yönelik ajanlar tercih edilir.

12. MARMARA PEDIATRI

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Biyolojik Hastalık Düzenleyici Anti-romatizmal Ajanlar

Kadir ULU

Sancaktepe Prof. Dr. İlhan Varank Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Biyolojik hastalık düzenleyici anti-romatizmal ilaçlar (biyolojik DMARD), romatolojik hastalıkların tedavisinde bağışıklık sisteminin belirli hedeflerine yönelik geliştirilen biyoteknolojik ilaçlardır. Geleneksel DMARD'lara yanıt vermeyen veya şiddetli hastalığı olan hastalar için önerilir. Sitokinleri, hücrel sinyal yollarını veya belirli immün hücreleri hedefleyerek inflamasyonu baskırlar.

Pediyatrik romatolojide yaygın olarak kullanılan biyolojik DMARD'lar beş grupta incelenebilir: TNF inhibitörleri, IL-1 inhibitörleri, IL-6 inhibitörleri, B hücre hedefli ajanlar ve T hücre kostimülasyon inhibitörleri. TNF inhibitörleri (infliksimab, adalimumab, etanersept) juvenil idiyopatik artrit, Behçet hastalığı gibi birçok durumun tedavisinde kullanılır. Bu ilaçlar TNF- α 'yı bloke ederek inflamasyonu azaltır. IL-1 inhibitörleri (anakinra, kanakinumab) otoinflamatuvar hastalıklarda etkilidir. IL-6 inhibitörleri (tocilizumab) sistemik juvenil idiyopatik artrit (SJIA) ve poli JİA tedavisinde kullanılır. B hücre hedefli ajanlar (rituksimab) CD20'yi hedefleyerek B hücrelerini ortadan kaldırır. SLE ve sistemik vaskülit tedavisinde kullanılır. T hücre kostimülasyon inhibitörleri (abatacept) CD80/CD86 yoluyla T hücre aktivasyonunu engeller. Yeni nesil küçük molekülü ajanlar olan JAK inhibitörleri (tofasitinib, barisitinib) sitokin sinyal yollarını inhibe ederek alternatif tedavi seçenekleri sunar.

Biyolojik DMARD'ların başlıca yan etkileri enfeksiyon riski, hepatit B reaktivasyonu, tüberküloz aktivasyonu ve nadiren malignite riskinde artış olabilir. Bu ilaçların soğuk zincirle saklanması ve kullanımı sırasında düzenli izlem gereklidir.



Tamamlayıcı Beslenme Literatüründe Güncel Yayınlar

Mahmut Caner Us

Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

Dünya Sağlık Örgütü tamamlayıcı beslenmeyi, "tek başına anne sütünün bebeklerin beslenme gereksinimlerini karşılamak için artık yeterli olmamasıyla başlayan süreç" olup, "anne sütü ile, diğer gıdalar ve sıvılara gereksinim duyulması" olarak tanımlanmıştır. Bu dönemdeki genel ilkeler ve belirteçler,

1. Emzirmeye/anne sütüne devam edilmesi (2 yaş ve ötesine kadar),
2. 6. ayda katı, yarı katı veya yumuşak gıdaların tanıtılması,
3. Uygun besin çeşitliliğinin sağlanması (günde en az beş besin grubu),
4. Uygun öğün sıklığının sağlanması (6 ila 8 ay arasında günde iki ila üç kez, 9 ila 23 ay arasında günde üç ila dört defa),
5. Gıdaların güvenli hazırlanması ve
6. Bebeklerin açlık ipuçlarına duyarlı olarak beslenmesi olarak belirlenmiştir.

Mevcut literatürde tamamlayıcı beslenme dönemindeki önerileri özetlemek gerekirse:

1. Zengin demir ve çinko içeriği ile kırmızı et ilk başlanacak gıda olabilir, iyi tolere edilir.
2. Her seferinde bir "tek bileşenli" yeni yiyecek verin. Besin alerjileri ile en yaygın olarak ilişkili gıdalar inek sütü, yumurta, soya, yer fıstığı, ağaç yemişleri (ve tohumlar), buğday, balık ve kabuklu deniz ürünleridir.
3. Çeşitli besinler sunun. Ebeveynler, bebeklerin ve küçük çocukların yeni tatları ve dokuları kabul etmeleri için yiyecekleri birkaç gün boyunca birden çok kez sunmaya teşvik edilmelidir (≥ 10 -15 maruziyet).
4. Yaşamın ilk yılı inek sütü ve bitki bazlı süt vermeyin.
5. Yaşamın 2. yılında süt verilebilir. Fazla kilo alımı, ailede obezite, dislipidemi ve KVS hastalık öyküsü var ise düşük yağlı tercih edilebilir. Günlük 480-720 ml alım kalsiyum ihtiyacını karşılar. 960 ml/gün den fazla alım önerilmez.
6. Bir yaşından önce meyve suyu önerilmez. 1-3 yaş arası %100 meyve suyu olabilir, 120 ml/günü geçmemeli.
7. Yiyecekleri sağlıklı ve güvenli bir şekilde hazırlayın.
8. Bebeğin beslenme sürecine katılımını teşvik edin.

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

- Öngörülebilir bir programda yemek ve atıştırmalıklar için rutinler oluşturun, genellikle yeme-içme fırsatları arasında 2 ila 3 saate izin verin, bu da günde 5 ile 6 kez yemek yemeye sonuclandır. Sadece mama sandalyesinde, masada veya belirlenmiş diğer alanlarda yemek yiyin.
- (Sağlık çalışanlarına) Büyümeyi izleyin ve bakım verenin gıda seçimlerinin kalitesine, beslenme ortamına ve beslenme rutinleri ve davranışlarına odaklanmasını isteyin.

Kaynaklar:

- WHO Guideline for complementary feeding of infants and young children 6–23 months of age. Geneva: World Health Organization; 2023.
- Fewtrell M, et al. Complementary Feeding: A Position Paper by ESPGHAN Committee on Nutrition. J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2017;64(1):119-32
- American Academy of Pediatrics Committee on Nutrition. [Complementary Feeding]. In: Kleinman RE, Greer FR, eds. *Pediatric Nutrition*. 8th ed. Itasca, IL: American Academy of Pediatrics; 2019:[163-189]



Tanıdan Tedaviye Dikkat Eksikliği ve Hiperaktivite Bozukluğu (DEHB): Pediatristlerin Bilmesi Gerekenler

Muhsine Göksu

Serbest Muayenehane hekimi

DEHB, çocukluk çağında başlayan, dikkat eksikliği, hiperaktivite ve dürtüsellekle karakterize nörogelişimsel bir bozukluktur. Eğitim hayatı, sosyal ilişkiler ve günlük yaşam aktivitelerini etkileyebilir. Çocuk doktorları erken tanıda kritik rol oynar. Şüphelendikleri çocukları Çocuk ve Ergen Psikiyatrisine yönlendirmeleri çocukların üstün yararı açısından çok kıymetlidir. Pediatristlerin şüphelenmelerine neden olması beklenen bazı bulgular şunlardır: Aile veya öğretmenden sık gelen şikayetler, okul başarısında belirgin düşüş, sosyal ilişkilerde ciddi zorlanmalar, dürtüsellik nedeniyle sık kazalar yaşanması gibi. Erken müdahale ile akademik ve sosyal başarı artırılabilir. DEHB dikkat eksikliği baskın tip, hiperaktivite ve dürtüsellik baskın tip ve kombine tip olarak üç alt başlıkta incelenir. DEHB tanı kriterlerine göre, belirtiler 12 yaşından önce başlamalıdır. En az iki farklı ortamda (okul, ev, sosyal çevre) görülmelidir. Günlük işlevselliği olumsuz etkilemelidir. Tedavide sıklıkla Metilfenidat ve Atomoksetin grubu ilaçlar kullanılmaktadır. Metilfenidat grubu ilaçları kullanmadan önce özgeçmiş ya da soygeçmişte kalp hastalığının sorgulanması önemlidir. Gerekli durumlarda Çocuk Kardiyolojisi hekiminden onay alınarak ilaç kullanılması ve iki branşın iş birliği yapması, çocuğun üstün yararınadır. Ayrıca Metilfenidat grubu ilaçların yan etki olarak sık iştahsızlık yapmaları nedeniyle persentil takipleri yine çok önemlidir. Atomoksetin grubunda mide bulantısı ve baş ağrısı gibi yan etkileri izlemek ayırıcı tanılarda Pediatri hekimisi ve Çocuk Psikiyatrisinin iş birliği önemlidir. DEHB erken tanı ve tedavi ile daha kolay yönetilebilir. Çocuk doktorlarının farkındalığı kritik öneme sahiptir. Aile, öğretmen ve hekim iş birliği tedavi sürecinde başarıyı artırır.

Kaynaklar:

Özbay, A., & Kayhan, Z. (2024). Dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğunun (dehb) nedenleri ve tedavi yöntemleri. *Elektronik Sosyal Bilimler Dergisi*, 23(89), 394-406.

ÜNER, Ö., VATANDA, N., & Atay, G. (2009). Ergenlik döneminde DEHB bozukluğu tanısı konan bir grubun özellikleri ve altı-on yaş grubunda tanı konan çocuklarla karşılaştırılması. *Anadolu Psikiyatri Dergisi*, 10, 48-54.

Sengül, C., Sengül, C. B., Kiliç, E. Ö., & Dilbaz, N. (2005). Dikkat Eksikliği Hiperaktivite Bozukluğu Psikofarmakolojisinde Yeni Gelismeler. *Psychiatry and Clinical Psychopharmacology*, 15(4), 192.



OLGULARLA ÇOCUKLUK ÇAĞI ARTRİTLERİNE YAKLAŞIM

Nergis Akay

İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

Artit, eklemdeki yangısal kökenli değişimi ifade etmekle beraber artraljiye ek olarak şişlik, kızarıklık, ısı artışı, hareket kısıtlılığı bulgularından biri ya da daha fazlası olması ile karakterizedir. 6 haftadan az süren artritlere akut, 6 haftadan uzun süren artritlere kronik artrit olarak tanımlanmakta olup tek eklem tutulumu monoartrit, 4 eklemde daha az tutulumla oligoartrit ve 4 eklemde daha fazla tutulum var ise poliartrit terimi kullanılmaktadır. Muayenede artriti saptadıktan sonra ayırıcı tanıyı daha sağlıklı yapmak amacı ile hastanın yaşı, artrit semptomlarının başlangıç zamanı (akut kronik?), etkilenen eklem sayısı ve lokalizasyonu,öncesinde geçirilmiş enfeksiyon, travma, seyahat, aşılama, ilaç öyküsü, artritin karakteri (hareketle artıyor mu? sabah tutukluğu var mı?, vs.), eşlik eden sistemik bulgu varlığı (ateş, gece terlemesi, kilo kaybı, döküntü, vs.), endemik bölgede ise beslenme, temas öyküleri (bruselloz, tüberküloz,vs.), ek hastalık öyküsü (hemofili, orak hücreli anemi gibi) sorgulanmalıdır. Artriti etyolojik olarak enfeksiyöz, hematolojik/onkolojik, enflamatuar (romatolojik), ortopedik/travmatik alt başlıklarda sınıflandırılabilir. Akut artrit ile başvuran bir hastada iyi bir anamnez alıp sistemik muayene bulgu varlığı öncelikle değerlendirilmelidir. Sistemik bulgular ve B semptomları varlığında mutlaka maligniteler (lösemi, nöroblastom, malign kemik tümörleri (osteosarkom, ewing sarkom, rabdomiyosarkom), iyi huylu kemik tümörleri (osteoid osteoma, osteoblastom) araştırılmalıdır. Akut monoartrit, ateşli, düşükün ve akut faz reaktanları yüksekliği mevcut olan hastada septik artrit, osteomyelit tanıları mutlaka dışlanmalıdır. Travma, ek hastalık, geçirilmiş enfeksiyon öyküsü mutlaka sorgulanmalıdır.

Kaynaklar:

- 1)Gamalero L, Ferrara G, Giani T, Cimaz R. Acute Arthritis in Children: How to Discern between Septic and Non-Septic Arthritis? Children (Basel). 2021 Oct 13;8(10):912.
- 2) Thomas, M., Bonacorsi, S., Simon, AL. et al. Acute monoarthritis in young children: comparing the characteristics of patients with juvenile idiopathic arthritis versus septic and undifferentiated arthritis. Sci Rep 11, 3422 (2021). <https://doi.org/10.1038/s41598-021-82553-1>



Makrofaj Aktivasyon Sendromu Tanısal Yaklaşım ve Tedaviye Dair Güncel Gelişmeler

Doç Dr. Oya Köker Turan

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi

Çocuk Romatoloji, B.D, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D

Hemofagositik lenfositosis (HLH) kontrolsüz immün yanıtı açan, hiperinflamasyonla karakterize klinik bir sendromdur. Romatolojik hastalıklarla ilişkili HLH, makrofaj aktivasyon sendromu (MAS) olarak isimlendirilmektedir. MAS, sistemik juvenil idiyatik artrit (SJIA) başta olmak üzere, sistemik lupus eritematosus (SLE), Kawasaki Hastalığı, periyodik ateş sendromları gibi çocukluk çağı romatizmal hastalıklarının seyrinde karşımıza çıkabilen ve hayatı tehdit edebilen ciddi bir tablodur. MAS nadir görülen ancak yüksek mortalite ile (%8) hayatı tehdit eden bir durumdur. Bu nedenle, klinik ve laboratuvar özelliklerinin iyi tanınması ve erken müdahale büyük önem arz etmektedir. Genel durumda bozulma, dirençli ateş, hepatosplenomegali, lenfadenopati, mukozal kanama, nörolojik bozukluklar (baş ağrısı, iritabilite, letarji, nöbet, koma), organ yetmezlikleri (solunum yetmezliği, kalp yetmezliği, renal yetmezlik, karaciğer yetmezliği) görülebilir. Sitopeni, anormal karaciğer fonksiyon testleri ve koagülasyon parametreleri, hipertrigliseridemi, hipoalbuminemi, ferritin düzeyinde yükselme gözlemlenmektedir. Pediatrik Romatoloji Uluslararası Araştırmalar Organizasyonu, Çocukluk Çağı Artritleri ve Romatoloji Araştırma Federasyonu, Pediatrik Romatoloji Ortak Çalışma Grubu işbirliği ile SJIA ilişkili MAS için sınıflandırma ölçütleri belirlenmiştir. Tedavide anakinra, siklosporin, glukokortikoidler ve IVIG tek başına veya kombinasyon halinde kullanılabilir. Genellikle ilk tedavi yaklaşımı yüksek doz steroid uygulanması ve 2 mg/kg/gün bölünmüş dozlarda devam edilmesidir. Tedaviye siklosporin eklenmesi, hem semptomların hızlı kontrolünü, hem de steroid dozunun azaltılmasını sağlar. Bu aşamada Yoğun Bakım, Romatoloji, Enfeksiyon ve Hematoloji Bilim Dallarının iş birliği ve hasta için en uygun tedavi protokolünün multidisipliner olarak belirlenmesi önemlidir.

Kaynak:

1. Ravelli A, Minoia F, Davi S, Horne A, Bovis F, Pistorio A, Aricò M, Avcin T, Behrens EM, De Benedetti F, Filipovic L, Grom AA, Henter JJ, Ilowite NT, Jordan MB, Khubchandani R, Kitoh T, Lehmberg K, Lovell DJ, Miettinen P, Nichols KE, Ozen S, Pachlopnik Schmid J, Ramanan AV, Russo R, Schneider R, Sterba G, Uziel Y, Wallace C, Wouters C, Wulffraat N, Demirkaya E, Brunner HI, Martini A, Ruperto N, Cron RQ; Paediatric Rheumatology International Trials Organisation; Childhood Arthritis and Rheumatology Research Alliance; Pediatric Rheumatology Collaborative Study Group; Histiocyte Society. 2016 Classification Criteria for Macrophage Activation Syndrome Complicating Systemic Juvenile Idiopathic Arthritis: A European League Against Rheumatism/American College of Rheumatology/Paediatric Rheumatology International Trials Organisation Collaborative Initiative. Ann Rheum Dis. 2016 Mar;75(3):481-9. doi: 10.1136/annrheumdis-2015-208982.
2. Nigrovic PA. Macrophage Activation Syndrome. Arthritis Rheumatol. 2024 Nov 3. doi: 10.1002/art.43052.



Çocuklarda İmmün Trombositopeni

Dr Ömer DOĞRU

İmmün trombositopeni (ITP), çocuklarda sıkça rastlanan, edinsel bir otoimmün hastalıktır [1-3]. ITP, izole trombositopeni (trombosit sayısı $<100.000/\text{mcl}$) ile karakterizedir ve altta yatan diğer trombositopeni nedenlerinin dışlanmasıyla teşhis edilir [1]. Uluslararası çalışma gruplarının tanımlarına göre, ITP, tanıdan sonraki ilk 3 ayda yeni tanı konmuş, 3-12 ay arasında persistan ve 12 aydan uzun sürerse kronik olarak sınıflandırılır [1]. Çocukluk çağı ITP'sinin etiyolojisi, patogenezi, prevalansı, tanı testleri, kemik iliği incelemesinin endikasyonları, tedavisi, komplikasyonları erişkinlerden belirgin olarak farklılık gösterebilmektedir.

Etiyoloji ve Patogenez

ITP'nin kesin nedeni tam olarak anlaşılamamakla birlikte, immün disregülasyon, otoantikör üretimi ve T hücre aracılı mekanizmalar önemli rol oynar [1,3].

- **Otoantikörler:** Trombosit yüzeyindeki glikoproteinlere (GP) (özellikle GPIIb/IIIa ve GPIb/IX) karşı üretilen otoantikörler, trombositlerin dalak ve karaciğerdeki makrofajlar tarafından fagositoz yoluyla yıkımına neden olur [2,4]. Ayrıca, otoantikörler trombosit üretimini baskılayabilir ve megakaryositlerin apoptozuna yol açabilir [4].
- **T Hücreleri:** CD4+ ve CD8+ T hücreleri, trombosit yıkımını artırarak ve megakaryosit fonksiyonunu bozarak trombositopeniye katkıda bulunur [8]. Özellikle, sitotoksik T lenfositleri (CTL), trombositlere doğrudan saldırarak yıkıma neden olabilir [3,4]. Treg hücrelerinin (düzenleyici T hücreleri) işlev bozukluğu da ITP patogenezinde rol oynar.
- **Diğer Faktörler:** Platelet desiyalizasyonu, kompleman aktivasyonu ve oksidatif stres gibi faktörler de ITP patogenezinde katkıda bulunur.

Prevalans ve İnsidans

Çocukluk çağı ITP'sinin insidansı yılda 1-5/100.000 çocuk olarak tahmin edilmektedir [1-3]. Akut ITP genellikle 2-10 yaş arasındaki çocuklarda görülürken, kronik ITP daha çok ergenlerde ve yetişkinlerde görülür [1]. ITP, çocukluk çağında görülen edinsel kanama bozukluklarının önde gelen nedenlerinden biridir.



Tanı Testleri

ITP tanısı, **diğer trombositopeni nedenlerinin dışlanması** dayanır [1,2]. Tanısal değerlendirme şunları içerir:

- **Hasta Öyküsü ve Fiziksel Muayene:** Ayrıntılı bir öykü (kanama belirtileri, ilaç kullanımı, aşılar, enfeksiyonlar) alınmalı ve fiziksel muayene ile splenomegali veya lenfadenopati gibi bulgular değerlendirilmelidir [2,5]. İTP’li hastalarda hepatosplenommegali ve lenfadenopati mutlaka ayırıcı tanıda çok dikkatli olmayı gerektiren bulgulardır. Tipik olarak İTP’li hastalarda hepatosplenomegali ve lenfadenopati görülmez.
- **Periferik Kan Yayması:** Trombosit sayısı ve morfolojisi, diğer kan hücrelerinin varlığı ve olası nedenler (örneğin, psödotrombositopeni) değerlendirilmelidir. Hemoliz varlığı TTP ve HUS gibi mikroanjiyopatik hemolitik anemileri düşündürmelidir.
- **Tam Kan Sayımı ve Retikülosit Sayımı:** Anemi veya lökopeni gibi diğer hematolojik anormalliklerin varlığı araştırılmalıdır.

• Ek Testler:

- Kantitatif immünglobulin seviyesi ölçümü
- Direkt antiglobulin testi (DAT)
- Glikoprotein spesifik antikor
- Antifosfolipid antikorları (antikardiyolipin ve lupus antikoagülanı dahil)
- Antitiroid antikorları ve tiroid fonksiyonu
- Antinükleer antikorlar
- Hamilelik testi
- HIV, hepatit B ve C serolojisi
- *H. pylori*
- İmmün yetmezlik paneli



Kemik İliği İncelemesi

Kemik iliği aspirasyonu ve biyopsisi, çocuklarda ITP tanısında rutin olarak gerekli değildir, ancak aşağıdaki durumlarda düşünülmelidir:

- **Atipik klinik veya laboratuvar bulguları:** Açıklanamayan sitopeniler, lökositoz veya blastların varlığı gibi
- **Tedaviye yanıt alınamaması:** Standart tedavilere yanıt vermeyen hastalarda altta yatan diğer nedenleri dışlamak için
- **ITP tanısından şüphe duyulması:** Özellikle altta yatan hematolojik maligniteler veya kemik iliği yetmezliği sendromlarından şüpheleniliyorsa

Çocuklarda yeni trombositopeninin en önemli ayırıcı tanısı **akut lenfoblastik lösemidir**

Tedavi

Çocuklarda ITP tedavisinin temel amacı, kanama riskini azaltmak ve yaşam kalitesini iyileştirmektir. Trombosit sayısını normalleştirmek her zaman gerekli değildir; tedavi, hastanın klinik durumuna göre bireyselleştirilmelidir.

İlk Basamak Tedaviler:

- **Gözlem:** Hafif trombositopeni (trombosit sayısı $>20.000/\text{mCL}$) ve kanama belirtisi olmayan hastalarda sadece gözlem yeterli olabilir.
- **Kortikosteroidler:** Prednizon (1-2 mg/kg/gün) veya deksametazon (0.6 mg/kg/gün, 4-7 gün) gibi kortikosteroidler, hızlı trombosit artışı sağlayabilir. Ancak, uzun süreli kullanımları yan etkilere neden olabilir.
- **İntravenöz İmmünglobulin (IVIg):** IVIg (0.4 g/kg/gün, 5 gün veya 1 g/kg, 1-2 gün), hızlı trombosit artışı sağlamak için kullanılabilir [7,8].
- **Anti-RhD İmmünglobulin:** Rh-pozitif hastalarda kullanılabilir; ancak hemoliz riski taşır.



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

İkinci Basamak Tedaviler: İlk basamak tedavilere yanıt vermeyen veya nükseden hastalarda aşağıdaki seçenekler değerlendirilebilir.

- **Rituximab:** Anti-CD20 monoklonal antikor olan rituximab, B hücrelerini hedef alarak otoantikor üretimini azaltır.
- **Trombopoietin Reseptör Agonistleri (TPO-RA):** Eltrombopag, romiplostim ve avatrombopag gibi TPO-RA'lar, megakaryositlerin uyarılmasıyla trombosit üretimini artırır.
- **Splenektomi:** trombosit yıkımını azaltarak trombosit sayısını artırabilir. Ancak, enfeksiyon ve tromboz gibi uzun vadeli komplikasyonlar riski taşır. Splenektomi sonrası aşılama önemlidir.
- **Diğer İmmünosupresanlar:** Azatioprin, siklosporin ve mikofenolat mofetil gibi ilaçlar, immün sistemi baskılayarak trombosit sayısını artırabilir.

Yeni Tedaviler:

- **Fostamatinib:** SYK inhibitörü olan fostamatinib, trombosit yıkımını azaltarak etki gösterir.
- **Oseltamivir:** Plateletlerin aşırı siyalilasyonunu önleyerek etki gösterir.
- **Desitabine:** T hücre homeostazını düzenler.
- **Rilzabrutinib:** Oral Bruton tirozin kinaz (BTK) inhibitörüdür.
- **Efgartigimod alfa:** FcRn antagonistidir.
- **Lanalumab:** B-hücre aktive edici faktör (BAFF) yolu inhibitörüdür.
- **Sovleplenib:** Yeni bir Syk inhibitörüdür.
- **Sutimlimab:** Kronik immün trombositopenide klasik kompleman yolunu inhibe eder.

Komplikasyonlar

ITP'nin komplikasyonları şunları içerebilir:

- **Kanama:** Ciddi kanama (intrakraniyal kanama gibi) nadirdir, ancak yaşamı tehdit edebilir.
- **Kronik ITP:** Hastaların bir kısmı kronik ITP geliştirebilir ve uzun süreli tedavi gerektirebilir.
- **Tedaviye Bağlı Yan Etkiler:** Kortikosteroidlerin uzun süreli kullanımı, enfeksiyon riskini artırabilir, kilo alımına, Cushingoid görünüme, duygudurum bozukluklarına, gastrointestinal toksisitelere, hiperglisemiye, uykusuzluğa, hipertansiyona ve nöropsikiyatrik semptomlara neden olabilir. Splenektomi sonrası enfeksiyon ve tromboz riski artar.



Prognoz

Çocuklarda ITP'nin prognozu genellikle iyidir ve çoğu hasta tedaviye yanıt verir. Akut ITP vakalarının çoğu kendiliğinden düzelirken, bazı hastalar kronik ITP geliştirebilir ve ek tedavi gerektirebilir.

Özel Durumlar

- **Refrakter ITP:** Tedaviye dirençli ITP vakaları (r-cITP), daha ileri tanısal değerlendirme ve tedavi yaklaşımları gerektirebilir. Bu hastalarda, kombine tedaviler ve klinik araştırmalar değerlendirilebilir.
- **COVID-19 ve Aşılar:** SARS-CoV-2 enfeksiyonu ve COVID-19 aşıları sonrası ITP vakaları bildirilmiştir. Bu durumlarda, standart ITP tedavi yaklaşımları uygulanabilir.

Sonuç

Bu yazı, çocuklarda ITP hakkında kapsamlı bir genel bakış sunmaktadır. Her hasta için tedavi kararları, bireysel klinik duruma, risk faktörlerine ve uluslararası kılavuzlara göre verilmelidir.

Kaynaklar:

1. Provan D, Stasi R, Newland AC, Blanchette VS, Bolton-Maggs P, Bussel JB, Chong BH, Cines DB, Gernsheimer TB, Godeau B, Grainger J, Greer I, Hunt BJ, Imbach PA, Lyons G, McMillan R, Rodeghiero F, Sanz MA, Tarantino M, Watson S, Young J, Kuter DJ. International consensus report on the investigation and management of primary immune thrombocytopenia. Blood. 2010 Jan 14;115(2):168-86. doi: 10.1182/blood-2009-06-225565. Epub 2009 Oct 21. PMID: 19846889.
2. Provan D, Stasi R, Newland AC, Blanchette VS, Bolton-Maggs P, Bussel JB, Chong BH, Cines DB, Gernsheimer TB, Godeau B, Grainger J, Greer I, Hunt BJ, Imbach PA, Lyons G, McMillan R, Rodeghiero F, Sanz MA, Tarantino M, Watson S, Young J, Kuter DJ. International consensus report on the investigation and management of primary immune thrombocytopenia. Blood. 2010 Jan 14;115(2):168-86. doi: 10.1182/blood-2009-06-225565. Epub 2009 Oct 21. PMID: 19846889.



3. Jolink AC, Nelson VS, Schipperus MR, Amini SN, Vidarsson G, van der Schoot CE, Porcelijn L, de Haas M, Kapur R. Potential Diagnostic Approaches for Prediction of Therapeutic Responses in Immune Thrombocytopenia. J Clin Med. 2021 Jul 30;10(15):3403. doi: 10.3390/jcm10153403. PMID: 34362187; PMCID: PMC8347743.
4. Lv Y, Shi H, Liu H, Zhou L. Current therapeutic strategies and perspectives in refractory ITP: What have we learned recently? Front Immunol. 2022 Aug 8;13:953716. doi: 10.3389/fimmu.2022.953716. PMID: 36003388; PMCID: PMC9393521.
5. Liu XG, Hou Y, Hou M. How we treat primary immune thrombocytopenia in adults. J Hematol Oncol. 2023 Jan 19;16(1):4. doi: 10.1186/s13045-023-01401-z. PMID: 36658588; PMCID: PMC9850343
6. Matzdorff A, Alesci SR, Gebhart J, Holzhauer S, Hütter-Krönke ML, Kühne T, Meyer O, Ostermann H, Pabinger I, Rummel M, Sachs UJ, Stauch T, Trautmann-Grill K, Wörmann B. Expert Report on Immune Thrombocytopenia: Current Diagnostics and Treatment - Recommendations from an Expert Group from Austria, Germany, and Switzerland. Oncol Res Treat. 2023;46 Suppl 2:5-44. doi: 10.1159/000529662. Epub 2023 Feb 14. PMID: 36787705.
7. Al-Samkari H. 2025 update on clinical trials in immune thrombocytopenia. Am J Hematol. 2024 Nov;99(11):2178-2190. doi: 10.1002/ajh.27448. Epub 2024 Aug 6. PMID: 39105413; PMCID: PMC11469945.
8. 2025 Immune thrombocytopenia (ITP) in children_ Management of patients with persistent, chronic, or refractory disease.UpToDate.pdf



Romatizmal Hastalıklarda Major Organ Tutulumları

"Ailesel Akdeniz Ateşi"

Özlem Akgün, İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

Ailesel Akdeniz Ateşi (AAA), monogenik otoinflamatuvar hastalıkların prototipi olup, tekrarlayan ateş ve seröz atakları ile karakterizedir. Özellikle Doğu Akdeniz halklarında yaygındır. Son yıllarda farklı coğrafyalardan da vakalar bildirilmiştir. 1997'de MEFV geninin tanımlanması hastalığın patogenezinin anlaşılmasında önemli bir gelişme olmuştur. MEFV, 16. kromozomun kısa kolunda yer alır ve pirin proteini kodlar. Pirin, inflamasyonun kontrolünde görev alırken, mutasyonları IL-1 β aracılı inflamasyona yol açar.

AAA genellikle çocukluk çağında başlar. Hastaların %60'ında semptomlar 10 yaşından önce, %90'ında ise 20 yaşından önce ortaya çıkar. Klinik semptomlar bireyler ve etnik gruplar arasında farklılık gösterebilir. Ataklar genellikle 6-72 saat sürer ve periton, plevra, perikart, sinovya gibi seröz membranları tutabilir. Tanı, Türk pediatrik AAA kriterleri ve Eurofever/PRINTO kriterlerine göre konur.

Kolşisin, AAA'nın temel tedavisidir ve inflamasyonu baskılayarak hastalığın ilerlemesini önler. Nötrofillerin mikrotübül yapısını bozarak kemotaksisini engeller ve inflamazom aktivasyonunu baskılar. Ek olarak, endotel hücreleri üzerindeki adezyon moleküllerinin dağılımını değiştirerek nötrofillerin damar dışına göçünü azaltır. Kolşisin Direnci, tolere edilebilen maksimum dozda kolşisinin düzenli kullanılmasına rağmen son 6 ay içinde, ayda 1 ve daha fazla atak geçirmek şeklinde tanımlanmıştır. Kolşisin direnci durumlarında anti IL1 blokerleri olan anakinra ve kanakinumab kullanılmaktadır.

AAA ile poliarteritis nodoza (PAN) ve IgA vaskülit (IgAV) arasında güçlü bir ilişki bulunmuştur. PAN sıklığının AAA hastalarında 200 kat arttığı bildirilmiştir. IgAV ise AAA hastalarında genel popülasyona kıyasla 4 kat daha sık görülür. AAA hastalarının %5'inde kronik artrit gelişebilir ve bu durum eklem deformitelerine yol açabilir.

AAA'nın en ciddi komplikasyonu amiloidozdur. Artan serum amiloid A (SAA) üretimi sonucu amiloid fibriller organlarda birikerek işlev bozukluklarına neden olabilir. Özellikle böbrekler, gastrointestinal sistem, karaciğer, dalak, kalp ve testisler etkilenir. Tanıda renal veya rektal biyopsi kullanılabilir. Amiloidoz sıklığı kolşisin öncesi dönemlerde %20-30 iken kolşisin sonrası sıklıkla Özen ve ark. tarafından yapılan bir çalışma ile de ortaya konduğu gibi %2,9'a inmiştir. Risk faktörleri arasında ailede amiloidoz öyküsü, tanı ve tedavide gecikme, tedaviye uyumsuzluk bulunmaktadır.



Konjenital Diafragma Hernisi

Nazife Reyhan Gök

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı

Konjenital diafragma hernisi (KDH) abdominal organların toraksa herniasyonu nedeniyle pulmoner hipoplazi (PH) ve pulmoner hipertansiyon (PHT) ile sonuçlanan, canlı doğumlarda 1/2500 sıklığında görülen tablodur.

KDH bebeklerde PH tahminini, KDH kontralateralindeki alanın fetal başa bölünmesiyle LHR (lung area/head circumference) oranı olarak tanımlanmıştır. Sistematik derlemeler ve metaanalizlere göre o/e (gözlenen/tahmin edilen) LHR için eşik değer %70'tir. Ciddi PH o/e LHR ≤ 25 ; orta PH o/e LHR $25 - 34,9$ veya $35 - 44,9$ ve karaciğer herniasyonu birlikteliği ile postnatal hayatta kalma $40 - 60$ civarındadır. Hafif PH ise o/e LHR > 45 veya o/e LHR $35 - 45$ olup karaciğer herniasyonu olmayan KDH olarak tanımlanır, hayatta kalma oranları $65 - 90$ aralığındadır.¹

Avrupa ve Kanada rehberlerine göre KDH bebekler doğum salonunda hemen entübe edilmelidir. T-parça, balon maske ya da ventilatörle $25 \text{ cmH}_2\text{O} \geq \text{PIP}$ basınçlarından kaçınılarak ilk nefes verilmelidir. KDH bebeklerde arteriyel kan gazında pH:7.25-7.40 ve pCO_2 :45-60 mmHg aralığında tutulmalıdır. Preduktal saturasyon hedefleri $85 - 95$ aralığında olacak şekilde oksijen desteklenmelidir. PH olan vakalarda 100 O_2 desteği başlanabilir. Tidal volum 4-6 ml/kg olacak şekilde konvansiyonel mekanik ventilasyon ilk tercih olabilir.^{2,3}

KDH bebekler için optimal bakımı sağlamak için prenatal dönemde tanı alması ve referans merkezlerde doğumun gerçekleşmesi mortaliteyi azaltır. LHR ile neonatal morbidite-mortalite ters orantılıdır. Geç kord klempleme ile ilgili öneriler henüz kesinlik kazanmamıştır. KDH'li bebeklerde yüz maskesiyle pozitif basınçlı ventilasyon uygulanmamalıdır, bebek hemen entübe edilmelidir. Doğum salonunda endotrakeal entübasyon haricinde solunum yöntemleri (spontan solunum, N-CPAP) hala önerilebilir düzeyde değildir. KDH bebeğin doğum salonunda stabilizasyonunun ana prensipleri yeterli perfüzyon, oksijenizasyon sağlarken yüksek basınçlardan kaçınmaktır.

Kaynaklar:

- 1- Jani J, Nicolaides KH, Keller RL, et al. Observed to expected lung area to head circumference ratio in the prediction of survival in fetuses with isolated diaphragmatic hernia. Ultrasound Obstet Gynecol 2007;30:67-71.
- 2- Puligandla P, Skarsgard E, Baird R, Guadagno E, Dimmer A, Ganescu O, Abbasi N, Altit G, Brindle M, Fernandes S, Dakshinamurti S, Flageole H, Hebert A, Keijzer R, Offringa M, Patel D, Ryan G, Traynor M, Zani A, Chiu P; Canadian Congenital Diaphragmatic Hernia Collaborative. Diagnosis and management of congenital diaphragmatic hernia: a 2023 update from the Canadian Congenital Diaphragmatic Hernia Collaborative. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed. 2024 Apr 18;109(3):239-252.
- 3- Snoek KG, Reiss IK, Greenough A, Capolupo I, Urlesberger B, Wessel L, Storme L, Deprest J, Schaible T, van Heijst A, Tibboel D; CDH EURO Consortium. Standardized Postnatal Management of Infants with Congenital Diaphragmatic Hernia in Europe: The CDH EURO Consortium Consensus - 2015 Update. Neonatology. 2016;110(1):66-74.



Kalp Yetersizliği Tedavisinde Yenilikler

Dr. Selen Karagözlü

Marmara Üniversitesi Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı

KALP YETERSİZLİĞİ

Kalp yetersizliği (KY), kalbin vucuda yeterli miktarda kan pompalayamaması durumudur. Ventriküllerin kanla dolma ve/veya kan atma yeteneğini bozan yapısal veya işlevsel kardiyak bozukluklardan kaynaklanabilir. Çocuklarda KY nadir görülse de genetik faktörler, doğuştan gelen kalp hastalıkları veya enfeksiyonlar nedeniyle ortaya çıkabilir.

İnsidans

- Çocuklarda insidans: 100.000'de 0.9-7.4
- Kalp yetersizliğine bağlı hastane yatışlarının %64'u infant döneminde
- Hastane içi ölüm oranı: %7-26
- ABD'de 19 yaş altı KY nedeniyle hastaneye yatış sayısı: 12.000-35.000
- ABD'de her yıl yaklaşık 11.000-14.000 çocuk KY nedeniyle hastaneye yatmaktadır.
- Türkiye'de 2016-2022 arasında KY tanısı alan 2.722.151 hastanın 19 yaş altı hasta sayısı: 23.443
- Toplam prevalans: 21.14/1000, 0-9 yaş grubunda 1/1000

Yenidoğan ve Süt Çocukları Kalp Yetersizliği Etiyolojisi

Yapısal Kalp Hastalığı		Yapısal Olarak Normal Kalp
Basınç Yüğü Ciddi/kritik aort stenozu Aort koarktasyonu ve kesintili aorta	Kompleks Tek ventrikül (Sistemik ventrikül girişi ve/veya çıkışında veya pulmoner venöz dönüşte darlık) Ebstein anomalisi	Ciddi anemi (hemoliz, hipoplastik anemi) Aşırı sıvı yükü Akut hipertansiyon Bronkopulmoner displazi Ritim bozuklukları (SVT, AV tam blok) Asfiksi Sepsis Myokardit
Volüm Yüğü Ventriküler septal defekt Atriyoventriküler septal defekt Patent duktus arteriyozus Trunkus arteriyozus Aortopulmoner pencere Geniş aortopulmoner kollateral arterler	Miyokart fonksiyon bozukluğu İskemi ALCAPA sendromu Kardiyomiyopati Miyokardit Primer kardiyomiyopati Sekonder (aritmik, renal, hipotiroidi, etc)	
Kapak Disfonksiyonu Atriyoventriküler kapak yetersizliği Semilunar kapak yetersizliği Trunkal kapak yetersizliği Pulmoner kapak atrezili Fallot tetralojisi	Postoperatif Ventrikül fonksiyon bozukluğu Ritim bozuklukları	



Çocuk ve Adolesanlarda Kalp Yetersizliği Etiyolojisi		
Yapısal Kalp Hastalığı		Yapısal Olarak Normal Kalp
Opere Edilmemiş Yapısal Kalp Hastalığı	Postoperatif Yapısal Kalp Hastalığı	
<i>Sol Kalp Yetersizliği</i> Mitral yetersizlikte artış Aort yetersizliğinde artış İlerleyici sol ventrikül çıkış yolu darlığı <i>Sağ Kalp Yetersizliği</i> Ebstein anomalisi Eisenmenger sendromu Ritim bozuklukları	<i>Sol Kalp Yetersizliği</i> Miyokart disfonksiyonu (iskemi, fibrozis) Volüm yükü (rezidü şant, kapak yetersizliği) Basınç yükü (rezidü veya ilerleyici sol ventrikül çıkış yolu darlığı) <i>Sağ Kalp Yetersizliği</i> Miyokart disfonksiyonu (iskemi, fibrozis) Basınç yükü (rezidü çıkış yolu darlığı, pulmoner hipertansiyon) Volüm yükü (pulmoner/trikuspit kapak yetersizliği) <i>Ritim bozuklukları</i>	<i>Kardiyomiyopati (primer)</i> Dilate KMP Hipertrofik KMP Restriktif KMP <i>Kardiyomiyopati (Sekonder)</i> Enfeksiyöz veya inflamatuvar (miyokardit, endokardit) İskemi (Kawasaki hastalığı) Kronik volüm yükü (edinsel kapak yetersizliği, romatizmal kapak hastalığı) Kronik aritmiler Toksinler (antrasiklin, radyasyon) Musküler distrofiler Metabolik hastalıklar

Klinik Belirtiler

KY'nin ilk evrelerinde semptomlar genellikle spesifik değildir. En yaygın belirtiler şunlardır:

- Egzersiz intoleransı, kolay yorulma
- Pulmoner veya sistemik sıvı yüklenmesine bağlı nefes darlığı
- Kardeş veya ebeveyninde doğuştan kalp hastalığı veya kardiyomiyopati öyküsü
- Fizik muayene ve tanısal testler (EKG, EKO, laboratuvar testleri)

İnfanlarda: Beslenme sırasında aşırı terleme, takipne, kolay yorulma, sinirlilik, beslenmenin azalması, zayıf kilo alımı, motor gelişiminin gecikmesine (Yetersiz beslenme)

Kucuk çocuklarda: Gastrointestinal semptomlar (karın ağrısı, mide bulantısı, kusma ve iştahsızlık), zayıf kilo alımı, kolay yorulma, hırıltılı solunum, tekrarlayan veya kronik oksuruk

Buyuk çocuklarda: Egzersiz intoleransı, anoreksi, karın ağrısı, wheezing, dispne, odem, carpıntı, göğüs ağrısı, baş donmesi

Tanı Araçları

- **Göğüs Radyografisi:** Yenidoğanda kalp-göğüs oranı >0.6 , sut çocuğunda >0.55 , büyük çocuklarda >0.5
- **EKG:** ST segmenti ve T dalgası anormallikleri, artmış/azalmış QRS voltajı, biatriyal genişleme, kalp bloğu, taşikardi veya sık ektopik atımlar



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

- **Ekokardiyografi:** Anatomi ve fonksiyonel değerlendirme, kardiyak anatomi, arteriyel ve venöz bağlantılar, koroner arterlerin kokeni, şant varlığı, valvuler stenoz ve regurjitasyon, atriyal ve ventriküler boyutlar (oda boyutu, duvar kalınlığı ve trabekulasyonlar dahil), lv ve rv global ve bölgesel sistolik fonksiyon, lv diyastolik fonksiyon, tahmini rv ve pulmoner arter basınçları, atriyal veya ventriküler trombuslar, perikardiyal efüzyon
- **BT Anjiyografi ve Kardiyak MR:** Koroner arterlerin değerlendirilmesi, doğuştan kalp hastalıklarında anatomik detayların incelenmesi, miyokardiyal inflamasyon ve fibrozis tespiti
- **Laboratuvar Testleri:** Beyin natriuretik peptid (BNP), troponin, tam kan sayımı, biyokimya testleri, sedimentasyon ve CRP
- **Kalp Kateterizasyonu:** Etiyolojinin belirlenmesi, transplantasyon ihtiyacının değerlendirilmesi
- **24 Saat Holter:** Ritim bozuklukları için takip
- **Egzersiz Testi:** Kardiyomiyopatisi olan çocuklarda fonksiyonel değerlendirme
- **Genetik Testler:** Kalıtsal faktörlerin belirlenmesi

Kalp Yetersizliği Evreleme Ve Şiddeti

Modifiye Ross ve NYHA kalp yetersizliği evreleme sistemi

Evre	Modifiye Ross	NYHA
I	Semptom veya kısıtlama yoktur	Fiziksel aktivitede kısıtlanma yoktur, rutin fiziksel aktivite ile yorgunluk veya nefes darlığı yoktur.
II	Süt çocukları: Beslenme ile hafif takipne ve/veya aşırı terleme Daha büyük çocuklar: Fiziksel aktivite ile hafif-orta düzeyde solunum sıkıntısı	Fiziksel aktivitede hafif kısıtlanma vardır. İstirahat halinde semptom yokken, rutin fiziksel aktivite sonucunda yorgunluk, çarpıntı ve nefes darlığı vardır.
III	Süt çocukları: Büyüme gelişme geriliği ve beslenme iler belirgin takipne veya aşırı terleme Daha büyük çocuklar: Fiziksel aktivite ile belirgin solunum sıkıntısı	Fiziksel aktivitede belirgin kısıtlanma. İstirahat halinde semptom yokken, rutin aktiviteden daha az bir aktivite ile yorgunluk, çarpıntı ve nefes darlığı ortaya çıkar.
IV	İstirahat halinde takipne, çekilme, inleme veya aşırı terleme gibi semptomlar	Tüm aktiviteler sırasında semptom vardır. İstirahatte hasta semptomatiktir ve herhangi bir aktivite ile semptomlar artar.



KALP YETERSİZLİĞİ TEDAVİSİ

KALP
YETERSİZLİĞİ
TEDAVİSİ

KONJENİTAL KALP HASTALIĞI OLAN HASTALARDA KALP YETMEZLİĞİNİN EVRELERİ VE POTANSİYEL TEDAVİLER

EVRE A	EVRE B	EVRE C	EVRE D
- Asemptomatik - Normal ventriküler boyut ve ejeksiyon fraksiyonu - Kalp yetmezliği gelişimi	- Asemptomatik - NYHA veya Ross sınıf 1 - Hafif derecede azalmış ventriküler fonksiyon, hafif ventriküler dilatasyon veya hipertrofi	- Geçmişte veya şuan kalp yetersizliği semptom ve belirtileri - NYHA or Ross sınıf 2-3 - Orta veya daha fazla derecede azalmış ventriküler fonksiyonlar	- NYHA or Ross sınıf 4 - Sık kalp yetersizliğine bağlı hastane yatışları - Kontrol edilemeyen ventriküler aritmiler
İçin risk faktörleri: -Obezite -Hipertansiyon -Diyabet -Kardiyotoksik ajanlara maruz kalma -Ailede kardiyomiopati öyküsü -Kardiyomiopati ile ilişkili genetik sendromlar	- Ekokardiyografi veya kardiyak kateterizasyonda hafif yükselmiş dolum basınçlarının kanıtı - Yükselmiş natriüretik peptitler - Siyanoz - Pulmoner hipertansiyon - Kalp pili bağımlılığı	- Ekokardiyografi veya kardiyak kateterizasyonda artmış dolum basınçları - Tekrarlayan aritmiler	

Tarama ve Müdahale: Rezidü Konjenital Defektler, Beslenme Eksiklikleri, Obezite, Diyabet, Kardiyak Olmayan Komorbiditeler, Pulmoner veya Sistemik Hipertansiyon

LV disfonksiyonu: ACE inhibitörü, β-bloker
Tek ventrikül DKH: Digoksin

Sıvı yüklenmesi: Diüretikler
LV disfonksiyonu: ACE, ARB veya ARNI, β-bloker, Aldosteron antagonisti
RV disfonksiyonu: Tıbbi tedavi vaka bazında değerlendirilmelidir. β-bloker tedavisi, tek ventriküllü hastalarda ve sistemik RV morfolojisinde kötü sonuçlarla ilişkilendirilebilir.

VAD veya transplant değerlendirmesi
Cardiac resenkronizasyon tedavisi
Implantable edilebilir Kardioverter-defibrilatör

AHA SCIENTIFIC STATEMENT

Genel Tedavi Amaçları

- Altta yatan sebebi ortadan kaldırmak (DKH, anemi, aritmi vb.)
- Semptomları gidermek, hastalığın ilerlemesini kontrol etmek
- Beslenme, su-tuz dengesi, oksijen desteği gibi destekleyici önlemler
- Medikal tedavi

- o Konjesyonu ve odemin giderilmesi
- o Kardiyak debi ve organ perfuzyonunu artırılması
- o Pulmoner wedge basıncının düşürülmesi
- o Hastalığın ilerlemesinin geciktirilmesi

Genel Önlemler

- o Beslenme düzenlenmesi (yüksek kalorili diyet, tuz ve su kısıtlaması)
- o Anemi tedavisi (demir eksikliği ve kronik hastalık anemisi)
- o Aşı takvimi (influenza, pnömokok, COVID-19, RSV aşılı)



Farmakolojik Tedavi

Kullanılan ajanların kanıtları büyük ölçüde yetişkin çalışmalarından gelmektedir. Tedavi stratejileri, sol ventrikul (LV) sistolik disfonksiyonunun sempatik sinir ve renin-anjiyotensin sistemlerini aktive ettiği gözlemlerine dayanmaktadır. Bu yanıt başlangıçta fizyolojiktir (ve kompensatuardır), ancak kalıcı aktivasyon maladaptiftir ve progresif LV dilatasyonu ve disfonksiyonuna (remodeling) ve KY'nin kötüleşmesine katkıda bulunur.

Diüretikler

Diüretikler, natriurezi teşvik ederek pulmoner ve periferik ödem gibi volum yükü semptomlarını hafifletir

Loop diüretikler: Furosemid en yaygındır. Bumetanid ve torsemid daha güçlü/daha şiddetli veya furosemid dirençli sıvı yükü olan hastalarda kullanılır. Henle kulpunun kalın çıkan kolunda sodyum ve klorür geri emilimini inhibe eder. Yan etkileri: elektrolit bozuklukları (hiponatremi, hipokloremi ve hipokalemi), metabolik alkaloz ve böbrek yetmezliğidir. Uzun süreli tedavide nefrokalsinoz, ototoksisiteye ve artmış kemik kırığı riski oluşur.

Tiyazid diüretikler: Böbreklerin distal kıvrımlı tubullerinden sodyum ve klorür iyonlarının geri emilimini inhibe eder. Genellikle ikinci basamak ajandır. Sıklıkla bir loop diüretik ile kombine edilir. Yaygın olarak klorotiyazid, hidroklorotiyazid ve metolazon kullanılır

Renin-Anjiyotensin-Aldosteron Sistemi (RAAS) İnhibitörleri

ACE inhibitörleri, anjiyotensin II reseptör blokerleri ve neprilizin inhibitörleri KY' nin ilerlemesini yavaşlatır. KY, renin-anjiyotensin-aldosteron sisteminin (RAAS) aktivasyonuna ve artmış sempatik tonusa neden olur. RAAS aktivasyonunu bloke eden ajanlar (ACE inhibitörleri , Anjiyotensin II reseptör blokerleri (ARB'ler) , Anjiyotensin reseptör-neprilizin inhibitörleri (ARNI'ler)) afterload'u azaltır ve ventrikul remodelinginin tersine çevrilmesini teşvik eder.

ACE inhibitörleri: Birinci basamak tedavidir. ACE inhibitörleri genellikle çocuklarda iyi tolere edilir ve yan etkileri nadirdir. Tedaviye başlarken, özellikle yenidoğanlarda kan basıncı ve böbrek fonksiyonu izlenmelidir. Güçlü bir vazokonstriktör olan ve ayrıca miyosit hipertrofisi, fibrozis ve aldosteron salgısını teşvik eden anjiyotensin II oluşumunu inhibe eder. KY'li hastalarda öncelikle afterload'u azaltarak, kardiyak outputu iyileştirerek ve kronik kullanımda patolojik LV remodelinginin tersine çevrilmesini sağlayarak fayda sağlar. Semptomatik KY hastalarında sağ kalımı artırır

Anjiyotensin II reseptör blokerleri (ARB'ler) : Kandesartan, losartan, valsartan kullanımına ilişkin veriler sınırlıdır. Genellikle oksuruk veya anjiyödem nedeniyle ACE inhibitörlerini tolere edemeyen hastalar için ayrılmıştır.

Spirinolakton: Aldosteron antagonisti potasyum tutucu bir diüretiktir. Miyokardiyal fibrozisi inhibe ederek mortaliteyi azaltır, patolojik remodelingi engeller.

Anjiyotensin reseptör-neprilizin inhibitörü (ARNI) : Kombinasyon ilacı sakubitrilvalsartan (bir neprilizin inhibitörü artı bir ARB) bu sınıftaki tek onaylı ajandır. ACE inhibitörü yerine kullanılabilecek bir seçenektir. Mevcut pediatrik çalışma verileri sınırlıdır. Doz tolerasyonu zor. Stabil hastada ACEI den geçilebilir. 1 yaş üzerinde KY' de FDA onaylıdır (2019). Sakubitril-valsartan'ın yetişkin KY hastalarında enalapril ile karşılaştırıldığında mortalite ve KY hastaneye yatışlarını azalttığı gösterilmiştir.



Beta Blokerler

Karvedilol ve metoprolol gibi ajanlar sempatik aktivasyonu baskılar ve miyokardiyal fonksiyonları iyileştirir. Genellikle diuretikler ve bir ACE inhibitöründen oluşan kombine tedavi ile verilir. Dekompanse KY'li hastalarda beta blokerler kesilmelidir. Sık ventriküler ektopisi olan hastalar için metoprolol tercih edilebilir. Beta blokerler, miyokardın kronik sempatik aktivasyonunun maladaptif etkilerini karşılar. Yetişkin KY hastalarında, hasta sağkalımını iyileştirir, LV remodelingini tersine çevirir ve miyokardiyal fibrozisi azaltır.

Karvedilol, düşük bir dozda (genellikle günde iki kez oral olarak 0,05 mg/kg doz) başlanır ve yan etkileri en aza indirmek için her iki haftada bir artırılır. Yan etkiler arasında baş donmesi, yorgunluk, hipotansiyon, bradikardi, bronkospazm ve hipoglisemi bulunur.

Metoprolol, günde iki kez oral olarak 0,1 mg/kg dozunda başlanır ve gerektiğinde yavaşça (genellikle her iki haftada bir) artırılır ve günde 1 mg/kg'a kadar çıkarılır (yetişkinlerde maksimum günlük doz: 2 mg/kg/gün veya 200 mg/gün, hangisi daha düşükse). Yan etkiler karvedilol ile benzerdir.

Digoksin

Pozitif inotropik (Na⁺/K⁺ ATPaz inhibisyonu ve intraselüler Ca⁺ artışı ile) ve negatif kronotropik (atriyal iletimi yavaşlatır) etkileri ile semptomları hafifletir. KY'de sempatolitik, parasempatik aktiviteyi uyarır. Kalbin oksijene tüketimini azaltır. DKH' da kullanımı azdır. Semptomatik sistolik disfonksiyonda kullanılır.

Sodyum-glukoz kotransporter 2 (SGLT2) inhibitörleri

Dapagliflozin, empagliflozin erişkinde sağkalımı iyileştirdiği, KY' de hastaneye yatışlarını azalttığını ve KY semptomlarını iyileştirdiği saptanmıştır. Çocuklarda KY'de SGLT2 inhibitörlerinin kullanımına ilişkin veriler sınırlıdır. Mevcut SGLT2 inhibitörlerinin hiçbir FDA tarafından çocuklarda bu endikasyon için onaylanmamıştır.

Soluble guanil siklaz inhibitörleri (vericiguat)

Direkt olarak cGMP' yi artırır. Tedaviye dirençli hastalarda tercih edilir. Erişkinlerde vazodilatasyon, kardiyak fibrozisi onlediği ve remodelingin düzenlenmesine yardımcı olur. Çocuklarda çalışmalar başlatılmıştır.

Ivabradin

Sinoatriyal nodda selektif inhibisyon yapar ve yavaş depolarizasyon fazını uzatarak sinus hızını yavaşlatır. FDA tarafından ≥6 aylık pediatrik hastalarda DKM'ye bağlı stabil semptomatik KY tedavisi için onaylanmıştır. DKM' li çocuklarda BNP, fonksiyonel sınıf ve EF de anlamlı iyileştirme yapmaktadır. Beta bloker ve/veya digoksin tedavisine rağmen yüksek istirahat kalp hızı olan veya beta bloker veya digoksin kullanımına kontrendikasyon veya intoleransı olan stabil kronik KY'li hastalar için bir seçenektir.

Tolvaptan

Selektif vasopressin 2 reseptör (V2) antagonistidir. Dirençli hiponatremide kullanılır. Su atılımını artırır, serum Na düzeyini artırır ve idrar osmolaritesini düşürür.



Nesiritid

Rekombinant B-tipi natriuretik peptiddir. Diurez, natriurez ve arteriyel ve venöz dilatasyonu teşvik ederek preload ve afterload'u azaltır. Miyokard üzerinde doğrudan inotropik etki olmaksızın kardiyak outputu iyileştirir. Pediatrik akut KY yönetimi için rutin olarak nesiritid kullanılmasını önerilmez. Hipotansiyon riskinde artış görülür.

Pulmoner Vazodilatörler: Pulmoner hipertansiyona bağlı sağ KY'si olan çocuklarda pulmoner vazodilatörler kullanılır.

İleri KY Tedavileri

IV diuretikler ve inotropik ajanlardır. İnotropikler, düşük kardiyak output durumunda kullanılır. Etkileri, artmış üretim (katekolaminler) veya azalmış degradasyon (fosfodiesteraz III inhibisyonu) yoluyla daha yüksek intraselüler siklik adenilat monofosfat (cAMP) düzeyleri ile ilişkilidir. Katekolaminler, semptomimetik stimulasyonu, miyokardiyal kontraktiletiyi iyileştirir ve periferik vasküler yataklar üzerinde ek faydalı etkileri olabilir. Dekompanse KY'de tercih edilen ilaç dopamindir (genellikle intravenöz milrinon ile kombinasyon halinde). Dobutamin, afterload'u azaltıcı ek bir etkiye sahiptir. Refrakter hipotansiyon ve/veya kötü organ perfuzyonu durumunda düşük doz epinefrin kullanılır.

İnotropikler: Dopamin, dobutamin, epinefrin, norepinefrin, fosfodiesteraz inhibitörleri (Milrinon)

Fosfodiesteraz III inhibitörleri: Milrinon, Enoksimon, Vesnarinondur. Hücre içi cAMP'yi artırır ve Pozitif inotropiktir. Kontraktiletiyi artırır ve afterload'u azaltırken miyokardiyal oksijen tüketiminde önemli bir artışa neden olmaz. Kalp hızını artırmaz. Sistemik ve pulmoner arteriyel yatakta vazodilatasyon yaparak vasküler rezistansı düşürür. Hipotansiyondan kaçınmak için milrinon, başlangıçta 0,25 mcg/kg/dak dozunda IV infüzyon olarak uygulanır ve gerektiğinde yavaşça 1 mcg/kg/dak maksimum doza kadar titrasyon yapılır.

Epinefrin: Potent beta-1 agonist, orta düzeyde beta 2- alpha 1 agonist, pozitif inotrop, kronotropiktir. Taşikardi ve vazokonstriksiyon yapar.

Norepinefrin: Alfa-beta 1 agonist, on planda vazokonstriksiyon yapar pozitif inotrop, kronotropiktir. Septik şokta tercih edilir.

Dopamin: Pozitif inotrop, kronotrop (doz bağımlı etki). Periferik vasküler direnci artırıyor.

Dobutamin: Beta-1 ve 2 agonist, pozitif inotrop, kronotrop, periferik vasküler direnci düşürür. Taşikardi yapar.

Levosimendan: Kalsiyum duyarlılaştırıcı ajan, ileri evre KY'de kullanılır. Troponin C'ye bağlanarak hücre içi kalsiyum düzeyini artırmadan kalsiyum duyarlılığını artırır ve kasılmayı artırır. Pozitif inotrop ve kronotropdur. Periferik vazodilatasyon yapar, on yuk ve art yuku azaltır. Proaritmik etkisi yoktur. Kardiyomiyositlerde mitokondriyal (ATP) duyarlı potasyum kanallarını da açarak kardiyoprotektif etki yapar. Genellikle kardiyak cerrahi sonrası düşük kardiyak debi sendromunda, konvansiyonel tedavinin yeterli olmadığı akut dekompanse KY' de, şiddetli konjestif KY' de kullanılır. FDA onayı yoktur!

12. MARMARA PEDIATRI

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Mekanik Destek: Ekstrakorporeal membran oksijenasyonu (ECMO), Ventrikul destek cihazlarıdır. Kalp nakline ya da iyileşmeye koprudur.

Kalp Nakli: Son dönem KY hastalarında uygulanır

Komplikasyon Yönetimi

- **Tromboembolizm:** Antitrombotik tedavi (Aspirin, Heparin, Warfarin)
- **Aritmiler:** Anti-aritmik ilaçlar, ICD, kalp pili, kardiyak resenkronizasyon tedavisi



Genetik ve Böbrek

Serçin Güven

Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nefrolojisi BD

Böbrek hastalıklarının genetik temeli ile ilgili bilgilerimizin son yıllardaki artışıyla beraber tanı yolculuğunu sonlandırma, tanının pozitif olarak yeniden değerlendirilmesi ve bireyselleştirilmiş tedavi mümkün olmaktadır. Hastalık özelinde bakıldığında ise örneğin; steroide dirençli nefrotik sendromda (SRNS) hastalık sebebi bir genetik mutasyon saptama oranı %30'dur ve yaş küçüldükçe bu oran artmaktadır. Glomerüler filtrasyon bariyerinde yer alan proteinlerin herhangi birini kodlayan bir gende mutasyon saptamak bize kesin tanı sağlamakla kalmayıp tedavi edilebilir bir SRNS formunu ortaya koyabilmekte, gereksiz immunsupresiften kaçınma imkanı sağlamaktadır. Son dönem böbrek yetersizliğine ilerleyen vakalarda rekürrens riski dahil transplantasyon stratejisini belirlememiz mümkün olmaktadır.

Erişkin yaştaki genetik temelli kronik böbrek hastalığının (KBH) en sık nedenleri olan Alport sendromunda ise genetik tanı, biyopsi gerekliliğini ortadan kaldırmakta ve mutasyon saptanan gene bağlı olarak prognozu ön görmemize olanak vermektedir. Donör adayı olabilecek aile bireylerini olası risklerden korumak için artık genetik araştırmanın yapılmasının ve taşıyıcı bireylerin saptanmasının önemi daha iyi anlaşılmıştır.

Kronik böbrek hastalarında; aile hikayesi, akraba evliliği varsa, 50 yaş öncesi KBH saptanmışsa ve ekstrarenal bulgu varlığında genetik araştırma yapılmalıdır. Tipik fenotip (alport spektrum, kistik böbrekler, tübülopatiler, konjenital nefropatiler...) varsa ve nedeni açıklanamayan KBH 'da genetik danışmanlık önerilmektedir. Genetik tanının prognostik ve terapötik kararda önemli olması da başka bir gereklilik sebebidir. Donör adayı olan aile bireylerinin taranması ve herhangi bir mutasyon saptandığında ailelere prenatal danışmanlık verilmelidir.

Kaynaklar :

1. Connaughton DM, Hildebrandt F. Personalized medicine in chronic kidney disease by detection of monogenic mutations. Nephrol Dial Transplant. 2020 Mar 1;35(3):390-397.
2. Ding WY, Koziell A, McCarthy HJ, Bierzynska A, Bhagavatula MK, Dudley JA, Inward CD, Coward RJ, Tizard J, Reid C, Antignac C, Boyer O, Saleem MA. Initial steroid sensitivity in children with steroid-resistant nephrotic syndrome predicts post-transplant recurrence. J Am Soc Nephrol. 2014 Jun;25(6):1342-8.
3. Trautmann A, Seide S, Lipska-Ziętkiewicz BS, Ozaltın F, Szczepanska M, Azocar M, Jankauskiene A, Zurowska A, Caliskan S, Saeed B, Morello W, Emma F, Litwin M, Tsygin A, Fomina S, Wasilewska A, Melk A, Benetti E, Gellermann J, Stajic N, Tkaczyk M, Baiko S, Prikhodina L, Csaicsich D, Medynska A, Krisam R, Breitschwerdt H, Schaefer F; PodoNet Consortium. Outcomes of steroid-resistant nephrotic syndrome in children not treated with intensified immunosuppression. Pediatr Nephrol. 2023 May;38(5):1499-1511.

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



Doğum Odasında Postnatal Solunum Sıkıntısı Olan Geç Prematüre

Sinem GÜLCAN KERSİN

Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Neonatoloji BD

Gebeliğin 34^{0/7}-36^{6/7} haftaları arasında doğan bebekler geç prematüre olarak adlandırılırlar. Bu bebekler, akciğer olgunlaşmasının tamamlanmamış olması nedeniyle solunumsal olarak zorluk yaşayabilirler. Postnatal solunum sıkıntısı, doğum odasında sık karşılaşılan bir durum OLUP, yenidoğanın geçici takipnesi, respiratuar distres sendromu ve persistan pulmoner hipertansiyon en yaygın solunum problemlerindendir.

Spontan solunumu olan her bebekte olduğu gibi solunum sıkıntısını yönetmede non-invaziv solunum desteği bu bebeklerde de etkili ve önemli bir yaklaşımdır. İnvaziv mekanik ventilasyon ihtiyacını azaltarak komplikasyon riskini düşürür. Doğum odasında uygun non-invaziv solunum desteğinin başlanması, en uygun şartlarda yenidoğan yoğun bakım ünitesine transferi sağlamak, bebeğe uygun ventilasyonun sağlanması, geç prematüre bebeklerin klinik seyrini iyileştirmekte kritik rol oynamaktadır.

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Yeni Ekstübe Olmuş ve Noninvaziv Mekanik Ventilasyon Desteği İhtiyacı Olan Yenidoğan Bebek

Sinem GÜLCAN KERSİN

Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Neonatoloji BD

Yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde mekanik ventilasyon uygulanan bebeklerde ekstübasyon sonrası solunum desteği ihtiyacı sık karşılaşılan bir durumdur. Prematüre ve düşük doğum ağırlıklı bebekler başta olmak üzere, akciğer gelişimi tam tamamlanmamış yenidoğanlarda ekstübasyon sonrası solunum yetmezliği gelişme riski yüksektir. Bu süreçte en uygun destek yönteminin belirlenmesi, morbidite ve yeniden entübasyon oranlarını azaltmada kritik öneme sahiptir.

Noninvaziv mekanik ventilasyon, ekstübasyon sonrası gelişebilecek apne, atelektazi ve solunum yetmezliğini önlemeye yardımcı olur. Nazal sürekli pozitif hava yolu basıncı (nCPAP), non-invaziv pozitif basınçlı ventilasyon (NIPPV) ve yüksek akımlı nazal kanül (HFNC) gibi noninvaziv destek yöntemleri, alveolar stabilizasyonu sağlayarak ekstübasyon başarısını artırır. Kanıt düzeyi henüz düşük de olsa özellikle prematüre bebeklerde ekstübasyon sonrasında NIPPV'nin; ronkopulmoner displazi (BPD) ve BPD/mortaliteyi nCPAP'a göre biraz daha fazla azalttığı, respiratuar solunum distresli prematüre bebeklerde mekanik ventilasyon gereksinimini daha etkin önlediği gösterilmiştir. Hasta için en uygun solunum desteğinin ve ara yüzün sağlanması, kısa ve uzun dönemli komplikasyonları önlemede önemli bir role sahiptir.



Acil Müdahalede Biyomarkerlar: Çocuk Hastalarda Tanıya Giden Yol

Dr Sinem ORAL CEBECİ

İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa

Cerrahpaşa Tıp Fakültesi

Çocuk Sağlığı ve hastalıkları AD, Çocuk Acil BD

Biyobelirteçler, hastalıkların tanı, prognoz ve tedavi süreçlerinde kritik rol oynayan ölçülebilir biyolojik göstergelerdir. Acil tıp uygulamalarında biyobelirteçler, özellikle çocuk hastalarda enfeksiyon kaynaklı durumları tespit etmek ve uygun tedavi yönetimini belirlemek için kullanılmaktadır.

Sepsiste

Biyobelirteçlerin

Önemi

Sepsis, erken tanı konulmadığında hayatı tehdit eden ciddi bir durumdur. Kan kültürü gibi geleneksel yöntemler zaman alırken, **Prokalsitonin (PCT)** ve **C-Reaktif Protein (CRP)** gibi biyobelirteçler hızlı tanı koymada önemli rol oynar.

- **PCT**, bakteriyel enfeksiyonları viral enfeksiyonlardan ayırmada yüksek özgüllüğe sahiptir ve bakteriyel yük ile doğrudan ilişkilidir.
- **CRP**, enfeksiyon ve inflamasyonda artış gösterir, ancak özgüllüğü düşüktür ve enfeksiyon dışı durumlarda da yükselebilir olması önemli bir dezavantajdır.
- **Presepsin ve PTX3**, sepsis tanısında ek bilgiler sağlayan yeni biyobelirteçlerdir.

Akut Apandisit Tanısında Biyobelirteçler

Tek bir biyobelirtecin kesin tanı koymada yeterli olmadığı, bunun yerine biyobelirteç kombinasyonlarının daha doğru sonuçlar sunduğu görülmüştür. **Omik bilimler (genomik, proteomik, metabolomik)**, gelecekte daha hassas tanı yöntemleri geliştirilmesine katkı sağlayacaktır.

Kafa Travması ve Biyobelirteçler

Kraniyal BT gerekliliğini değerlendirmek için **GFAP, UCH-L1 ve S100B** gibi biyobelirteçler kullanılmaktadır. Bu belirteçler, gereksiz radyasyon maruziyetini ve maliyeti azaltarak hastaların daha güvenli yönetilmesine yardımcı olur.

Sonuç ve Gelecek Perspektifi

Tek bir biyobelirtecin kesin tanı koymada yeterli olmadığı, biyobelirteç kombinasyonlarının daha güvenilir sonuçlar sunduğu vurgulanmaktadır. Klinik karar süreçlerinde biyobelirteçlerin hasta değerlendirmesiyle birlikte kullanılması gerekmektedir. Gelecekte, yapay zeka destekli biyobelirteç analizleri ile tanı ve tedavi süreçlerinin daha etkin hale gelmesi beklenmektedir.

12. MARMARA PEDIATRI

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



Kaynaklar:

Kim MH, Choi JH. An Update on Sepsis Biomarkers. Infect Chemother. 2020 Mar;52(1):1-18.

He, R.-R.; Yue, G.-L.; Dong, M.-L.; Wang, J.-Q.; Cheng, C. Sepsis Biomarkers: Advancements and Clinical Applications—A Narrative Review. Int. J. Mol. Sci. 2024, 25, 9010.

Saxena J, Das S, Kumar A, Sharma A, Sharma L, Kaushik S, Kumar Srivastava V, Jamal Siddiqui A, Jyoti A. Biomarkers in sepsis. Clin Chim Acta. 2024 Aug 15;562:119891.



Romatolojik Açıdan Akut Faz Proteinlerinin Tanı ve İzlemedeki Yeri

Dr. Şeyda Doğan

Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Romatoloji Bölümü

Akut faz reaktanları (AFR) inflamasyonun spesifik olmayan belirteçleridir. İnflamasyon durumlarında AFR sıklıkla yükselir.

Akut Faz Proteinleri (AFP), inflamasyon, enfeksiyon, travma ve otoinflamatuvar hastalıklar gibi durumlara yanıt olarak sentezlenen proteinlerdir. Bu proteinler, özellikle karaciğerde üretilerek sistemik bir inflamatuvar yanıtın parçası olarak dolaşıma salınır.

Otoinflamatuvar hastalıklar doğal immün sistemin (İnnate immün sistem) regülasyonundaki yetersizlik sonucu oluşur. Tekrarlayan sistemik inflamasyon atakları ile tanımlanır. İnnate immün sistem, enfeksiyöz ajanlara karşı geliştirilen ilk korumadır. Nötrofiller, makrofajlar ve doğal öldürücü hücreler fagositik aktiviteye sahip doğuştan gelen bağışıklık sistemi elemanlarıdır.

Romatolojik hastalıklarda AFP düzeylerindeki değişiklikler, hastalığın aktivitesini değerlendirmek ve tedavi yanıtını izlemek için önemli biyobelirteçlerdir. Akut faz yanıtı, başlıca proinflamatuvar sitokinler olan interlökin-6 (IL-6), tümör nekroz faktörü-alfa (TNF- α) ve interlökin-1 β (IL-1 β) tarafından kontrol edilir. Bu sitokinler, hepatositleri (karaciğer hücreleri) uyararak AFP'lerin sentezini artırır veya azaltır.

Akut Faz Proteinleri, pozitif ve negatif olarak ikiye ayrılır. Pozitif AFP'ler inflamasyon sırasında artarken, negatif AFP'ler inflamasyon sırasında azalır. Pozitif AFR'leri C-reaktif protein, eritrosit sedimentasyon hızı, prokalsitonin, ferritindir. Negatif AFP'leri albümin ve tranferrindir.

Eritrosit Sedimentasyon Hızı (ESH):

Eritrosit sedimentasyon hızı bir saat içinde eritrositlerin çökelme miktarını ölçer.

Akut faz cevabı sırasında ESH'nın artış mekanizması tam olarak anlaşılmamakla birlikte, bu durum akut faz proteinlerindeki yükselmeye ilişkilendirilmektedir.

İnflamasyon durumunda ESH'nın artışı özellikle fibrinojen üretimindeki artışı yansıtır. Çünkü bir akut faz proteini olan fibrinojen eritrositlerin rulo oluşturmalarına sebep olur.

Kırmızı kan hücrelerinin lipit çift tabaka içeren bir hücre zarı vardır. IGM büyüktür ve negatif yükü yenebilir. Soğuk havalarda IGM aktif hale gelir, soğuk aglütininler oluşur, kırmızı kan hücreleri birbirine yapışarak damarları tıkar. Bu duruma Raynaud fenomeni denir. İnflamasyonun dolaylı bir ölçüm yöntemi olmasına rağmen, ESH birkaç patolojik olmayan durumdan etkilenebilir. Obezite, anemi, artan yaş ve gebelik ESH'nın yaşa göre normal değerlerden daha yüksek olmasına sebep olur.

100 mm/saat veya üzerindeki ESH değerleri sıklıkla enfeksiyon, malignensi veya inflamatuvar hastalıkla ilişkilidir ve ileri araştırma gerektirir. Sistemik lupus eritematozus'da ESH'da yükselmenin hastalık



aktivitesi ve hasarda artışla ilişkili olduğu gösterilmiştir. Ancak ESH yükselmesi her zaman hastalık aktivitesini, normal bir ESH'da inaktif hastalığı göstermez.

Makrofaj aktivasyon sendromunda (MAS) yoğun bir sistemik inflamasyon görülür ve muhtemelen hem karaciğer disfonksiyonu hem de koagülopatiden dolayı fibrinojen tüketimi nedeniyle hipofibrinojenemi ortaya çıkar.

Bu durum ESH'da paradoksal bir azalmaya yol acar. Klinik ve laboratuvar olarak aktif romatolojik hastalıklı bir hastada ESH azalması MAS'ı akla getirmelidir.

C-Reaktif Protein:

C-reaktif protein (CRP) akut faz reaktanı olarak karaciğerde üretilen bir proteindir ve doğal savunma sisteminde rol oynar. Pentraxin ailesine üye bir proteindir. İnflamasyon ve doku hasarı olan durumlarda yükselir. Duyarlı ama spesifik olmayan bir inflamasyon belirticidir. Akut faz cevabının başlaması ile saatler içinde artış gösterir ve 1-3 gün içinde pik yapar. Serum düzeyi inflamasyonun başlamasından 3-6 saat sonra yükselmeye başlar ve 36-60 saat sonra en yüksek değerine ulaşır. Yarılanma ömrü yaklaşık 18-19 saat arasında olup inflamasyon sonlandıktan sonra ortalama 3-5 gün içinde normale döner.

Plazma yarılanma ömrü 19 saat olduğu için, CRP akut faz reaksiyonuna cevabın izlenmesinde ESH'ya göre daha üstündür.

İnflamasyona cevap olarak plazma CRP düzeyi ESH'ya oranla daha hızlı yükselir ve inflamasyonun çözülmesi ile hızla azalır. Çoğu hastalıkta CRP seviyeleri inflamasyon ve/veya doku hasarının ciddiyetini ESH'ya göre daha gerçekçi yansıtır. Bu kuralın istisnası SLE, skleroderma, juvenil dermatomiyozit/polimiyozit ve Sjögren hastalığıdır.

Bu hastalıklarda ESH yüksek iken eş zamanlı olarak CRP normal veya hafifçe yükselmiştir.

Bu uyumsuzluk tanısız olarak önemli bir ipucudur. Çünkü SLE'de ciddi olarak yükselmiş bir CRP enfeksiyon, artrit veya serözit varlığına işaret eder.

Prokalsitonin (PCT):

PCT tiroid bezinin C hücrelerinden salgılanan kalsitonin'in öncü maddesidir.

PCT'nin üretimi endotoksinler veya bakteriyel enfeksiyonlara yanıt olarak üretilen mediyatörlerce (TNF- α , IL-1, IL-6) sağlanır. Serum düzeyi bakteriyel enfeksiyonların yaygınlığı ve şiddeti ile kuvvetli ilişkim gösterir.

Enfeksiyon ataklarında PCT yüksek seyretmesine rağmen oto-immun hatalık alevlenmesinde normal olarak kalmaktadır.

PCT inflamasyondan 4 saat sonra artmaya başlar ve yaklaşık 6 saat içinde pik yapar, inflamasyon kontrol altına alındıktan sonra hızla normal değerlerine döner.



Ferritin:

Demir homeostazının odak noktasını oluşturan ferritinin sentez ve salınımında demir, sitokinler (IL-1, IL-6 ve TNF-alfa), hormonlar (tiroid hormonları, insulin ve IGF-1) ve oksidatif stres gibi birçok faktör rol oynar.

İnflamasyon sırasında, serum ferritin seviyesi sıklıkla serum demirinde azalmaya bir cevap olarak yükselir.

Sistemik JİA'da ferritin seviyesi sıklıkla hastalık aktivitesi ile ilişkili olup, hastalık aktivitesi ile hafiften orta dereceye kadar yükselir ve hastalığın sönmesi ile normale döner.

Ferritin seviyesi SLE'de de hastalık aktivitesi ile ilişkilidir ama hastalık aktivitesinin izlenmesinde kullanılan bir belirteç değildir.

Sistemik JİA'da rutin taramaların bir parçasıdır ve tedaviye rehberlik eder. Makrofaj aktivasyon sendromunda ferritin seviyesi sıklıkla artmıştır.

Hiperferritineminin görüldüğü diğer durumlar hepatosellüler hastalık, böbrek yetmezliği ve malignansidir.

Serum Amiloid A (SAA):

Serum Amiloid A (SAA) karaciğerde sentezlenen bir apolipoproteindir.

Konak savunma sisteminde düzenleyici rolü olduğu düşünülmektedir. Önemli bir akut faz proteini olmasına rağmen Ailesel Akdeniz Ateşi hariç klinik pratikte rutin kullanılan bir akut faz reaktanı değildir.

Ailesel Akdeniz Ateşinde ataklar arasında kronik SAA yüksekliği sekonder amiloidoz gelişimine yol açabilir.



Kaynaklar:

1. Henderson LA, Cron RQ. Macrophage Activation Syndrome and Secondary Hemophagocytic Lymphohistiocytosis in Childhood Inflammatory Disorders: Diagnosis and Management. Paediatr Drugs. 2020 Feb;22(1):29-44. doi: 10.1007/s40272-019-00367-1. PMID: 31732958; PMCID: PMC7334831.
2. Ruscitti P, Ursini F, Berardicurti O, et al. Cytokine profile, ferritin and multi-visceral involvement characterize macrophage activation syndrome during adult-onset Still's disease. Rheumatology (Oxford). 2022 Dec 23;62(1):321-329. doi: 10.1093/rheumatology/keac247. PMID: 35438139.
3. Jia J, Wang M, Ma Y, et al. Neutrophil extracellular trap-induced intermediate monocytes trigger macrophage activation syndrome in adult-onset Still's disease. BMC Med. 2023 Dec 20;21(1):507. doi: 10.1186/s12916-023-03231-9. Erratum in: BMC Med. 2024 Oct 15;22(1):471. doi: 10.1186/s12916-024-03702-7. PMID: 38124139; PMCID: PMC10734198.
4. Zhu D, Chen L, Meng J, et al. Neutrophil activation biomarker pentraxin 3 for diagnosis and monitoring of macrophage activation syndrome occurrence in adult-onset Still's disease. J Autoimmun. 2024 Apr;144:103182. doi: 10.1016/j.jaut.2024.103182. Epub 2024 Mar 8. PMID: 38460457.
5. Huang YH, Chen CJ, Shao SC, et al. Comparison of the Diagnostic Accuracies of Monocyte Distribution Width, Procalcitonin, and C-Reactive Protein for Sepsis: A Systematic Review and Meta-Analysis. Crit Care Med. 2023 May 1;51(5):e106-e114. doi: 10.1097/CCM.0000000000005820. Epub 2023 Mar 6. PMID: 36877030; PMCID: PMC10090344.
6. David S, Shoenfeld Y. [Erythrocyte Sedimentation Rate - Purposeful Review For Clinical Application]. Harefuah. 2022 Sep;161(9):552-555. Hebrew. PMID: 36168157.



Çocuk Romatoloji Hastalıklarında İdrar Analizi ve Yorumu

Dr. Taner Coşkun

Sağlık Bilimleri Üniversitesi Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Romatoloji Kliniği

Proteinüri

Çocuklarda idrarda protein atılımının $> 100\text{mg}/\text{m}^2/\text{gün}$ veya $> 4\text{mg}/\text{m}^2/\text{saat}$ olmasıdır.

Proteinüri			
	Kantitatif	Protein/Kreatinin	Dipstik
Normal	$< 4\text{ mg}/\text{m}^2/\text{saat}$	$< 0,2$ (2 yaş üstü)	Eser
	$< 100\text{ mg}/\text{m}^2/\text{gün}$	$< 0,5$ (2 yaş altı)	+1
Patolojik Proteinüri	$4-40\text{ mg}/\text{m}^2/\text{saat}$	0,2 -2	+1
	$100\text{ mg} - 1\text{g}/\text{m}^2/\text{gün}$		+2
Nefrotik Proteinüri	$>40\text{ mg}/\text{m}^2/\text{saat}$	> 2	+3
	$1\text{g}/\text{m}^2/\text{gün}$		+4

Glomerüler proteinüri

Glomerüler bazal membranın yapısal kusurları, negatif yüklerinin kaybı, immün kompleksler gibi mekanizmaların neden olduğu hasar nedeniyle glomerüler bazal membranın albumin gibi büyük molekül ağırlıklı proteinlere karşı glomerüler geçirgenliğinin artması olarak tanımlanır.

Hematüri

10 ml taze idrarın 2000 rpm’de santrifüj edilmesi sonrasında 40 x büyütmede her sahada 5’ten fazla eritrosit bulunmasıdır.

Mikroskopik hematüri: 40’lık büyütmede her alanda 5 eritrositten fazla veya idrar hücre sayımında $> 5 \times 10$ eritrosit/L olmasıdır.



Glomerüler hematüri: Eritrositlerin glomerüler filtrasyon bariyerinden çıkışı sonucu oluşan; idrar mikroskobisinde dismorfik ya da akantositler ya da eritrosit silendirlerinin bulunduğu hematüridir.

IgA Vaskülit (IgAV) (Henoch-Schönlein Purpurası) (HSP)

Çocukluk çağının en sık görülen vaskülitidir. Sıklıkla 3-15 yaş arasında görülür. Erkeklerde daha sık görülür. Kış aylarında daha sık görülür.

Böbrek tutulumu

Böbrek tutulumu olan hastaların %80'i ilk 4 haftada, geri kalanı da genellikle ilk 2-3 ayda bulgu verir. Mikroskopik hematüri, makroskopik hematüri, non-nefrotik proteinüri veya nefrotik düzeyde proteinüri şeklinde görülebilir.

IgA Vaskülit Renal Tutulum Sınıflaması (SHARE 2019 Önerileri)

Hafif hastalık	Normal GFR ($GFR > 80 \text{ ml/dk/1.73m}^2$ ve hafif – orta düzeyde proteinüri sabah ilk idrarda protein/kreatinin oranına bakılır Hafif düzey proteinüri: $< 100 \text{ mg/mmol}$ Orta düzey proteinüri: $100-250 \text{ mg/mmol}$
Orta derece hastalık	$GFR < 80 \text{ ml/dk/1.73m}^2$ + Renal biyopside $< \%50$ kresent varlığı veya Ciddi proteinüri: > 4 hafta $\text{pro/kre} > 250 \text{ mg/mmol}$
Ciddi hastalık	$GFR < 80 \text{ ml/dk/1.73m}^2$ + Renal biyopside $> \%50$ kresent varlığı veya Ciddi persistan proteinüri:
Persistan Proteinüri	İdrar $\text{pro/kre} > 250 \text{ mg/mmol}$ (en az 4 haftadır olan) İdrar $\text{pro/kre} > 100 \text{ mg/mmol}$ (en az 3 aydır olan) İdrar $\text{pro/kre} > 50 \text{ mg/mmol}$ (en az 6 aydır olan)

Hastalığın prognozunu renal tutulum belirler, bu yüzden renal tutulum açısından takip edilmelidir. Renal tutulum için tam idrar tahlili ve spot idrarda protein ve kreatinin bakılmalıdır.



Sistemik Lupus Eritematozus (SLE)

Sistemik lupus eritematozus (SLE), bağ dokunun ve damarların otoantikor ve immunkompleks aracılı inflamasyonu ile karakterize, çok sistemi tutabilen otoimmün bir hastalıktır. Böbrek tutulumu gibi ağır bulgular çocuklarda erişkinlere göre daha sık gözlenir.

Lupus Nefriti (LN)

SLE olan çocuk hastalarda %40-80 oranında zaman içinde LN gelişebilir ve prognozun önemli bir belirleyicisidir. Renal bulgular minimal proteinüri ve/veya mikroskopik hematüriden nefrotik sendrom, malign hipertansiyon, böbrek yetmezliğine kadar değişen bir aralıkta kendini gösterebilir.

SLICC kriterlerine göre ise 24 saatlik idrarda 500 mg'dan fazla protein atılımı ya da idrar sedimentinde kırmızı kan hücrelerinin görülmesi olarak tanımlanır.

Uluslararası Nefroloji Derneği/Renal Patoloji Derneği Lupus Nefriti Sınıflandırması (2003)

Class 1:	Minimal mezengial lupus nefriti
Class 2:	Mezangioproliferatif Lupus nefriti
Class 3:	Fokal Lupus nefriti (<%50 glomerülde lezyon)
A	Aktif lezyon
A/C	Aktif ve kronik lezyon
C	Kronik inaktif lezyon
Class 4	Diffüz Lupus nefriti (>%50 glomerülde lezyon)
A	Aktif lezyon
A/C	Aktif ve kronik lezyon
C	Kronik inaktif lezyon
Class 5	Membranöz Lupus Nefriti
Class 6	İleri Skleroze Lupus Nefriti (>%90 glomerülde skleroz)



Lupus Nefriti Tedavi Özeti

Class 1 ve Class 2	Düşük doz oral prednizolon 0,5 mg/kg/gün, max 30mg/gün, 6 ay süre ile	
Class 3 ve Class 4	İndüksiyon İV pulse MPZ ve takiben oral prednizolon + MMF/İV siklofosfamid	İdame MMF veya AZA
Class 5	İndüksiyon Oral MMF + Oral prednizolon veya Siklofosfamid/ Takrolimus/ Rituximab	İdame MMF veya AZA
Ciddi ya da refrakter hastalık	Plazma exchange (5-10 kez) veya rituximab	

Kaynaklar

- 1- Groot N, de Graeff N, Marks SD, et al. European evidence-based recommendations for the diagnosis and treatment of childhood-onset lupus nephritis: the SHARE initiative. Ann Rheum Dis. 2017;76:1965–1973.
- 2- Patel HP, Bissler JJ. Hematuria in children. Pediatr Clin North Am 2001; 48:1519.
- 3- Ozen S, Marks SD, Brogan P, et al. European consensus-based recommendations for diagnosis and treatment of immunoglobulin A vasculitis-the SHARE initiative. Rheumatology. 2019;58(9):1607–1616.



Prof. Dr. Tunç AKKOÇ

Marmara Üniversitesi, Tıp Fakültesi, İmmünoloji Anabilim Dalı

Son yıllarda kök hücre ve hücre bazlı tedaviler, pediatrik hastalıkların yönetiminde yeni ve umut vadeden yaklaşımlar arasında yer almaktadır. **Mezenkimal kök hücreler (MKH), hematopoetik kök hücreler (HKH) ve hücre dışı veziküller (eksozomlar)** gibi hücre bazlı bileşenlerin, inflamatuvar yanıtın modülasyonu, doku rejenerasyonu ve immün homeostazın sağlanması gibi çeşitli mekanizmalar üzerinden terapötik potansiyel taşıdığı gösterilmiştir (El Sayed ve ark., 2023).

Pediatrik hasta grubunda hücre bazlı tedavilerin **nörolojik, kas-iskelet, pulmoner ve immünolojik hastalıklar** başta olmak üzere geniş bir yelpazede klinik araştırmalara konu olduğu bilinmektedir. **Travmatik beyin hasarı (TBH), osteogenezis imperfekta (OI), greft-versus-host hastalığı (GVHD) ve serebral palsy (SP)** gibi pediatrik hastalıklarda kök hücre temelli yaklaşımların potansiyel klinik etkileri üzerine yapılan çalışmalar, bu tedavilerin immünomodülatör ve rejeneratif kapasitesini ortaya koymaktadır (Pittenger ve ark., 2019). Özellikle **umbilikal kord kanı kaynaklı kök hücre tedavileri**, nörolojik hastalıklarda motor fonksiyonların iyileştirilmesine katkı sağlayabilecek önemli bir alternatif olarak değerlendirilmektedir (Fischer ve ark., 2009).

Mevcut literatür, pediatrik hastalıklarda kök hücre tedavilerinin güvenliği ve etkinliği konusundaki kanıtların her geçen gün arttığını göstermektedir. Ancak, **optimum hücre tipi, doz, uygulama yolu ve uzun vadeli güvenlik profili** gibi konular henüz netlik kazanmamıştır ve daha fazla klinik araştırmaya ihtiyaç duyulmaktadır. Özellikle intravenöz uygulamalar sonrasında kök hücrelerin akciğer mikrovasküler sisteminde tutulduğu ve hedef dokuya göç edebilme kapasitelerinin sınırlı olduğu gözlemlenmiştir (Fischer ve ark., 2009).

Kaynaklar

1. El Sayed R, Shankar KM, Mankame AR, Cox CS. Innovations in cell therapy in pediatric diseases: a narrative review. *Translational Pediatrics*. 2023;12(6):1239-1257. doi:10.21037/tp-23-92
2. Pittenger MF, Discher DE, Péault BM, et al. Mesenchymal stem cell perspective: cell biology to clinical progress. *NPJ Regenerative Medicine*. 2019;4:22.
3. Fischer UM, Harting MT, Jimenez F, et al. Pulmonary passage is a major obstacle for intravenous stem cell delivery: the pulmonary first-pass effect. *Stem Cells Dev*. 2009;18:683-92.



Prof. Dr. Tunç AKKOÇ

Marmara University, Faculty of Medicine, Department of Immunology
25.02.2025

In recent years, stem cell and cell-based therapies have emerged as promising approaches in the management of pediatric diseases. Cellular components such as **mesenchymal stem cells (MSCs)**, **hematopoietic stem cells (HSCs)**, and **extracellular vesicles (exosomes)** have been shown to exhibit therapeutic potential through various mechanisms, including modulation of the inflammatory response, tissue regeneration, and maintenance of immune homeostasis (El Sayed et al., 2023).

In pediatric patients, cellular therapies are being extensively investigated across a broad spectrum of clinical studies, particularly in **neurological, musculoskeletal, pulmonary, and immunological diseases**. Research on the potential clinical effects of stem cell-based approaches in conditions such as **traumatic brain injury (TBI)**, **osteogenesis imperfecta (OI)**, **graft-versus-host disease (GVHD)**, and **cerebral palsy (CP)** has demonstrated the immunomodulatory and regenerative capabilities of these therapies (Pittenger et al., 2019). Notably, **umbilical cord blood-derived stem cell therapies** are considered a promising alternative for improving motor functions in neurological disorders (Fischer et al., 2009).

The current literature indicates a growing body of evidence supporting the safety and efficacy of stem cell therapies in pediatric diseases. However, critical aspects such as the **optimal cell type, dosage, route of administration, and long-term safety profile** remain uncertain, necessitating further clinical research. In particular, studies have observed that **following intravenous administration, stem cells are retained in the pulmonary microvascular system, which may limit their migration to the target tissue** (Fischer et al., 2009).

References

1. El Sayed R, Shankar KM, Mankame AR, Cox CS. Innovations in cell therapy in pediatric diseases: a narrative review. *Translational Pediatrics*. 2023;12(6):1239-1257. doi:10.21037/tp-23-92
2. Pittenger MF, Discher DE, Péault BM, et al. Mesenchymal stem cell perspective: cell biology to clinical progress. *NPJ Regenerative Medicine*. 2019;4:22.
3. Fischer UM, Harting MT, Jimenez F, et al. Pulmonary passage is a major obstacle for intravenous stem cell delivery: the pulmonary first-pass effect. *Stem Cells Dev*. 2009;18:683-92.



SÖZEL BİLDİRİLER

SS-001

Çölyak Hastalığı Araştırmak İçin Endoskopi Yapılan Hastalarda Diğer Histopatolojik Bulguların Değerlendirilmesi

Emine Çelik¹, Simge Işıl Bilgiç², Manolya Şekerlisoy², Bilge Şahin Akkelle¹, Çiğdem Çelikel³, Deniz Ertem¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme B.D., İstanbul

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D., İstanbul

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji A.B.D., İstanbul

Amaç: Çölyak hastalığı (ÇH) genetik yatkınlığı olan bireylerde gluten içeren yiyeceklerin alımı ile tetiklenen bir otoimmün enteropatidir. Hastalık, gastrointestinal ya da ekstraintestinal semptomlarla ortaya çıkabileceği gibi tarama yoluyla tanı alan hastalar asemptomatik olabilir. İnce bağırsaktan alınan endoskopik biyopsilerde ÇH ilişkili histopatolojik bulguların gösterilmesi tanı koydurur. Son yıllarda güncellenen rehberlerde "biyopsisiz tanı" alternatifi konusunda öneriler yer almaktadır. Çalışmamızda ÇH ön tanısıyla endoskopik inceleme yapılan hastalarda ÇH ilişkili olmayan bulguların değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem: Kliniğimizde 2022-2024 yılları arasında ÇH seropozitifliği nedeniyle endoskopik inceleme yapılan 108 olgunun verileri retrospektif olarak incelendi. Hastaların demografik, klinik özellikleri ile özofagus, mide ve ince bağırsağa ait endoskopik biyopsi örneklerinin histopatolojik inceleme sonuçları kaydedildi. Veriler, hastaların semptomatik / asemptomatik olmaları dikkate alınarak karşılaştırıldı.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 108 olgunun %65.7'si kız, olguların ortalama yaşı 108.5±56.5 ay olarak tespit edildi. Olguların %21.5'i (23/109) asemptomatik olup, semptomatik olgularda en sık başvuru nedeni karın ağrısı (%37.8) ve büyüme geriliği (%21.2) idi. Asemptomatik ve semptomatik olgular arasında yaş (p=0.75) ve cinsiyet dağılımı (p=0.26) açısından fark saptanmadı. Olguların %95.4'ünde özofagus biyopsileri normal olarak değerlendirilirken, %3.7 oranında reflü özofajit, %0.9 oranında eozinofilik özofajit tespit edildi. Reflü özofajit ve eozinofilik özofajit tespit edilen hastaların tamamı semptomatiktir. Olguların %72.9'unda gastrik mukoza biopsilerinde gastrit, %1.8'inde kimyasal gastropati saptandı. Gastrit saptanan olguların %16.6'sında H. pylori pozitifliği. Asemptomatik ve semptomatik hastalar arasında gastrit sıklığı açısından istatistiksel anlamlı fark mevcuttu (%65.2 / %89.2; p=0.005). Bulbus ve duodenum mukozasında ÇH ilişkili histopatolojik bulgular dışında %2.7 oranında non-spesifik bulbit, %1.8 oranında ise duodenit tespit edildi.

Sonuç: Çalışma grubumuzda, gastrointestinal semptomlara neden olabilecek (en sık gastrit) ancak ÇH ilişkili olmayan histopatolojik bulguların saptanması özellikle semptomatik hastalarda endoskopik incelemenin önemini desteklemektedir. Üst gastrointestinal sistemi ilgilendiren ve ÇH ilişkili olmayan endoskopik + histopatolojik bulgular, çölyak hastalarının semptom takibini ve tedavi cevabını etkileyebileceğinden, çölyak hastalığında biyopsisiz tanı yaklaşımının dikkatli değerlendirilmesi gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Çölyak hastalığı, Endoskopi, Histopatoloji



SS-002

**Konjenital Hiperinsülinemik Hipogliseminin Tanısı ve Yönetimi: Marmara Üniversitesi
Çocuk Endokrinoloji Deneyimi****Alara Arasan¹, Aylin Ünver Günay², Büşra Gürpınar Tosun², Gülten Öztürk³, Kıvılcım Karadeniz Cerit⁴, Abdullah Bereket², Belma Haliloğlu²****¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul****²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı, İstanbul ³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İstanbul ⁴Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Ana Bilim Dalı, İstanbul**

Amaç: Hipoglisemiye yanıt olarak uygunsuz insülin sekresyonu ile karakterize olan hiperinsülinemik hipoglisemi(HH), yenidoğan ve çocukluk dönemindeki ağır hipogliseminin başlıca sebeplerinden biridir. HH, geçici veya kalıcı formda ortaya çıkabilmektedir. Bu çalışmada, kliniğimizde konjenital hiperinsülinemik hipoglisemi tanısı ile izlenen hastaların klinik ve genetik özelliklerinin değerlendirilmesi ve uzun dönem takip sonuçlarının analiz edilmesi amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem: 2008-2024 yılları arasında Marmara Üniversitesi Çocuk Endokrinoloji Kliniğinde konjenital hiperinsülinemik hipoglisemi nedeni ile takibe alınan hastaların kayıtları retrospektif olarak incelendi. Klinik ve laboratuvar özellikleri, genetik analizleri, medikal ve cerrahi tedavi yaklaşımları değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya 12 olgu dahil edildi (6 kız, 6 erkek). Hastaların %83'ünde (n=10) akraba evliliği mevcuttu ve 4 hastanın aile öyküsü pozitif. Dördü prematüre olmak üzere 9 hastada (%75) LGA öyküsü mevcuttu, 9 (75%) hastada hipoglisemi postnatal ilk 48 saat içinde tespit edildi. En sık başvuru nedeni konvülsiyon (%25) ve beslenememe (%25) idi. Genetik analiz yapılan 11 hastanın 6'sında (%50) *ABCC8* geninde (5 homozigot, 1 heterozigot), 4'ünde (%33.3) *KCNJ11* geninde homozigot, 1 (%8.3) hastada ise *GLUD1* heterozigot patojenik varyant saptandı. Medikal tedavi olarak tüm hastalarda ilk olarak diazoksit tedavisi uygulandı, 48 saatte maksimum diazoksit dozuna (15 mg/kg/g) rağmen yanıt alınamayan hastalarda sandostatin tedavisine geçildi. Tedavi yanıtları ve dozları tabloda özetlenmiştir (Tablo). Operasyon yapılan 8 hastanın ortalama cerrahi yaşı 3 ay olarak değerlendirildi (2-7ay). Totale yakın pankreatektomi yapılan hastalardan biri post operatif 2. ayda ileus nedeniyle exitus olurken hemipankreatektomi yapılan 1 hasta ise 3 yaşında diyabetes mellitus geliştirdi. Uzun dönem nörogelişimsel değerlendirmelerde 1 hastada ince motor davranışlarda gerilik, 1 hastada artikülasyon bozukluğu, 2 hastada mental retardasyon ve 3 hastada epilepsi gelişti.

Sonuç: Konjenital hiperinsülinemik hipoglisemi, yönetimi ve tedavisi oldukça zor olan bir hastalık olup erken tanı ve uygun tedavi, hipoglisemiye bağlı uzun dönem nörolojik sekellerin oluşumunu önlemek açısından kritik bir öneme sahiptir.

Anahtar Kelimeler: diazoksit, hiperinsülinemi, hipoglisemi



Konjenital Hiperinsülinemik Hipoglisemi Tanılı Olgular

	Olgu 1	Olgu 2	Olgu 3	Olgu 4	Olgu 5	Olgu 6	Olgu 7	Olgu 8	Olgu 9	Olgu 10	Olgu 11	Olgu 12
Yaş	13 ay	4 yaş 2 ay	Exitus	10 yaş 3 ay	7 yaş 1 ay	4 yaş 11 ay	4 yaş 3 ay	4 yaş 10 ay	16 yaş 7 ay	4 yaş 4 ay	13 yaş 6 ay	3 ay
Gestasyonel Hafta	37+4 GH	37+0 GH	34+0 GH	Miad	41+0 GH	32+2 gh	34+4 GH	Miad	Miad	34+2 GH	40+0 GH	37+0 GH
Doğum Tarihisi	3900 gr/LGA	3965 gr/LGA	3200 gr/LGA	3600 gr/LGA	3850 gr/LGA	2350 gr/LGA	3990 gr/LGA	3750 gr/LGA	4750 gr/LGA	3160 gr/LGA	4360 gr/LGA	4920 gr/LGA
Tanı Yaşı	2. gün	1. gün	1. gün	Belirtilmemiş	9 AY	1. gün	1. gün	1 yaş	2. gün	2. gün	2. gün	1. gün
Semptom	Beslenmemiş	Yok	Yok	Yok	Konvülsiyon	Beslenmemiş	Konvülsiyon	Konvülsiyon	Siyanoz	Yok	Beslenmemiş	Yok
Tanı Anı Glukozu	16 mg/dL	40 mg/dL	Low	56 mg/dL	26 mg/dL	36 mg/dL	15 mg/dL	41 mg/dL	29 mg/dL	40 mg/dL	Low	43 mg/dL
İnsülin Düzeyi	15 mIU/L	3 mIU/L	72 mIU/L	6,4 mIU/L	2 mIU/L	17 mIU/L	37 mIU/L	18 mIU/L	79 mIU/L	21 mIU/L	27 mIU/L	13 mIU/L
Maksimum GPH	23	11	20	-	-	22	22	-	10	10	10	-
Genetik Mutasyon	ABCC8	ABCC8	-	KCNJ11	KCNJ11	KCNJ11	KCNJ11	GLUD1	ABCC8	ABCC8	ABCC8	ABCC8
Kalıtım	Heterozigot	Homozigot	-	Homozigot	Homozigot	Homozigot	Homozigot	Heterozigot	Homozigot	Homozigot	Homozigot	Homozigot



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Lokus	C.220C >T(p.Ar g74Ttp)	C.15 5del p.(Gly52fs)	-	C.39 2 T>C (p.L1e13 1Thr)	C.39 2 T>C (p.L1e13 1Thr)	C.37 6G> A (p.Glu126 Lys)	C.27 2G> A (p.Trp91T er)	C.820C >T(p.Ar g274Cys)	C.155del p.(Gly52fs)	C.35 12 del p.(Leu117 1fs)	C.42 38T >G p.Leu141 3Arg (p.L1413 R)	C.40 14G >A (p.Trp133 8Ter)
Radyolojik Bulgular	Fokal	-	Doğal	-	-	Doğal	Fokal	Doğal	-	Doğal	Doğal	Doğal
Diazoksit Yantı	Yok	Yok	Yok	Tedavisiz izlem	Yok, 7 mg/kg/g	Yok	Yok	Var	Yok	Yok	Yok	Yok
Oktr entid Yantı	Yok	Yok	Yok	Tedavisiz izlem	-	Yok	Yok	-	Yok	Yok	Var	Yok
Operasyon	Fokal Reseksasyon	Near - Total Pankreatektomi	Near - Total Pankreatektomi	Yok	Yok	Near - Total Pankreatektomi	Near - Total Pankreatektomi	Yok	Hemipankreatektomi	Near - Total Pankreatektomi	Yok	Near - Total Pankreatektomi
Patoloji	Yok	Yok	Diffüz Hiperplazi	Yok	Yok	Diffüz Hiperplazi	Diffüz Hiperplazi	Yok	Diffüz Hiperplazi	Diffüz Hiperplazi	Yok	Sonuç Takibinde
Son Tedavi	Oktr entid	Oktr entid	Esitus	Tedavisiz izlem	Tedavisiz izlem	Lanrentid	Oktr entid	Diazoksit	İnsülin	Oktr entid	Lanrentid	Oktr entid
Son Tedavi Dozu	1 mg/kg/ay	0,6 mg/kg/ay	Esitus	Tedavisiz izlem	Tedavisiz izlem	7 mg/kg/ay	1,3 mg/kg/ay	5 mg/kg/gün	0,78 IU/kg/gün	0,5 mg/kg/ay	1,5 mg/kg/ay	1 mg/kg/ay

12. MARMARA PEDIATRI

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



Nöro gelişim İ Sonuç	İnce motor gerilik	Artık ölasy on Bozu klug u	Exitu s	Nor mal	Nor mal	Ment al retar dasy on, epile psi	Epile psi	Normal	Mental retarda syon	Epile psi	Epil epsi	Nor mal
-------------------------	-----------------------	--	------------	------------	------------	--	--------------	--------	---------------------------	--------------	--------------	------------



SS-003

Ulusal Yenidoğan Tarama Programından Biyotinidaz Eksikliği Şüphesiyle Yönlendirilen Hastalarımızın Retrospektif Değerlendirilmesi ve Tarama Yönlendirme Eşik Değerlerinin Pozitif Prediktivitesinin Değerlendirilmesi

Billur Korkmaz¹, Emine Genç², Emel Yılmaz Gümüş², Fatıma Efe², Şenol Demir³, Alican Sarısaltık⁴, Burcu Hişmi², Sebile Kılavuz²

1 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

2 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları ve Beslenme Bilim Dalı, İstanbul

3 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, İstanbul

4 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Halk Sağlığı Anabilim Dalı, İstanbul

Amaç: Biyotinidaz Eksikliği (BE), kalıcı hasarlara yol açabilen bir kalıtsal metabolik hastalıktır. Erken tanı ve tedavisiyle komplikasyonsuz seyredebileceğinden yenidoğan tarama programlarına (YTP) dahil edilmiştir. Tanısı serum BEA (Biyotinidaz Enzim Aktivitesi) ölçümüyle konabilse de ölçüm yöntemlerinin birçok çevresel faktörden etkilenebilmesi sebebiyle moleküler analiz tanının kesinleştirilmesinde önemlidir. **Gereç-Yöntem:**

2020-2022 yılları arasında merkezimize ulusal YTP'den BE şüphesiyle yönlendirilen tüm bebeklerin taramadaki ve kliniğimizde kontrol bakılan BEA ve moleküler analiz verileri retrospektif incelenmiştir.

Bulgular:

2020-2022 yılları arasında ulusal YTP'den BE şüphesiyle kliniğimize yönlendirilen 441 bebekten 364'ünde (%82,5) hastalık tanısı dışlanmıştı. Tüm yönlendirmelerin %17,5'inde (77 bebek); tekrarlayan BEA ve genetik analiz sonuçlarıyla hastalık tanısı kesinleşmişti. 441 bebeğin 332'sinde (%75,3) moleküler analiz verisi mevcuttu ve kliniğimizce polimorfizm olarak kabul edilen p.Asp444His (c.1330G>C) varyantı; ulusal YTP'den BE şüphesiyle yönlendirilmiş ve moleküler analiz verisi mevcut olan 332 bebekte değerlendirilen toplam 664 alelden 251'inde (%37,8) saptanarak alelik frekansı en yüksek olan, çalışma grubumuzda *BTD* gen bölgesinde en sık görülen varyant olarak bulunmuştur.

Moleküler analiz yapılmış bu 332 bebek arasında 70 bebekte (%21) rastlanan homozigot p.Asp444His (c.1330G>C) varyantı, ulusal YTP'den BE şüphesiyle kliniğimize yönlendirilen bebeklerde en sık saptanan *BTD* genotipi olarak bulunmuştur.

p.Asp444His(c.1330G>C) varyantını homozigot taşıyan bebeklerin tarama yönlendirme ortanca BEA 1.testte 47,56 MRU, 2.testte 58,86 MRU'ydü ve hiçbirisi "Hasta" tanısı almamıştı. p.Asp444His homozigot mutasyonu bulunan bebeklerin tarama yönlendirme BEA ve kliniğimizde kontrol bakılan BEA, patojenik varyant homozigot mutasyonu bulunanlar ile birden fazla varyant birlikte saptanmış bebeklerinkinden istatistiksel anlamlı olarak daha yüksekti.

Çalışmamızda, moleküler analiz verisi mevcut olan 332 bebek arasında, en sık saptanan 10 *BTD* genotipi için 240 bebek olduğu görüldü. BE tanısının kesinleştirilmesinde, genetik analiz önemli pay taşıdığından;



"Pediatriye Yeni Ufuklar"

en sık saptanan genotiplerin görüldüğü bu bebekler tüm yönlendirmeler arasında %54,4 oran ile çalışma grubumuzun önemli bir kısmını temsil etmektedir. Moleküler analiz verisi mevcut olan 332 bebeğin; %21'inde (70 bebek) homozigot p.Asp444His (c.1330G>C) varyantı, %49,1'inde (163 bebek) tek alelde heterozigot patojenik varyant saptandığı görülmüştür. Bebeklerin %3'ünde (10 bebek), BE kesin tanısı koymaya yetecek homozigot patojenik varyant bulunmuştur. %24,7'sinde (82 bebek) ise; iki veya daha fazla varyant birlikte saptanmıştır ancak bu bebeklerin hepsinde anne-baba

moleküler analiz verisi bulunmadığından bu varyantların alelik dağılımı belirlenememiş, cis/trans ayrımı yapılamadığından bu şekilde ifade edilmektedir. *BTB* sekans analizi sonucunda yönlendirilen bebeklerin %2,1'inde (7 bebek) her iki alelde de herhangi bir patojenik varyant saptanamamıştır.

Çalışmamızda, 441 bebeğin tarama yönlendirme BEA değerleri ROC eğrileriyle incelendi ve gerçekten hasta olanlar ile hasta çıkmayanları ayırmak için eşik değeri; 1.tarama testinde 42,25 MRU ve 2.tarama testinde 51,5 MRU olarak bulundu. Ağır ve kısmi BE olgularını taramada ayırmak için kullanılabilecek eşik değeri; kısmi eksiklik hastaları için 59,08 MRU ve ağır eksiklik hastaları için 44,59 MRU olarak bulundu.

Çalışmamızda, ulusal taramada BE yönünden hasta ve normal olan grubu ayırmada 1. tarama testi için eşik değer 65 MRU'dan 60 MRU'ya çekildiğinde, testin %100 duyarlılık göstermeye devam ettiği yani hasta olanlardan hiçbirini atlamadığı (PPD:%22,9) gösterilmiştir. 2. Tarama testi için ise eşik değeri 65 MRU'dan 60 MRU'ya çekildiğinde %96,1 duyarlılık ve %50,5 özgüllük ile testin 3 hastayı atlayacağı (PPD:%29) saptanmıştır. Buna göre, her iki test için de ≤ 60 MRU BEA olan bebeklerin Çocuk Metabolizma Hastalıkları kliniklerine yönlendirilmesi bir fikir olarak gündeme gelebilir.

Sonuç:

Çalışmamızda, ulusal YTP'den BE şüphesi ile yönlendirilen tüm bebekler arasında moleküler analiz verisi mevcut olanların %70'inde heterozigot taşıyıcılık ve kliniğimizce polimorfizm kabul edilerek tedavi önerilmeyen homozigot p.Asp444His (c.1330G>C) varyantı gibi hastalığı dışlamaya yetecek genotipler saptanmıştı. YTP'den bu yanlış pozitif yönlendirmelerin önlenmesiyle, bu olgularda tanının kesinleştirilmesi amaçlı genetik analiz yöntemlerine harcanacak maliyet yükünün azaltılması sağlanmış olacaktır. Bu açıdan, yaptığımız analizler sonucunda elde ettiğimiz verilere göre, yenidoğan taramasında kullanılan referans testin pozitif prediktivitesinin artırılması için, yönlendirme eşik değerinin duyarlılık ve özgüllüğü korunarak daha aşağı bir değere çekilmesi mümkün görünmektedir.

Biyotinidaz eksikliği gibi, fark edilmeyip tanısız kaldığında organ sistemlerinde kalıcı hasarlar bırakabilecek, ataklar ile seyrederek ölümle sonuçlanabilecek bir hastalık için yenidoğan tarama programlarında kullanılacak test sistemlerinin duyarlılığının yüksek olması istenir. Bu sayede referans testin hastalık yönünden sağlam saptadığı olgulara güvenilir ancak hasta olarak gösterdiği olgular arasında yalancı pozitiflikler olması muhtemeldir. Bu durumda, referans test ile ilgili kliniklere yönlendirmeler sonrasında, hastalık tanısının kesinleştirilmesi aşamasında kullanılan diğer yöntemlerin maliyet etkinliği önem taşımaktadır. Eğer bu aşamada kullanılan değerlendirme yöntemleri, genetik analiz gibi hem hastayı sonuç alınana kadar sağlık sisteminin içinde kalmaya zorlayacak hem de ciddi mali yük oluşturacak bir yöntem ise; referans tarama testinin hastalığı saptamada duyarlı olduğu kadar özgül olması beklentisi de doğar.



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Bir tarama testinde duyarlılık arttıkça negatif prediktivitesinin de arttığı ve özgüllük arttıkça pozitif prediktivitesinin de arttığı bilinmektedir. Yani, özgüllüğü yüksek olan bir tarama testi ile hasta olarak gösterilen olgulara güvenilebilir; testin pozitif prediktivitesi yüksektir.

Bu açıdan bakıldığında; BE için tarama sonrası yönlendirmeler açısından maliyet etkinliği sağlanabilmesi ve gerekirse bu maliyetin, diğer önemli kalıtsal metabolik hastalıkların taranmasına aktarılabilmesi adına özgüllüğünün duyarlılığından daha yüksek tutularak yönlendirme eşik değerinin daha aşağıya çekilmesi faydalı olabilir.

Çalışmamızda, ulusal taramada BE yönünden hasta ve normal olan grubu ayırmada 1. tarama testi için eşik değer 65 MRU'dan 60 MRU'ya çekildiğinde, testin %100 duyarlılık göstermeye devam ettiği yani hasta olanlardan hiçbirini atlamadığı (PPD:%22,9) gösterilmiştir. 2. Tarama testi için ise eşik değeri 65 MRU'dan 60 MRU'ya çekildiğinde %96,1 duyarlılık ve %50,5 özgüllük ile testin 3 hastayı atlayacağı (PPD:%29) saptanmıştır. Buna göre, her iki test için de ≤ 60 MRU BEA olan bebeklerin Çocuk Metabolizma Hastalıkları kliniklerine yönlendirilmesi bir fikir olarak gündeme gelebilir.

Tarama testlerinde hasta ve sağlam olanları ayırmada duyarlılık ve özgüllüğün birbirine yakın oranlarda olması da önemlidir. Çalışmamızda, hastaların birbirine en yakın ve en yüksek duyarlılık ve özgüllük oranları ile saptanabileceği eşik değeri; 1.tarama testi için 42,25 MRU (%85,7 duyarlılık ve %79,7 özgüllük ile) ve 2. tarama testi için 51,5 MRU (%88,3 duyarlılık ve %76,6 özgüllük ile) olarak bulunmuştur.

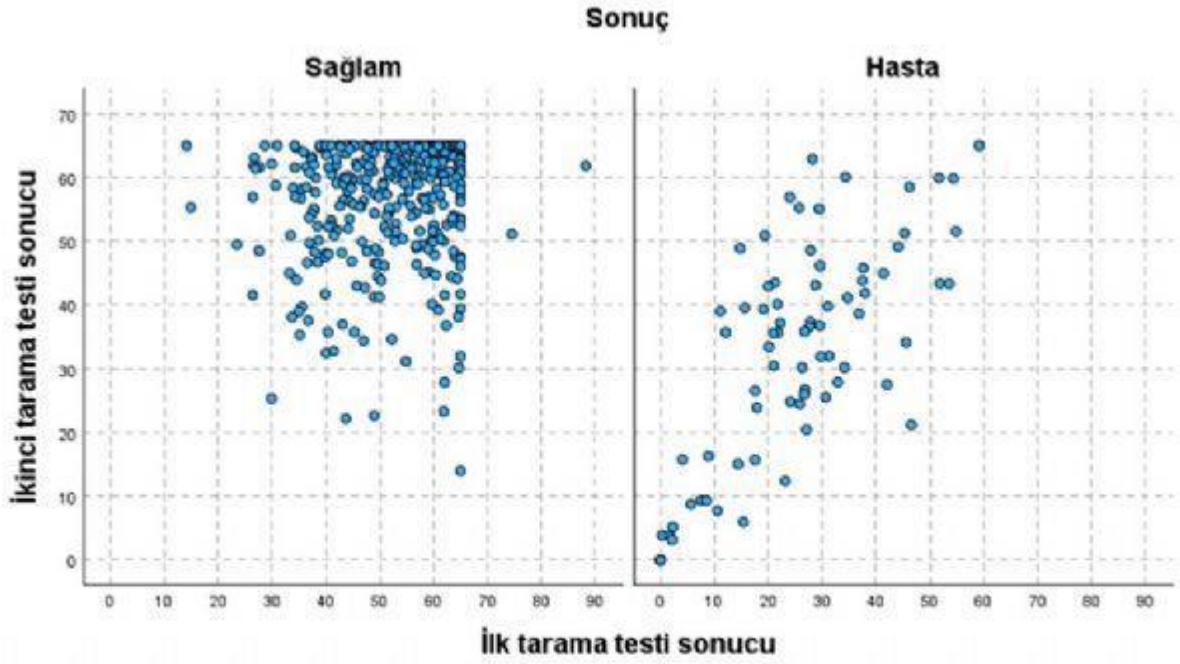
Bu verilere göre; ulusal YTP BE için tarama yönlendirme eşik değerinin aşağı çekilmesiyle tarama testinin pozitif prediktivitesinin artacağı ve taramadan yanlış pozitif yönlendirmelerin azalacağı düşünülmektedir. Böylece, Sağlık Bakanlığı adına taramadan yanlış pozitif yönlendirilen olgulara harcanacak maliyet yükü azalmış olacaktır. Aynı zamanda, yanlış pozitif yönlendirme ile hastalık korkusu ve belirsizlik endişesi yaşayan ebeveynlerin sorunları ortadan kalkacaktır.

Yine de, bu verilerin elde edildiği çalışmamız sadece 3 yıl için ulusal YTP'den BE şüpheli yönlendirmeleri içermektedir. Bu hipotezimizi destekleyecek, yüksek vaka sayılarına sahip ve sadece yenidoğan taramasından yönlendirilen olguların dahil edildiği daha fazla sayıda çalışmaya ihtiyaç vardır. Bu yönden, ulusal YTP için ulusal bir veri kayıt sistemi sağlanması tarama verilerinin otomatik dökümü sağlayabileceğinden etkili sonuçlar verebilir.

Anahtar Kelimeler: kalıtsal metabolik hastalıklar, biyotinidaz eksikliği, yenidoğan taraması, yenidoğan tarama programı duyarlılığı



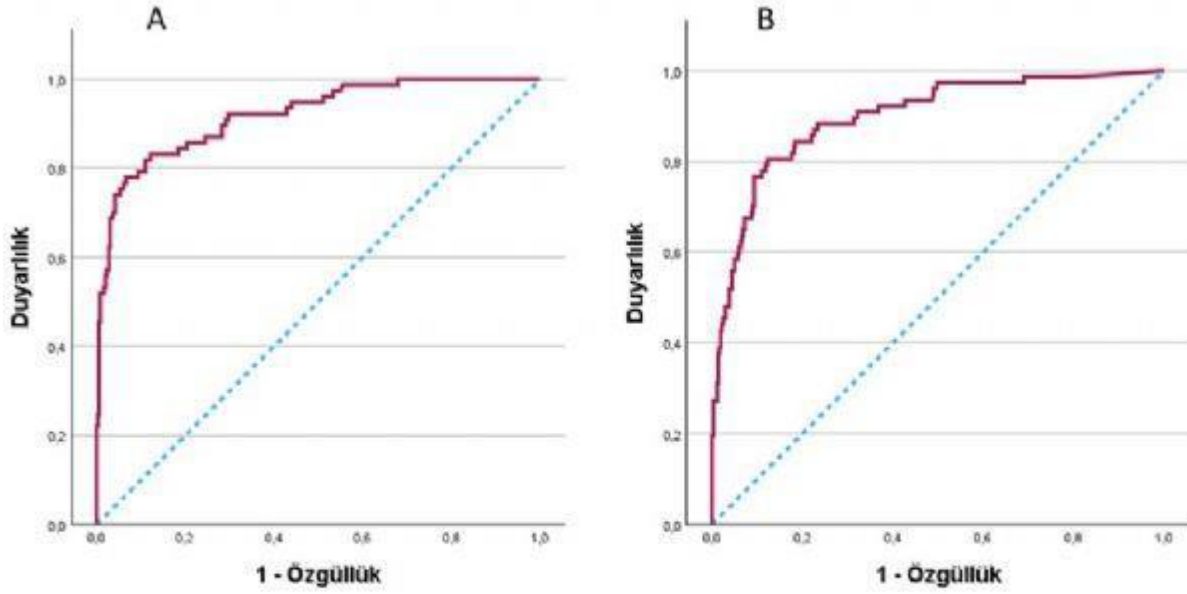
Ulusal yenidoğan tarama programından yönlendirilen bebeklerin nihai sonuçlarına göre tarama yönlendirme değerlerinin dağılımı



Şekil 1: Ulusal yenidoğan tarama programından yönlendirilen bebeklerin nihai sonuçlarına göre tarama yönlendirme değerlerinin dağılımı



Yenidoğan tarama programından biyotinidaz eksikliği şüphesiyle yönlendirilen bebeklerde 1.ve2. tarama testi sonuçları ile kesin hastalık tanısı



ŞEKİL 2: Yenidoğan tarama programından biyotinidaz eksikliği şüphesiyle yönlendirilen bebeklerde 1.ve 2. Tarama testi sonuçları ile kesin hastalık tanısı

A) 1. tarama testi için eğri altındaki alan = 0,920, $p < 0,001$

B) 2. tarama testi için eğri altındaki alan = 0,898, $p < 0,001$



SS-004

Tekrarlayan Pankreatit Tanılı Pediatrik Olgularda Genetik Mutasyonların Klinik Önemi

Emine Çelik¹, Rabia Dedeoğlu², Bilge Şahin Akkelle¹, Pınar Ata³, Deniz Ertem¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme B.D., İstanbul

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.B.D., İstanbul

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik A.B.D., İstanbul

Amaç: Tekrarlayan pankreatit (TP), en az 2 akut pankreatit atağı geçiren hastada, ataklar arasında ağrının tamamen gerilediği ve pankreatik enzimlerin normale döndüğü klinik tablodur. Etiyolojide biliyer, anatomik, metabolik, toksik, otoimmün ve genetik faktörler rol oynayabilir. Çalışmamızda TP tanılı ve genetik mutasyonu pozitif olan olguların tanı/takip özelliklerinin incelenmesi amaçlanmıştır. Gereç-Yöntem: Kliniğimizde 2015-2024 yıllarında pankreatit tanısı alan 147 olgunun dosya verileri retrospektif olarak incelendi. TP kriterlerini karşılayan olguların demografik, klinik, laboratuvar, radyolojik verileri, etiyolojik inceleme sonuçları ve takip özellikleri kaydedildi. Genetik incelemede patolojik mutasyon saptanan (genetik pozitif) ve saptanmayan (genetik negatif) olguların özellikleri karşılaştırmalı olarak değerlendirildi.

Bulgular: Çalışma grubumuzda TP sıklığı %21 (31/147) olarak tespit edildi. TP tanısı olan 31 olgunun 25'inde (%80.6) genetik inceleme gerçekleştirilmiş, bu olguların %52'sinde CFTR, SPINK-1, PRSS-1 genlerinden en az 1'inde mutasyon saptanmıştı. Genetik inceleme yapılan olguların %28'inde yalnızca genetik mutasyon pozitifliği, %24'ünde ise mutasyon pozitifliği yanında bilinen etiyolojik faktör mevcuttu. Genetik pozitif ve negatif olgular arasında ortalama tanı yaşı (8.6 ± 4.5 ve 10.2 ± 4.4 yaş) ve cinsiyet dağılımı açısından istatistiksel anlamlı fark saptanmadı (sırasıyla $p=0.37$, $p=0.57$). Çalışma grubunda median takip süresi 5 yıldır (1-10 yıl); genetik pozitif ve negatif olgular arasında ortalama takip süresi açısından istatistiksel fark saptanmadı (6.4 ± 3.2 ve 4.1 ± 2.8 yıl; $p=0.07$). Takip süresinde geçirilen ortalama atak sayısı genetik pozitif olgularda daha yüksekti (5.08 ± 2.1 ve 3.4 ± 1.7 ; $p=0.04$). İzlemede, genetik pozitif ve negatif olgularda kronik pankreatik hasarı düşündüren radyolojik bulgu açısından istatistiksel fark saptanmadı ($p=0.74$). Genetik pozitif olgularda ekzokrin pankreas yetmezliği daha sıkı ($p=0.01$); takip süresince hiçbir hastada endokrin pankreatik yetmezlik gelişmedi. **Sonuç:** TP tanılı olgularımızda genetik mutasyon sıklığı %52 olarak bulunmuştur. Olgularımızın 1/4'ünde genetik mutasyon pozitifliğinin bilinen bir etiyolojik faktöre eşlik etmesi, TP etiyolojisinde genetik faktörlerin kolaylaştırıcı/tetikleyici olarak rol oynayabileceğini akla getirmiştir. Genetik mutasyon pozitifliği olan olgularda atak sıklığının daha fazla olması ve ekzokrin pankreas yetmezliğinin daha sık görülmesi, genetik faktörlerin tekrarlayan pankreatitte kötü prognoz göstergesi olabileceğini düşündürmüştür.

Anahtar Kelimeler: Genetik, Klinik, Tekrarlayan pankreatit

**SS-005****Pediatric İnflamatuvar Bağırsak Hastalıklarında Otoantikorların Sıklığı: Fenotip ve Klinik Şiddet ile İlişkisi****İbrahim Bağcı, Egehan Devrim, Ahsen Dönmez Türkmen, Bilge Şahin Akkelle, Deniz Ertem****Amaç:**

Pediatric inflamatuvar bağırsak hastalıkları (PİBH), başlıca ülseratif kolit (ÜK) ve Crohn hastalığını (CH) içeren kronik gastrointestinal hastalıklardır. Etiyolojisi tam olarak bilinmemekle birlikte, genetik yatkınlığa sahip bireylerde otoimmün ve immün aracılı mekanizmaların patogeneze rol oynadığı düşünülmektedir. Bu çalışmanın amacı, PİBH tanısı almış hastalarda başvurudaki otoantikorların sıklığını incelemek ve bunların hastalık fenotipi ile klinik şiddet arasındaki ilişkisini değerlendirmektir.

Yöntem:

2020-2025 yılları arasında klinik, endoskopik ve histopatolojik bulgulara göre ÜK ve CH tanısı alan 136 hastanın dosyaları retrospektif olarak incelendi. Hastaların başvuru yaşı, cinsiyeti, klinik şiddetleri, tutulum lokalizasyonları, hastalığın davranış tipi ve Antinükleer Antikor (ANA), Perinükleer-Antinötrofil Sitoplazmik Antikor (p-ANCA), Anti-Saccharomyces Cerevisiae Antikoru (ASCA), Çift Sarmallı DNA'ya Karşı Antikor (AntiDsDNA), Diffuse Fine Speckled 70 otoantikorları (AntiDFS70) (+)/(-) olarak kaydedildi. Otoantikor pozitif sıklıkları ile hastalık fenotipi ve klinik şiddetleri arasındaki ilişki istatistiksel olarak analiz edildi.

Bulgular:

Hastaların %51,5'i (n=70) kız, medyan yaşları 13 yıldır (1-18 yıl). Cinsiyetler arasında istatistiksel olarak fark bulunmamıştır. Erken başlangıçlı (<10 yaş) İBH hastalarında ANA pozitiflik sıklığı geç başlangıçlı (>10 yaş) İBH'lara göre daha fazla bulunmuştur (%67 ve %33). ÜK hastalarında p-ANCA pozitiflik oranı CH'na göre anlamlı derecede daha yüksek saptanmıştır (%74.2 ve %8.1 p<0,001). ÜK hastalarında; pankoliti ve orta/ağır klinik şiddeti bulunan hastalar ile bulunmayanlar arasında otoantikor pozitiflik sıklıkları açısından anlamlı bir fark saptanmamıştır (p>0,05). Benzer şekilde, CH'da orta/ağır klinik şiddet, ileokolonik/üst GİS tutulumu ve penetran/strikturan karakter gösteren olgular ile bu özellikleri göstermeyenler arasında otoantikor pozitiflik sıklıkları açısından anlamlı bir fark bulunmamıştır (p>0,05).

Sonuç:

ÜK hastalarında p-ANCA pozitiflik sıklığı CH'ye oranla daha yüksek bulunmuştur. Erken başlangıçlı İBH'larda ANA pozitifliğinin daha yüksek sıklıkta görülmesi, hastalığın patogenezinde otoimmünitenin erken dönemde daha önemli bir rol oynayabileceğini düşündürmüştür. ÜK ve CH kohortumuzda otoantikor pozitifliği ile klinik şiddet, tutulum yeri ve davranış tipi arasında ilişki saptanamamıştır.



SS-006

Pediyatrik İnflamatuvar Bağırsak Hastalığı Fenotipinin Değerlendirilmesinde Tam Kan Sayımının Rolü

Ahsen Dönmez Türkmen¹, Gizem Tanalı², Bilge Şahin Akkale¹, Deniz Ertem¹

1 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji ve Hepatoloji BD, İstanbul

2 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

Amaç: İnflamatuvar bağırsak hastalığı (İBH) aktivitesinin izlenmesinde kullanılan biyobelirteçler genellikle pahalı, endoskopik yöntemler ise invazivdir. Tam kan sayımı (TKS), rutinde kolayca uygulanabilen, ucuz bir testtir. Bu çalışmada, pediatrik İBH hastalarında TKS parametreleri ile hastalık fenotipi ve hastalık aktivitesi arasındaki ilişkiyi değerlendirmeyi amaçladık.

Gereç-Yöntem: Çalışmaya 6-18 yaş aralığında 120 pediatrik hasta (73 ülseratif kolit [ÜK], 47 Crohn hastalığı [CH]) ve 120 sağlıklı kontrol dahil edilmiştir. İBH tanısı, tanımlanmış endoskopik ve histopatolojik kriterlere göre konulmuştur. Hastaların başvuruındaki TKS parametrelerinden beyaz kan hücresi (BK) alt tipleri, mutlak nötrofil/lenfosit oranı (ANC/ALC), mutlak lenfosit/monosit oranı (ALC/AMC) ve ANC/AMC oranı analiz edilmiştir. CH’da hastalık davranışını öngörmek üzere ALC ve ALC/AMC oranları için optimum kesme değerleri Youden Endeksi ile belirlenmiştir. Bu TKS parametrelerinin hastalık davranışını öngörmedeki rolü çok değişkenli lojistik regresyon analiziyle değerlendirilmiştir.

Bulgular: ÜK ve CH hastalarında, sağlıklı kontrollere kıyasla anlamlı derecede yüksek BK, trombosit sayısı, ANC, AMC ve ANC/ALC oranları gözlenmiştir ($p<0.05$). CH’da, ÜK hastaları ve sağlıklı kontrollere kıyasla anlamlı derecede düşük ALC seviyeleri saptanmıştır (sırasıyla $p=0.008$ ve $p=0.039$). Orta- şiddetli ÜK ve pankolitli hastalarda Hgb düzeyleri ve MCV azalırken, PLT düzeyleri anlamlı derecede artmıştır ($p<0.05$). Çok değişkenli lojistik regresyon analizi, azalmış ALC ve ALC/AMC oranının, striktüran, penetran davranışı olan ve perianal tutulum (abse, fistül) olan CH için bağımsız prediktörler olduğunu ortaya koymuştur (sırasıyla $p=0.049$, $p=0.004$).

Sonuç: Pediatrik ÜK’nin şiddeti ve yaygınlığı ile pediatrik CH’nın hastalık davranışı, günlük pratikte kullanılan noninvaziv ve uygun maliyetli TKS testleri ile değerlendirilebilir. Bu sonuçlar, TKS parametrelerinin hastalık fenotipinin öngörülmesindeki potansiyel rolünü göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: İnflamatuvar Bağırsak Hastalığı, Crohn Hastalığı, Ülseratif Kolit

**SS-007****Çocuklarda Hafif Şiddetli Akut Pankreatitte Antropometrik Ölçümlerin****Hastane Yatış Süresi Üzerine Etkisi****İbrahim Bağcı¹, Ebru Altınok², Ahsen Dönmez Türkmen¹, Bilge Şahin Akkelle¹, Deniz Ertem¹****1 Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı****2 Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı**

Amaç: Akut pankreatit (AP), sistemik inflamasyona yol açarak farklı organ sistemlerini etkileyen ve ciddi metabolik strese neden olan patolojidir. Pankreasın sindirimdeki major rolü dikkate alındığında, başvuruda büyüme geriliği olan çocuklarda pankreatit hastanede kalış süresini etkileyebilir. Bu çalışmada, AP atağı geçiren çocuklarda bazal antropometrik parametrelerle hastane yatış süresi arasındaki ilişki araştırılmıştır.

Gereç-Yöntem: Son 10 yılda AP tanısı alan 110 hastanın verileri retrospektif olarak incelendi. Hastaların başvuru yaşı, yaşa göre vücut ağırlığı (YGA), yaşa göre boyu (YGB), vücut kitle indeksi (VKİ), pankreatit etiyolojileri ve klinik şiddet derecesi kaydedildi. Orta- ağır şiddetteki AP olan, kronik pankreatit geliştirenler ve altta yatan kistik fibrozis, metabolik hastalığı olan hastalar çalışmaya dahil edilmedi. Dünya Sağlık Örgütü'nün (DSÖ) tanımladığı kriterlere göre hastalar zayıf (VKİ<-2SDS) ve bodurluğu (YGB<-2SDS) olan ve olmayan olarak kategorize edildi. Gruplar ve klinik izlem süreleri arasındaki istatistiksel farklar Mann-Whitney U testi kullanılarak analiz edildi.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 53 hastanın medyan yaşı 12 yıl (5-17), %52.8'i kız, %47.2'i erkekti. Hafif şiddetli AP etiyolojileri incelendiğinde, 12 (%22.6) hastada safra taşı, 7'inde (%13.2) enfeksiyon, 5'inde (%9.4) hiperlipidemi ve 3'ünde (%5.7) ilaç ilişkili pankreatit saptanırken, 26 (%49.1) hastada neden saptanamadı. Hastaların medyan yatış süresi 6 gündü (1-12 gün). Olguların hastanede yatış süresi VKİ'ne göre değerlendirildiğinde, VKİ<-2 SDS olan hafif şiddetli AP hastaların yatış süresi, VKİ>-2 SDS olanlara göre daha uzundu (medyan 9.5 gün [3-12] vs. 6 gün [1-11], p=0.011). Ancak, YGB<-2 SDS olan hastalar ile YGB>-2 SDS olanlar arasında hastane yatış süresi açısından istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmadı (medyan 4.5 gün [1-10] vs. 6 gün [3-12], p=0.309).

Sonuç: Hafif şiddette AP geçiren zayıf çocuklarda hastane yatış süresi daha uzun bulundu. Büyüme geriliği, immün sistemi baskılayarak hastalıkların iyileşme sürecini olumsuz etkilemektedir. Benzer olumsuz etkiler hafif şiddetli AP tanılı çocuklarda da gözlenmiştir.



SS-008

Çocukluk Çağı Non-Alkolik Yağlı Karaciğer Hastalığı ile Tam Kan Sayımı İnflamatuvar Belirteçlerinin İlişkisi

Bora Kunay¹, Ferda Evin²

1 Manisa Şehir Hastanesi Çocuk Gastroenteroloji Bölümü

2 Manisa Celal Bayar Üniversitesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı

ÖZET

Amaç: Trombositlerin, ateroskleroz dahil olmak üzere proinflamatuvar ortamlarda önemli rol oynadıkları kabul edilir. Trombosit aktivasyonunun derecesinin ortalama trombosit hacmi (PDW) ve trombosit dağılım genişliği (MPV) ile ilişkili olduğu gösterilmiştir. Nötrofil/lenfosit oranı (NLR) ve trombosit/lenfosit oranı (PLR), inflamasyonu göstermek için kullanılan diğer tam kan sayımı parametreleridir. Bu çalışmada çocukluk çağında alkolsüz yağlı karaciğer hastalığı (NAFLD) olan olgularda tam kan sayımındaki proinflamatuvar belirteçlerle ve hepatik steatoz derecesi arasındaki ilişkinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç ve Yöntemler: Çalışmaya NAFLD tanısı almış 25 olgu ve kontrol grubu olarak 30 sağlıklı çocuk ve adolesan dahil edildi. Katılımcıların verileri retrospektif olarak incelendi. Hasta ve kontrol gruplarının PDW, MPV, NLR ve PLR değerleri karşılaştırıldı.

Sonuçlar: NAFLD hastalarının ortalama yaşı $12,48 \pm 4,57$ yıl idi. Hastaların %56'sı erkekti ve %68 hastada obezite mevcuttu ($VKİ \text{ SDS} \cdot 2$). 19 (%76) olguda insülin direnci göstergesi olarak HOMA-IR >2.5 idi. Hastaların 12'sinde (%48) 1. derece, 5'inde (%20) 2. derece, 4'ünde (%16) 3. Derece ve 4'ünde (%16) minimal hepatosteatoz saptandı. Katılımcıların tam kan sayımı inflamatuvar belirteçlerini etkileyecek ek bir hastalıkları yoktu (prokalsitonin: negatif). NAFLD hastalarının laboratuvar incelemelerinde ortanca aspartat aminotransferaz (AST) düzeyi 31 U/L (min:18, maks:230) (N:10-35U/L), alanin aminotransferaz düzeyi 30 U/L (min:7, maks:373) (N:10-35U/L) ve gama glutamiltransferaz düzeyi 16 U/L (min:8, maks:57) (N:10-71U/L) idi. Katılımcıların tam kan sayımı inflamatuvar belirteçlerini etkileyecek ek bir hastalıkları yoktu. NAFLD grubundaki ortalama MPV değeri kontrol grubundakilerden anlamlı derecede yüksek iken ($10,02 \pm 0,78$ vs $8,94 \pm 0,81$, $p < 0,001$), PDW değeri açısından gruplar arasında anlamlı fark yoktu ($11,44 \pm 1,69$ vs $12,07 \pm 1,31$ $p > 0,05$). Gruplar arasında NLR ve PLR açısından anlamlı fark yoktu ($p > 0,05$). Korelasyon analizinde MPV ile hepatosteatoz derecesi arasında anlamlı ilişki saptanmadı.

Sonuç: Sonuçlarımız NAFLD hastalarının sağlıklı kontrollerden anlamlı derecede daha yüksek MPV seviyelerine sahip olduğunu gösterdi. Bu nedenle, çocukluk yaş grubunda NAFLD hastalarında tam kan sayımındaki inflamatuvar belirteçlerin tanınması, ateroskleroz ve metabolik sendromu gibi inflamatuvar süreçlerin gelişimini öngören birincil patogenetik değişiklikleri ortaya çıkarabilir.



1. GİRİŞ

Non-alkolik yağlı karaciğer hastalığı (NAFLD), çocukluk ve adölesan döneminde giderek artan sıklıkta görülen kronik karaciğer hastalıklarının en yaygın nedenlerinden biridir. Küresel obezite salgını ile paralel olarak artış gösteren NAFLD, basit hepatik steatozdan non-alkolik steatohepatit (NASH), ilerleyici fibrozis ve siroza kadar geniş bir klinik spektrumda seyredebilir [1]. Çocukluk çağına gelişen NAFLD, erişkin dönemde kardiyovasküler hastalıklar, tip 2 diyabet, hipertansiyon ve hepatoselüler karsinom gibi ciddi uzun dönemli komplikasyonlarla ilişkilidir ve bu nedenle erken tanı ve risk belirteçlerinin saptanması büyük klinik önem taşımaktadır [2]. NAFLD'nin patofizyolojisinde insülin direnci, dislipidemi, oksidatif stres ve kronik inflamasyon temel rol oynamaktadır [3]. Karaciğerde yağ birikimi, hepatositlerde lipotoksisite ve oksidatif stres oluşumuna yol açarak, tümör nekroz faktörü-alfa (TNF- α), interlökin-6 (IL-6) ve C-reaktif protein (CRP) gibi proinflamatuvar sitokinlerin salınımını artırır [4]. Bu süreç, hepatik inflamasyonu tetikleyerek kupffer hücre aktivasyonu ve hepatosit hasarı ile sonuçlanır. Kronik inflamasyonun sürmesi, karaciğerde fibrotik değişikliklere ve NASH gelişimine zemin hazırlayabilir [5]. NAFLD ile sistemik inflamasyon arasındaki ilişki, yalnızca karaciğerle sınırlı olmayıp, ateroskleroz, endotel disfonksiyonu ve metabolik sendrom gibi sistemik komplikasyonların gelişimini de tetikleyebilir [6]. Tam kan sayımı (TKS) inflamatuvar belirteçleri, son yıllarda inflamatuvar süreçlerin non-invaziv göstergeleri olarak dikkat çekmektedir. Ortalama trombosit hacmi (MPV), trombosit dağılım genişliği (PDW), nötrofil/lenfosit oranı (NLR) ve trombosit/lenfosit oranı (PLR), proinflamatuvar durumlarda değişiklik gösterebilen parametrelerdir [7]. MPV ve PDW, trombosit aktivasyonu ve fonksiyonunun dolaylı belirteçleri olup, artmış MPV değerlerinin ateroskleroz ve endotelial disfonksiyon gibi inflamatuvar süreçlerle ilişkili olduğu gösterilmiştir [8]. NLR ve PLR ise sistemik inflamasyonun ve immün yanıtın dolaylı göstergeleri olarak değerlendirilmekte olup, NAFLD gibi kronik inflamatuvar hastalıklarda potansiyel prognostik belirteçler olarak öne çıkmaktadır [9]. Mevcut literatürde, çocukluk çağına NAFLD ile tam kan sayımı inflamatuvar belirteçleri arasındaki ilişkiyi inceleyen çalışmalar sınırlıdır. Bununla birlikte, erişkin hastalarda yapılan çalışmalar, MPV ve NLR gibi parametrelerin NAFLD'nin ilerleyici formlarıyla ilişkili olabileceğini göstermektedir [10]. Ancak, çocukluk çağına bu inflamatuvar belirteçlerin NAFLD gelişimi ve progresyonundaki rolü tam olarak ortaya konmuş değildir. Bu çalışmada, çocukluk çağına NAFLD hastalarında MPV, PDW, NLR ve PLR gibi tam kan sayımı inflamatuvar belirteçlerinin hastalık şiddeti ile ilişkisinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

2. MATERYAL ve METOT

2.1. Çalışma Grubu ve Dizayn

Çalışmamıza, Temmuz 2024 ile Ocak 2025 tarihleri arasında Manisa Şehir Hastanesi Çocuk Gastroenterolojisi Bölümüne NAFLD ile başvuran 1-18 yaş arası olgular dahil edildi. Olguların demografik verileri, aile öyküsü, başvuru esnasındaki yakınmaları, tanı anındaki muayene bulguları, laboratuvar ve radyolojik değerlendirme sonuçları retrospektif olarak değerlendirildi. Kontrol grubu için sağlıklı çocuklar değerlendirildi ve yaş ve cinsiyete göre NAFLD grubundaki hastalarla eşleştirildi. Bu kontrollerin kronik hastalık öyküsü yoktu. Bu grup rutin sağlık ziyaretlerindeki vakalardan seçildi. Tam kan sayımı sonuçları, aspartat aminotransferaz (AST), alanin aminotransferaz (ALT), gama glutamiltransferaz (GGT), lipid profili ve prokalsitonin analiz edildi. Eritrosit indeksleri, trombosit



sayıları ve ortalama trombosit hacmi (MPV) değerleri otomatik bir cihaz kullanılarak (Technicon H-1 System, Technicon Co, Tournai, Belçika) elde edildi. Tam kan sayımı ölçümlerinden lökosit, nötrofil, lenfosit ve trombosit sayılarına ek olarak MPV ve PDW not edildi. NLR, nötrofil sayısının lenfosit sayısına bölünmesiyle, PLR ise trombosit sayısının lenfosit sayısına bölünmesiyle elde edildi. Hasta ve kontrol gruplarının Lökosit, nötrofil, lenfosit, trombosit, MPV, PDW, NLR ve PLR değerleri karşılaştırıldı.

2.2. İstatistiksel Analiz

Tüm istatistiksel analizler, SPSS sürüm 21.0 kullanılarak yapıldı. Veriler ortalama±standart sapma (SD), ortanca (en az; en fazla) olarak ifade edildi. Değişkenlerin normalliğini değerlendirmek için Kolmogorov-Smirnov testi kullanıldı. Tanımlayıcı analizler normal dağılım gösteren değişkenler için ortalama±SD kullanılarak sunuldu. Gruplar normal dağılımlı değişkenler için bağımsız örneklem t-testi ve çarpık veriler için Mann-Whitney U testi ile karşılaştırıldı. Zaman içindeki eğilimler doğrusal polinom kontrastları (ANOVA) kullanılarak analiz edildi. $p<0,05$ istatistiksel olarak anlamlı kabul edildi.

1. BULGULAR

Çalışmaya NAFLD tanısı almış 25 olgu hasta grubuna dahil edildi ve 30 sağlıklı olgu kontrol grubunu oluşturdu. NAFLD hastalarının ortalama yaşı $12,48\pm4,57$ yıl, kontrol grubunun ortalama yaşı $12,32\pm3,86$ idi. NAFLD hastalarından 10 olgu (%40) AST, ALT ve/veya GGT yüksekliği, 6 olgu (%10,9) obezite, 6 olgu (%10) karın ağrısı nedeniyle başvurmuştu. 3 olgu (%5,5) ise rastlantısal olarak NAFLD tanısı alıştır. Hasta grubunun %56'sı (17 olgu) erkekti ve %68 (19 olgu) hastada obezite mevcuttu (VKİ $SDS \cdot 2$). NAFLD grubunun ortalama ağırlık SDS 'si $2.26 \cdot 1.58$, boy SDS 'si $0.90 \cdot 1.10$ ve vücut kitle indeksi SDS 'si $2.08 \cdot 1.32$ idi. NAFLD hastalarının ortalama LDL kolesterol düzeyi 90.58 ± 25.14 mg/dl, HDL kolesterol düzeyi 43.51 ± 11.50 mg/dl, trigliserid düzeyi 105.41 ± 41.98 mg/dl ve HOMA-IR düzeyi 3.85 ± 2.01 olarak saptandı. 19 (%76) olguda insülin direnci göstergesi olarak HOMA-IR >2.5 idi. Hastaların 12'sinde (%48) 1. derece, 5'inde (%20) 2. derece, 4'ünde (%16) 3. Derece ve 4'ünde (%16) minimal hepatosteatoz saptandı. NAFLD hastalarının laboratuvar incelemelerinde ortanca AST düzeyi 31 U/L (min:18, maks:230) (N:10-35U/L), alanin ALT düzeyi 30 U/L (min:7, maks:373) (N:10-35U/L) ve GGT düzeyi 16 U/L (min:8, maks:57) (N:10-71U/L) idi. Katılımcıların tam kan sayımı inflamatuvar belirteçlerini etkileyecek ek bir hastalıkları yoktu ve her iki grupta da prokalsitonin negatifti. Tam kan sayımı belirteçleri karşılaştırıldığında; NAFLD grubundaki ortalama MPV değeri kontrol grubundakilerden anlamlı derecede yüksek iken ($10,02\pm0,78$ vs $8,94\pm0,81$, $p<0,001$), PDW değeri açısından gruplar arasında anlamlı fark yoktu ($p>0,05$). Korelasyon analizinde MPV ile hepatosteatoz derecesi arasında anlamlı ilişki saptanmadı ($r=1.0$, $p=1.0$). Gruplar arasında NLR ve PLR açısından anlamlı fark yoktu ($p>0,05$). NAFLD ve kontrol gruplarının tam kan sayımı inflamasyon belirteçleri Tablo 1'de özetlenmiştir.



Tablo 1: NAFLD ve kontrol gruplarının tam kan sayımı inflamasyon belirteçleri

	NAFLD grubu (n:25)	Sağlıklı kontrol grubu (n:30)	p değeri
MPV	10,02±0,78	8,94±0,81	p<0,001
PDW	11,44±1,69	12,07±1,31	0.128
PLR	128,76±49,42	110,9±33,94	0.121
NLR	1,89±1,43	1,32±0,60	p.05

2. TARTIŞMA ve SONUÇ

Çalışmamızda, çocukluk çağı non-alkolik yağlı karaciğer hastalığı olan bireylerde tam kan sayımı inflamatuvar belirteçleri ile hepatosteatoz derecesi arasındaki ilişkiyi değerlendirdik. Bulgularımız, ortalama trombosit hacmi değerlerinin NAFLD hastalarında sağlıklı kontrollere kıyasla anlamlı derecede yüksek olduğunu, ancak trombosit dağılım genişliği, nötrofil/lenfosit oranı ve trombosit/lenfosit oranı açısından gruplar arasında anlamlı bir fark bulunmadığını ortaya koymuştur. Ortalama trombosit hacminin NAFLD grubunda daha yüksek olması, trombosit aktivasyonunun inflamatuvar süreçlerde önemli bir rol oynadığı hipotezini desteklemektedir. Trombositler, yalnızca hemostazın düzenlenmesinde değil, aynı zamanda inflamatuvar süreçlerin modülasyonunda, sitokin ve büyüme faktörlerinin salınımında rol oynayan hücreler olarak da bilinmektedir [11]. Artmış MPV seviyeleri, trombositlerin hiperreaktif hale geldiğini ve proinflamatuvar sitokinlerin salınımına katkıda bulunduğunu göstermektedir [7]. Özellikle, MPV'nin ateroskleroz, kardiyovasküler hastalıklar ve metabolik sendrom gibi inflamatuvar hastalıklarla ilişkili olduğu bildirilmiştir [2]. NAFLD hastalarında trombosit aktivasyonunun artışı, karaciğerde oksidatif stresin ve hepatosit hasarının bir sonucu olarak ortaya çıkabilir ve bu durum kronik inflamasyonu daha da şiddetlendirebilir [4]. Non-alkolik yağlı karaciğer hastalığı, sistemik inflamasyon ile yakından ilişkili bir hastalıktır. NAFLD patogenezinde insülin direnci, oksidatif stres ve inflamatuvar yanıtın tetiklediği hepatosit disfonksiyonu ön plandadır [12]. Adipoz dokudan salgılanan tümör nekroz faktörü alfa (TNF- α), interlökin-6 (IL-6) ve C-reaktif protein (CRP) gibi proinflamatuvar sitokinler, hepatik inflamasyonu ve fibrozis oluşumunu hızlandırabilir [3]. NAFLD ilerledikçe, monosit ve nötrofillerin aktivasyonu ile birlikte sistemik inflamasyon daha belirgin hale gelir [5]. Çalışmamızda MPV değeri ile hepatosteatoz derecesi arasında anlamlı bir korelasyon saptanmamıştır. Bu durum, MPV artışının, NAFLD'nin ilerleyici formu ile doğrudan ilişkili olmaktan çok, sistemik inflamasyonun erken bir göstergesi olabileceğini düşündürmektedir. Daha önce yapılan çalışmalarda, MPV'nin NASH gibi ileri evre NAFLD formlarında daha belirgin şekilde yükseldiği, ancak erken evrelerde değişiklik göstermeyebileceği gösterilmiştir



[6]. Örneğin, Balta ve ark. yaptıkları çalışmada, MPV'nin yalnızca ileri fibrozis gelişen NAFLD hastalarında anlamlı şekilde arttığını, erken evre steatozda belirgin bir değişiklik göstermediğini bildirmişlerdir [12]. Öte yandan, çalışmamızda PDW, NLR ve PLR değerleri açısından NAFLD hastaları ile sağlıklı kontroller arasında anlamlı bir fark saptanmamıştır. NLR ve PLR, inflamatuvar yükün ve immün sistemin dengesinin önemli göstergelerinden biri olarak kabul edilse de, bu parametrelerin NAFLD tanısında kesin bir biyobelirteç olarak kullanılması konusunda literatürde çelişkili sonuçlar bulunmaktadır [8]. Özellikle, Cengiz ve ark. yaptıkları çalışmada, NLR'nin yalnızca ileri evre fibrozisli hastalarda anlamlı şekilde arttığını, ancak hafif steatozu olan bireylerde belirgin bir değişiklik göstermediğini bildirmişlerdir [13]. Bununla birlikte, NAFLD'nin erken evrelerinde nötrofil ve lenfosit oranlarının değişim göstermeyebileceği ve inflamasyon ilerledikçe bu parametrelerin daha anlamlı hale gelebileceği düşünülmektedir [10]. Trombosit dağılım hacmi açısından da benzer şekilde, bazı çalışmalarda PDW'nin NAFLD hastalarında belirgin şekilde arttığı bildirilirken, diğerlerinde anlamlı bir farklılık gözlemlenmemiştir [14,15,16]. Bu durum, PDW'nin tek başına inflamasyonun güvenilir bir göstergesi olmayabileceğini, ancak diğer inflamatuvar belirteçlerle birlikte değerlendirilmesi gerektiğini göstermektedir. Çalışmamızın önemli kısıtlılıklarından biri, örneklem büyüklüğünün sınırlı olmasıdır. Daha büyük hasta gruplarında yapılan çalışmalar, bu inflamatuvar belirteçlerin tanıs ve prognostik değerini daha iyi ortaya koyabilir. Ayrıca, çalışmanın retrospektif tasarımı, verilerin uzun dönem takip ile desteklenmesine olanak sağlamamıştır. Sonuç olarak, çalışmamız çocukluk çağı NAFLD hastalarında MPV seviyelerinin sağlıklı kontrollerden anlamlı derecede yüksek olduğunu göstermektedir. Bu bulgu, **MPV'nin** NAFLD'nin erken tanısında ve inflamatuvar süreçlerin değerlendirilmesinde potansiyel bir biyobelirteç olabileceğini düşündürmektedir. Bununla birlikte, PDW, NLR ve PLR gibi diğer inflamatuvar belirteçlerin anlamlı değişiklik göstermemesi, bu parametrelerin hastalığın erken evrelerinde sınırlı tanıs değer taşıyabileceğini göstermektedir. İlerleyen çalışmalarda, daha büyük hasta gruplarında ve uzun dönem takip verileri ile inflamatuvar belirteçlerin prognostik ve tanıs değerinin daha ayrıntılı olarak araştırılması gerekmektedir.

Kaynaklar

1. Anderson, E. L., Howe, L. D., Jones, H. E., Higgins, J. P. T., & Lawlor, D. A. (2015). "The prevalence of non-alcoholic fatty liver disease in children and adolescents: A systematic review and meta-analysis." *PLoS ONE*, 10(10), e0140908.
2. Targher, G., Byrne, C. D., Lonardo, A., Zoppini, G., & Barbui, C. (2016). "Nonalcoholic fatty liver disease and risk of incident cardiovascular disease: A metaanalysis." *Journal of Hepatology*, 65(3), 589-600.
3. Tilg, H., & Moschen, A. R. (2010). "Evolution of inflammation in nonalcoholic fatty liver disease: The multiple parallel hits hypothesis." *Hepatology*, 52(5), 1836-1846.
4. Day, C. P., & James, O. F. (1998). "Steatohepatitis: A tale of two 'hits'?" *Gastroenterology*, 114(4), 842-845.
5. Feldstein, A. E., Werneburg, N. W., Canbay, A., Guicciardi, M. E., Bronk, S. F., Rydzewski, R., & Gores, G. J. (2004). "Free fatty acids promote hepatic lipotoxicity by stimulating TNF-α expression via a lysosomal pathway." *Hepatology*, 40(1), 185-194.
7. Pacifico, L., Nobili, V., Anania, C., Verdecchia, P., & Chiesa, C. (2011). "Nonalcoholic



fatty liver disease and the heart: An update." *Clinical Reviews in Allergy & Immunology*, 44(2), 200-209.

7. Gasbarrini, A., & Piscaglia, A. C. (2003). "Tissue-specific expression of plateletactivating factor in liver diseases." *Hepatology*, 38(5), 1111-1117.

8. Purnak, T., Efe, C., Beyazit, Y., Ozaslan, E., & Altiparmak, E. (2013). "Mean platelet volume is increased in nonalcoholic fatty liver disease." *European Journal of Gastroenterology & Hepatology*, 25(1), 81-84.

9. Zahorec, R. (2001). "Ratio of neutrophil to lymphocyte counts—rapid and simple parameter of systemic inflammation and stress in critically ill." *Bratislava Medical Journal*, 102(1), 5-14.

10. Kosekli, M. A., Erel, O., & Senates, E. (2021). "A novel oxidative stress marker: thiol/disulfide homeostasis in patients with nonalcoholic fatty liver disease." *Scandinavian Journal of Clinical and Laboratory Investigation*, 81(4), 290-295.

11. Koupenova, M., Clancy, L., Corkrey, H. A., & Freedman, J. E. (2018). "Circulating platelets as mediators of immunity, inflammation, and thrombosis." *Circulation Research*, 122(2), 337-351.

12. Balta, S., Demirkol, S., Unlu, M., et al. (2014). "Mean platelet volume and its relationship with cardiovascular diseases." *International Journal of Cardiology*, 172(1), 52-54.

13. Cengiz, M., Ozenirler, S., & Kocabas, R. (2020). "Neutrophil-to-lymphocyte ratio and non-alcoholic fatty liver disease severity." *World Journal of Hepatology*, 12(2), 106-118.

14. Wang, R. T., Koretzky, G. A., & Ansell, J. E. (2016). "Platelet distribution width as a marker of inflammation in patients with non-alcoholic fatty liver disease: A retrospective study." *Hepatology International*, 10(4), 567-574.

15. Yu, L., Zhong, J., & Yan, J. (2018). "Mean platelet volume and platelet distribution width in patients with metabolic syndrome and nonalcoholic fatty liver disease: A crosssectional analysis." *European Journal of Gastroenterology & Hepatology*, 30(6), 719-725.

16. Senates, E., Yilmaz, Y., Colak, Y., et al. (2010). "Neutrophil-to-lymphocyte ratio, platelet distribution width and nonalcoholic fatty liver disease: Is there an association?" *Clinical Biochemistry*, 43(3), 273-276.



SS-009

Tüberküloz'a Temas Eden Çocukların İzlem ve Tedavisi: Tek merkezli, Retrospektif Çalışma

Seyhan Yılmaz, Gülşen Akkoç, Pınar Canizci Erdemli, Didem Büyüktaş Aytaç, Sevlia Öcal Demir

Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı

Giriş-Amaç: Tüberküloz (TB), Mycobacterium tuberculosis'in (MTB) etken olduğu, tüm yaş gruplarında ölüm ve morbiditeye yol açan bulaşıcı bir hastalıktır. Çocuklara TB bulaşması genellikle akciğer tüberkülozu olan yetişkinlerle temastan kaynaklanır. Bu çalışmada, Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği'ne başvuran tüberküloz temaslı çocukların izlem sonuçları değerlendirildi.

Yöntem: Ocak 2018 - Aralık 2024 tarihleri arasında, pulmoner tüberküloz tanılı yetişkinlerle ev içi temaslı, 0-18 yaş arasındaki çocuklar incelendi. Çalışmada, hastaların tüberküloz hastalığına ilişkin seyirleri, profilaksi ve tedavi süreçleri değerlendirildi.

Bulgular: Tüberküloz temaslı 124 çocuk incelendi. Ortalama yaş 106 ± 59 aydı. Temas sonrası başvuru süresi ortalama 20 (10-60) gündü. İndeks vakaların 122'sinin (%98) balgam kültüründe MTB üremesi görüldü, 7 (%5.7) vakada çoklu ilaca dirençli (ÇİD) MTB tespit edildi. On bir (%8.8) çocuğa TB hastalığı tanısı kondu; bu hastalardan 8'i klinik, 3'ü (%2,4) mikrobiyolojik tanı aldı. Tüberküloz hastalığı saptanan hastaların yaş ortalaması (103 ay), saptanmayanların yaş ortalamasından (112 ay) istatistiksel olarak anlamlı fark olmamakla birlikte daha düşük bulunmuştur. Temas sonrası başvuru süresi, tüberküloz hastalığı teşhisi konulan çocuklarda tüberküloz saptanmayan çocuklara göre istatistiksel olarak anlamlı olarak daha uzun bulunmuştur ($p=0.002$). Tüberküloz hastalığı saptanan çocukların 3'ünde (%27) indeks vaka ÇİD TB idi ve hastalara kaynak duyarlılığına göre tedavi verildi. Temaslıların 94'ü (%75) profilaksi aldı. Profilakside 91 hastada izoniazid (INH) 6 ay süre ile kullanılırken 1 hastaya INH'a bağlı karaciğer toksisite gelişmesi sebebi ile rifampisin (4 ay) verildi. ÇİD TB temaslı 3 hastaya profilaksi verilmeden yakın izlem yapıldı, 1 hastaya ise kaynak vakasının duyarlılığına göre profilaksi verildi. Profilaksi verilen hastaların izleminde tüberküloz hastalığı gelişmediği görüldü.

Sonuç: Bu çalışma, tüberküloz temaslı çocuklarda hastalık riskinin yüksek olduğunu vurgulayarak, bu grubun taranmasının önemini ön plana çıkarmaktadır. Erken tanı ve etkili profilaksi, tüberkülozun yayılımını azaltmada kritik rol oynamaktadır. Ayrıca, ÇİD tüberküloz olgularının yüksekliği, bu hastaların dikkatli bir takip ve tedavi stratejisi gerektirdiğini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Tüberküloz hastalığı, Tüberküloz teması, Profilaksi, Çoklu ilaca dirençli tüberküloz



SS-010

Gelişimsel Pediatri Polikliniğine Gelişimsel Gecikme ile Başvuru Yapan Olguların Eşlik Eden Alerjik Hastalıklar Açısından İrdelenmesi

Evaluation of Cases Admitted to the Developmental Paediatrics Outpatient Clinic with Developmental Delay in Terms of Concomitant Allergic Diseases

Tuğba Karaca Ahat¹

Eskişehir Şehir Hastanesi Gelişimsel Pediatri Polikliniği, Eskişehir, Türkiye

ÖZET

Giriş: Alerjik hastalıklar erken çocukluk döneminde başlar; atopik dermatit (AD) en erken ortaya çıkan hastalıklardan biridir. Bunu alerjik rinit (AR) ve astım izler. Nörogelişimsel bozuklukların başlangıç yaşı değişkendir, ancak dikkat eksikliği hiperaktivite bozukluğu (DEHB) genellikle 7 yaşından önce ve otizm spektrum bozukluğu (OSB) 3-5 yaşları arasında teşhis edilir. Erken yaşlarda AD ve astım gibi tanısı olan olguların, sonrasında OSB, DEHB gibi nörogelişimsel zorluk tanısı alma riskinin arttığı gösterilmiştir.

Amaç: Polikliniğimize ifade edici dil, alıcı dil, hareket, ilişki, oyun ya da öz bakım becerilerinde zorluk şikayetleri ile başvuru yapan olguların, GIDR (Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi) ile değerlendirilmesi, eşlik edebilecek alerjik tanıların saptanması.

Yöntem: Bir yıllık süre içerisinde (01.10.2023-31.10.2024) gelişimsel pediatri polikliniğine herhangi bir alanda gelişimsel gecikme ile başvuran olguların, sosyodemografik olarak sorgulanması, GIDR ile gelişimsel olarak değerlendirilmesi, retrospektif olarak eşlik eden alerjik tanıların kaydedilmesi.

Bulgular: Çalışmamızda 1 yıllık sürede yaşları 0-42 ay arasında, prematürite, IUGR, nörolojik, genetik, metabolik gibi herhangi bir tanısı olmayan, polikliniğimize herhangi bir alanda gecikme ile başvuran 141 olgunun verileri retrospektif olarak tarandı. Bu olgulardan 43'ünün gelişimsel pediatri ve çocuk alerji polikliniklerine en az bir kez başvurusu vardı ve 23'ünde (%53) spesifik IgE, deri prick testi, serum IgE düzeyi, hemogramda eozinofili ya da klinik semptomlarla doğrulanan alerji bulguları ve GIDR ile doğrulanan en az bir alanda gecikme vardı. Olguların %57'si erkekti. Olgularda ifade edici dil alanında %60,4 gelişimsel gecikme bulundu. Olguların izole konuşma gecikmesi, OSB, DEHB, hareket bozukluğu ön tanıları ile takipleri devam etmektedir.

Tartışma: İmmün sistem disregülasyonu; OSB, serebral palsi, DEHB, konuşma gecikmesi gibi nörogelişimsel bozukluklarda rol oynar. Tedavi edilmeyen konuşma ve dil gecikmesi çocukların %40-%60'ında devam edebilir. Yetişkinlikte sosyal, duygusal, davranışsal ve bilişsel sorunlar açısından risk oluşturur.



Sonuç: Pediatristlerin alerjik ve immünolojik hastalıkları olan çocukların takip, tedavilerini üstlenirken; gelişimsel süreçlerini göz önünde bulundurup bütüncül yaklaşımları hedeflenmelidir.

Anahtar Kelimeler: Alerjik hastalıklar, gelişimsel gecikme, konuşma gecikmesi.

SUMMARY

Introduction: Allergic diseases begin in early childhood; atopic dermatitis (AD) is one of the earliest diseases.

This is followed by allergic rhinitis (AR) and asthma. The age of onset of neurodevelopmental disorders varies, but attention deficit hyperactivity disorder (ADHD) is usually diagnosed before 7 years of age and autism spectrum disorder (ASD) between 3-5 years of age. It has been shown that patients with diagnoses such as AD and asthma at an early age have an increased risk of later diagnosis of neurodevelopmental difficulties such as ASD and ADHD.

Objective: To evaluate the patients who presented to our outpatient clinic with complaints of difficulty in expressive language, receptive language, movement, relationship, play or self-care skills with GIDR (Developmental Monitoring and Support Guide) and to determine the allergic diagnoses that may accompany.

Method: Sociodemographic questioning, developmental evaluation with GIDR, and retrospective recording of accompanying allergic diagnoses in patients who presented to the developmental paediatrics outpatient clinic with developmental delay in any field within a one-year period (01.10.2023-31.10.2024).

Results: In our study, we retrospectively reviewed the data of 141 patients aged between 0-42 months, without any other diagnosis such as prematurity, IUGR, neurological, genetic, metabolic, who presented to our outpatient clinic with delay in any field in a 1-year period. Of these patients, 43 had at least one presentation to the developmental paediatrics and paediatric allergy outpatient clinics and 21 (48%) had allergy findings confirmed by specific IgE, skin prick test, serum IgE level, eosinophilia on haemogram or clinical symptoms and delay in at least one area confirmed by GIDR. 57% of the cases were male. Developmental delay in expressive language was found in 44.8% of the cases. The cases are being followed up with the prediagnoses of isolated speech delay, ASD, ADHD, and movement disorder.

Discussion: Immune system dysregulation plays a role in neurodevelopmental disorders such as ASD, cerebral palsy, ADHD and speech delay. Untreated speech and language delay may persist in 40%-60% of children. It poses a risk for social, emotional, behavioural and cognitive problems in adulthood.

Conclusion: While undertaking the follow-up and treatment of children with allergic and immunological diseases, paediatricians should consider the developmental processes and aim for a holistic approach.

Keywords: Allergic diseases, developmental delay, speech delay.



GİRİŞ VE AMAÇ

Alerjik reaksiyonlar bağışıklık sisteminin tepkileridir ve genellikle kronik enflamasyonu içerir.1 Alerjik hastalıkların prevalansı dünya çapında giderek artmaktadır ve alerjik hastalıklar önemli bir halk sağlığı sorunudur.2 Besin alerjisi, astım, atopik dermatit ve alerjik rinit (AR) gibi alerjik durumlar pediatrik popülasyonun yaklaşık %20'sini etkilemektedir.3 Yapılan çalışmalara göre alerjik hastalıkların belirtilerinin, nörogelişimsel gecikmesi olan çocuklarda, tipik gelişim gösteren çocuklara göre daha yaygın olduğu bilinmektedir. Ancak bu koşulların ortak nedenler ve maruziyetler nedeni ile birlikte mi ortaya çıktığı ya da bu koşullardan birinin gelişmesini diğerinin riskini artırıp artırmadığı tam olarak bilinmemektedir.4 Chua ve arkadaşları, alerjik hastalıklar ve nörogelişim hakkında yapmış oldukları derleme çalışmalarında, bu iki durumun altında yatan, immün disregülasyon, epigenetik ve mitokondriyal fonksiyon bozukluğu gibi potansiyel ortak biyolojik mekanizmalar üzerine odaklanmışlardır.5 Diğer taraftan alerjisi olan çocuklarda polen mevsiminde bilişsel işlevlerin etkilendiği, ne kadar çok alerjik semptom varsa, bilişsel ölçeklerdeki gecikmelerin süresinin de o kadar uzun olduğu tespit edilmiştir.6 Çocukluk çağındaki olumsuz deneyimler beyin gelişimini ve diğer organ sistemlerini etkiler ve bazı somatik semptomlar çocukluk döneminde de tespit edilebilir. Pediatristlerin bu olumsuz deneyimlere maruz kalma ile ilişkili davranışsal belirtileri sıklıkla tanıyabilmelerine rağmen; aynı zamanda gelişimsel gecikme, astım, somatik şikayetler, hastanede yatmayı gerektiren ve uyku bozukluklarına yol açabilen tekrarlayan enfeksiyonlar gibi klinik durumların ayırıcı tanısını değerlendirirken bu tür zorlukları da dikkate almaları gerektiği belirtilmektedir.7 Yine gelişimsel zorluklar ile maternal ve postnatal dönemdeki immün sistem yolaklarının düzensizliği arasında giderek daha fazla tanınan bir ilişki olduğundan hem gelişimsel zorluklar hem de alerjik hastalıkların oluşumunu tetikleyen ortak bir immünolojik yolağın olması mümkündür. Ancak beklenen besin ve aeroalerjenlere karşı oluşan spesifik IgE'de artışın olmaması, bu ilişkinin gelişimsel zorluğu olan hasta grubunda gereğinden fazla tanı olması ve/veya artan alerjik hastalık algısına ya da alerjik hastalığın IgE aracılı olmayan mekanizmalarında gerçek bir artışa bağlı olabileceğini düşündürmektedir.3,8

YÖNTEM

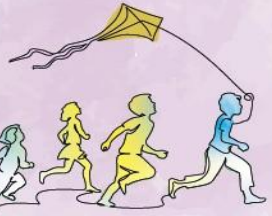
Bir yıllık süre içerisinde (01.10.2023-31.10.2024) gelişimsel pediatri polikliniğine herhangi bir alanda gelişimsel gecikme ile başvuran olguların, sosyodemografik olarak sorgulanması, GIDR ile gelişimsel olarak değerlendirilmesi, retrospektif olarak eşlik eden alerjik tanılarının kaydedilmesi.

GIDR (Uluslararası Gelişimi İzleme Destekleme Rehberi)

Açık uçlu sorulara dayanan, gelişimi tarama değil izlemek ve desteklemek için yapılandırılan, kuramsal dayanaklara ve kanıta dayalı, uluslararası standardizasyonu olan, serbest erişimli-ücretsiz, kapsamlı izleme, erken tanı, destekleme ve erken girişim aracıdır.

Gelişimi İzleme ve Destekleme Rehberi iki bölümden oluşmaktadır.

- 1. Gelişimi İzleme Bölümü
- 2. Gelişimi Destekleme Bölümü



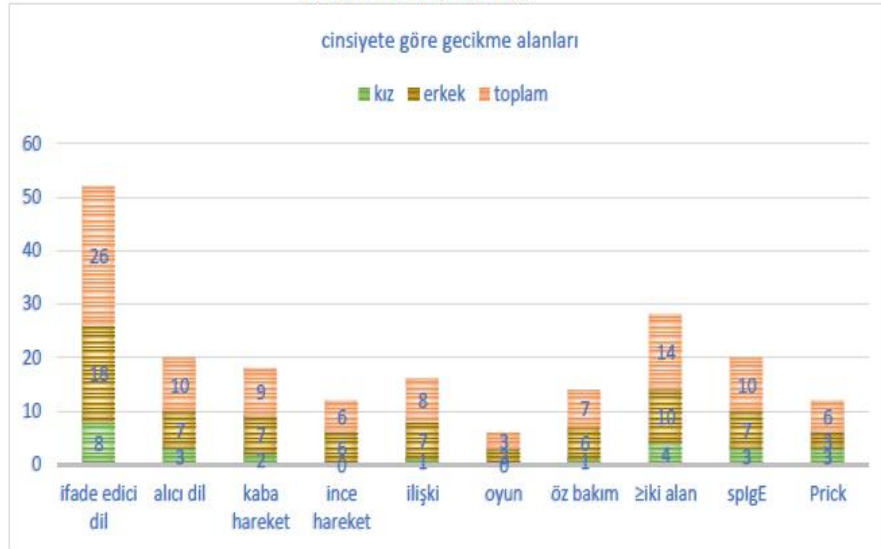
“Pediatriye Yeni Ufuklar”

İfade edici ve alıcı dil, ince ve kaba hareket, duygusal, bilişsel ve toplumsal gelişim, öz bakım becerilerinin gelişimi ve tüm gelişim alanlarını sorgulayan açık uçlu sorular ailelere yöneltilir. Eş zamanlı olarak çocuğun klinik gözlemi yapılır. Dört ülkede yapılan geçerlilik araştırması: Duyarlılık: 0.87 (0.77 – 0.94), özgüllük: 0.72 (0.70 – 0.74) olarak bulunmuştur.

BULGULAR

Çalışmamızda polikliniğimize 1 yıllık sürede yaşları 0-42 ay arasında, prematürite, IUGR, nörolojik, genetik, metabolik hastalık gibi eşlik eden herhangi bir ek tanısı olmayan, herhangi bir alanda gecikme ile başvuran 141 olgunun verileri retrospektif olarak tarandı. Bu olgulardan 43'ünün gelişimsel pediatri ve çocuk alerji polikliniklerine en az bir kez başvurusu vardı ve 23'ünde (%53) spesifik IgE, deri prick testi, serum IgE düzeyi, hemogramda eozinofili ya da klinik semptomlarla doğrulanan inhaler ya da besin alerji bulguları ve GIDR ile doğrulanan en az bir alanda gecikme vardı. Olguların %57'si erkekti. Olgularda ifade edici dil alanında %60,4 gelişimsel gecikme bulundu. Olguların izole konuşma gecikmesi, OSB, DEHB, hareket bozukluğu ön tanıları ile takipleri devam etmektedir.

Grafik 1: Gecikme Alanları





Sosyodemografik veriler, gelişimsel gecikme alanları ve SpIgE ile Prick testi arasındaki ilişki

	İfade edici dil n(%)	Alıcı dil n(%)	Kaba hareket n(%)	İnce hareket n(%)	İlişki n(%)	Oyun n(%)	Öz bakım n(%)	≥iki alan n(%)	splgE (+) n(%)	Prick (+) n(%)
Cinsiyet	26	10	9	6	8	3	7	14	10	6
Kız	8 (%31)	3 (%30)	2 (%23)	-	1 (%13)	-	1 (%15)	4 (%19)	3 (%30)	3 (%50)
Erkek	18 (%69)	7 (%70)	7 (%77)	6 (%100)	7 (%87)	3 (%100)	6 (%85)	10 (%71)	7 (%70)	3 (%50)
Yaş										
1ay-24ay	5 (%20)	6 (%60)	3 (%33,3)	2 (%33,3)	3 (%37,5)	-	-	5 (%38,4)	2 (%20)	3 (%37,5)
25ay-36ay	6 (%23)	1 (%10)	3 (%33,3)	1 (%16,6)	1 (%12,5)	1 (%33,3)	2 (%28,5)	1 (%7,6)	5 (%50)	3 (%37,5)
37ay-42ay	15 (%57)	3 (%30)	3 (%33,3)	3 (%50)	4 (%50)	2 (%66,6)	5 (%71,4)	7 (%53,8)	3 (%30)	2 (%25)

TARTIŞMA

Çalışmamızda bir yıllık süre içerisinde gelişimsel pediatri polikliniğimize gelişimsel zorluk şikâyeti ile aynı zamanda hastanemiz çocuk alerji immünoloji polikliniğine en az bir alerjik semptom ile başvuru yapan 43 olgunun %53'ünde spesifik IgE, deri prick testi, serum IgE düzeyi, hemogramda eozinofili ya da klinik semptomlarla doğrulanan inhaler ya da besin alerji (alerjik rinit, atopik dermatit) bulguları ve GIDR ile doğrulanan en az bir alanda gelişimsel gecikme vardı. Olgularda ifade edici dil alanında %60,4 gelişimsel gecikme bulundu. Onbin üç yüz seksen çocuğu kapsayan, geniş ölçekli bir meta analiz çalışmasında, otizmlı çocuklarda, OSB olmayan çocuklara göre astım ve alerjik rinit oranlarının arttığı bulunmuştur.⁹ Benzer şekilde, 2004 ABD Ulusal Çocuk Sağlığı Araştırmasını esas alan Gurney ve arkadaşları da nörotipik akranlarına göre otizmlı 483 çocukta, atopik dermatit, mevsimsel alerjik rinit ve besin alerjisinin daha yaygın görüldüğünü tespit etmişlerdir.¹⁰ Komorbid atopik durumların varlığının daha şiddetli OSB semptomlarıyla ilişkili olduğu, atopik hastalıkların ciddi OSB semptomlarının ve sosyal iletişim bozukluğu semptomlarının olasılığını iki kattan fazla artırdığı öne sürülmüştür.¹¹ Alerjik rinit tanısı olan çocuklarda DEHB gelişme riski daha yüksektir ve DEHB semptomlarının şiddetinin, AR'in şiddeti ve süresi ile ilişkili olduğu bildirilmiştir.¹² Dikkat eksikliği ve hiperaktivite bozukluğuna AR eşlik ettiğinde, DEHB'nun semptomlarının çeşitliliği ve karmaşıklığı artabilir.¹³ Yang ve arkadaşları, alerjik duyarlılığın eşlik ettiği alerjik hastalığın DEHB ile ilişkili olduğunu ve esas alerjenin ev tozu akarı olduğunu bildirmişlerdir.



14 Diğer taraftan Buske-Kirschbaum ve arkadaşları atopik dermatitin patogenezinde rol alan Th2 enflamatuvar yolağının DEHB'de de doğrudan gelişmekte olan nörotransmitter sistemlerini ve matür prefrontal korteks bölgelerini etkilediğini ileri sürmüşlerdir.15 Değişen prefrontal korteks bölgeleri, uygun olmayan hareket becerisi, karar vermede zorluk ve dikkat kontrolünün azalması gibi bilişsel bozukluklarla ilişkilidir.16 Astım ve DEHB olan çocukların benzer beyin bölgelerinde işlev bozukluğu olduğu gösterilmiştir.15,17,18 Parker ve arkadaşları astımlı çocuklarda beyaz cevherin daha yoğun olduğu ve anormal anatomik bulguların daha yüksek oranda olduğunu bildirmişlerdir. Hem DEHB hem de alerjik astımda gözlenen yüksek beyin aktivitesinin, anahtar rol oynayan enflamasyona bağlı olabileceği söylenebilir.17,19 Yapılan bir çalışmada, 4-12 yaş arasındaki DEHB hastalarında astım görülme sıklığının yüksek olduğu ve bu durumun 5 yaş altı çocuklarda 5-12 yaş arası çocuklara göre daha sık görüldüğü gösterilmiştir. Böylece DEHB hastalarında geçerli bir pediyatrik astım ölçeği ve gerekirse kısa bir muayene ve spirometri kullanılarak bu hastalığın tanısı kolaylıkla konulabilir ve buna bağlı olarak astımın fiziksel ve ekonomik etkileri önlenir.20 Atopik dermatit ile OSB, DEHB, dil gelişim zorlukları ve öğrenme güçlükleri ilişkili bulunmuştur.21-23 Atopik dermatitin nöro gelişimi etkileme mekanizması çok yönlüdür. Atopik dermatitin hipokampüsteki mikrogliaları devre dışı bırakabileceği, patogenezinde rol alan bir Th2 sitokini olan İnterlökin-4'ün (IL-4), beyin gelişimi sırasında miyelinizasyonu azaltarak bilişsel gelişimi etkileyebileceği, İnterlökin-17'nin (IL-17) kan-beyin bariyerinin bozulmasına ve nörovasküler işlev bozukluğuna katkıda bulunabileceği ve nöronlarla doğrudan etkileşime girdiği ileri sürülmüştür.24-27 Atopik dermatitli çocuklar, erken bebeklik döneminde IL-1, IL-6, TNFalfa dahil olmak üzere artan seviyelerde proenflamatuvar sitokinlere maruz kalmaya başlar.28 Atopik yanıt sırasında salınan enflamatuvar sitokinlerin kan-beyin bariyerini geçebileceğini ve davranışsal ve duygusal önemi olan nöroimmün mekanizmaları (stres gibi) aktive edebileceği ileri sürülmektedir.29 Atopik dermatit anne-çocuk arasındaki ilişkinin bozulmasına, daha az fiziksel temasa ve daha ileri yaşlarda akran zorbalığına ve etiketlenmeye yol açabilecek ruhsal stresle de ilişkilidir.30 Erken bebeklik döneminde atopik dermatitin başlaması ile başlayan günlük stresin bu denli yüksek düzeyde olması; özellikle beyin strese duyarlı olduğu ilk yıllarda, beyin yapısında dramatik değişikliklere neden olabilir.28,30 Atopik dermatit tanılı ve özellikle sistemik steroid kullanmak zorunda olan ve hastanede yatarak tedavi almış olan çocukların 6 yaşında yapılan gelişimsel değerlendirmesinde, ince ve kaba hareket alanlarında gecikme olduğu saptanmış; atopik dermatit bilişsel zorluk, DEHB, ruhsal gelişim zorlukları, davranışsal ve duygusal zorluklarla ilişkili bulunmuştur.31 Straughen ve arkadaşları prospektif olarak erken çocukluk dönemi IgE ölçümlerinin 10 yaşında DEHB ile ilişkili olmadığını bulmuşlardır. Bununla birlikte, bu çalışmada annenin doğum öncesi IgE seviyesinin, bebekte 10 yaşında DEHB gelişimi ile ilişkili bulunması, antenatal dönemin önemli bir müdahale penceresi olabileceğini düşündürmektedir.32 Astım ve alerjik hastalıklar için kullanılan ilaçların huzursuzluk, uyku bozuklukları, baş ağrıları ve uyku durum değişiklikleri gibi yan etkilere neden olduğu bulunmuştur.33 Serotoninin astımın patofizyolojisinde önemli bir rol oynadığı ve astım ilaçlarının beyindeki serotonin düzeylerini azaltarak Dikkat Eksikliği ve Hiperaktivite Bozukluğu (DEHB) benzeri semptomlara neden olduğu bilinir.34 DEHB tedavisinde kullanılan metilfenidat ve amfetamin gibi uyarıcı ilaçlar bazı hastalarda astım semptomlarını şiddetlendirebilir. Bu ilaçları kullanan DEHB'li çocuklarda astım semptomları yakından izlenmeli ve gerekirse DEHB için alternatif tedaviler düşünülmeli ve hem DEHB hem de astımı olan çocuklar için kişiselleştirilmiş tedavi planları geliştirilmelidir.35 Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) kronik hastalıkların 21.



yüzyılın en önemli sağlık sorunlarından biri olduğunu belirtmiştir. Ayrıca kronik hastalıkları olan bireylere yönelik sağlık hizmetlerinin hastalara ve ailelerine odaklanacak şekilde yeniden yönlendirilmesi gerektiğini vurgulamıştır.36 Alerji, Dünya Alerji Örgütü'nün bildirdiği gibi, yaşam kalitesini olumsuz yönde etkileyen önemli bir halk sağlığı sorunu haline gelmiştir.

37 Astımı veya birden fazla atopik hastalığı olan çocukların ailelerinin, herhangi bir atopik hastalığı olmayan çocukların ailelerine göre daha fazla strese maruz kaldıklarını bildirilmiştir.38 Astımla ilgili olumsuz deneyimler ve hastalığın akibeti ile ilgili öngörülemezliğin, bakım verenlerin bu rollerine uyumunu zorlamakta ve onları bu hastalıkla baş edemeyecekleri algısına yöneltmektedir.39 Birden fazla atopik hastalığı olan bir çocuğun bakım vereni ise hastalığın tedavisinin yanı sıra önemli bir psikososyal yükü de başa çıkılmaktadır.40

SONUÇ

Alerjik ve immünolojik hastalıklar gibi kronik hastalıkları olan çocuklarda beyin gelişiminin, spesifik genetik riskler, yapısal değişiklikler ve fizyolojik süreçler tarafından nasıl değişebileceğini daha kesin bir şekilde anlayarak, bu değişimlerin nörolojik gelişimsel gecikmesi olan çocuklarda nasıl gerçekleştiğini anlayabiliriz. Çocukluk çağındaki kronik hastalıklar ve tedavileri ile ilgili nörolojik gelişiminin karmaşık mekanizmaları daha fazla tanımlandıkça; elde edilen veriler ile etyolojiye bakılmaksızın tüm çocuklara tedavi ve destek olanakları doğacaktır.41 Sağlık çalışanlarının kronik hastalığı olan çocukların takip ve tedavilerini üstlenirken, bu çocukların gelişimsel süreçlerini de göz önünde bulundurup bakım verenlerinin ruh sağlığını ve refahlarını da göz önünde bulundurmaları hedeflenmelidir.

KAYNAKLAR

1. Goodwin, R. D., Robinson, M., Sly, P. D., Holt, P. G. Childhood atopy and mental health: A prospective, longitudinal investigation. Psychol. Med. 2017;47:317–325.
2. Pawankar, R. Allergic diseases and asthma: A global public health concern and a call to action. World Allergy Organ. J. 2014;7(1),12.
3. Jackson KD, Howie LD, Akinbami LJ. Trends in allergic conditions among children: United States, 1997-2011. NCHS Data Brief 2013;121:1-8.
4. Kaas TH, Vinding RK, Stokholm J, Bonnelykke K, Bisgaard H, Chawes BL. Association between childhood asthma and attention deficit hyperactivity or autism spectrum disorders: a systematic review with meta-analysis. Clin Exp Allergy. 2021;51:228–52.
5. Chua, R. X. Y., Tay, M. J. Y., Ooi, D. S. Q., Siah, K. T. H., Tham, E. H. Understanding the Link Between Allergy and Neurodevelopmental Disorders: A Current Review of Factors and Mechanisms. Frontiers in neurology, 2021;11, 603571.



6. Papapostolou, G.; Kiotseridis, H.; Romberg, K.; Dahl, Å.; Bjermer, L.; Lindgren, M. et al. Cognitive dysfunction and quality of life during pollen season in children with seasonal allergic rhinitis. *Pediatric allergy and immunology*, 2021;32(1), 67–76.
7. Sege RD, American Academy A-JL. of Pediatrics Committee on Child Abuse and Neglect, Council on Foster Care, Adoption, and Kinship Care; American Academy of Child and Adolescent Psychiatry Committee on Child Maltreatment and Violence; National Center for Child Traumatic Stress. Clinical considerations related to the behavioral manifestations of child maltreatment. *Pediatrics*. 2017; <https://doi.org/10.1542/peds.2017-0100>.
8. Guifeng X, Jung J, Liu B, Strathearn L, Bao W. Association of food allergy and other allergic conditions with autism spectrum disorder in children. *JAMA Netw Open* 2018;1:e180279.
9. Miyazaki C, Koyama M, Ota E, Swa T, Amiya RM, Mlunde LB, et al. Allergies in children with autism spectrum disorder: a systematic review and meta-analysis. *Rev J Autism Dev Disord*. 2015;2:374–401.
10. Gurney JG, McPheeters ML, Davis MM. Parental report of health conditions and health care use among children with and without autism: National Survey of Children's Health. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2006; 160:825–30.
11. Jameson C, Boulton KA, Silove N, Guastella AJ. Eczema and related atopic diseases are associated with increased symptom severity in children with autism spectrum disorder. *Transl Psychiatry*. 2022;12(1):415.
12. Yang C F, Yang CC, Wang IJ. Association between allergic diseases, allergic sensitization and attention-deficit/hyperactivity disorder in children: A large-scale, population-based study. *J Chin Med Assoc*. 2018;81:277-283.
13. Yu, R. L., Wang, J., Wang, X. S., Wang, H. T., & Wang, X. Y. Management of allergic rhinitis improves clinical outcomes of difficult-to-treat tic disorders or attention-deficit/hyperactivity disorders. *Allergologie select*, 2023;7:191–197.
14. Yang M T, Chen CC, Lee W T, Liang JS, Fu WM, Yang YH. Attention-deficit/hyperactivity disorder-related symptoms improved with allergic rhinitis treatment in children. *Am J Rhinol Allergy*. 2016;30:209-214.



15. Buske-Kirschbaum A, Schmitt J, Plessow F, Romanos M, Weidinger S, Roessner V. Psychoendocrine and psychoneuroimmunological mechanisms in the comorbidity of atopic eczema and attention deficit/hyperactivity disorder. *Psychoneuroendocrinology* 2013;38(1):12-23.
16. Shaw P, Lerch J, Greenstein D, Sharp W, Clasen L, Evans A, et al. Longitudinal mapping of cortical thickness and clinical outcome in children and adolescents with attention-deficit/hyperactivity disorder. *Arch Gen Psychiatry* 2006;63(5):540-549.
17. Holgate ST. The epidemic of allergy and asthma. *Nature*,1999;402(6760 suppl),B2-B4.
18. Mittermann I, Wikberg G, Johansson C, Lupinek C, Lundeborg L, Crameri R, et al. IgE sensitization profiles differ between adult patients with severe and moderate atopic dermatitis. *PLoS One* 2016;11(5):e0156077.
19. Parker J, Wolansky LJ, Khatry D, Geba GP, Molino NA. Brain magnetic resonance imaging in adults with asthma. *Contemp Clin Trials* 2011;32(1):86-89.
20. Kiani, A., Houshmand, H., Houshmand, G., & Mohammadi, Y. Comorbidity of asthma in patients with attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD) aged 4-12 years in Iran: a cross-sectional study. *Annals of medicine and surgery* 2023;85(6):2568–25.
21. Lee C-Y, Chen M-H, Jeng M-J, Hsu J-W, Tsai S-J, Bai Y-M, et al. Longitudinal association between early atopic dermatitis and subsequent attention-deficit or autistic disorder: a population-based case-control study. *Medicine* 2016;95(39):e5005.
22. Strom MA, Silverberg JI. Eczema is associated with childhood speech disorder: a retrospective analysis from the national survey of children's health and the national health interview survey. *J Pediatr* 2016;168:185-192.
23. Wan J, Mitra N, Hooper SR, Hoffstad OJ, Margolis DJ. Association of atopic dermatitis severity with learning disability in children. *JAMA Dermatol* 2021;157:1-7.
24. Darlenski R, Kazandjieva J, Hristakieva E, Fluhr JW. Atopic dermatitis as a systemic disease. *Clin Dermatol* 2014;32(3):409-413.
25. Klein B, Mrowetz H, Thalhamer J, Scheibhofer S, Weiss R, Aigner L. Allergy enhances neurogenesis and modulates microglial activation in the hippocampus. *Front Cel Neurosci* 2016;10:169.



26. Zanno AE, Romer MA, Fox L, Golden T, Jaeckle-Santos L, Simmons RA, et al. Reducing Th2 inflammation through neutralizing IL-4 antibody rescues myelination in IUGR rat brain. *J Neurodev Disord* 2019;11(1):34.
27. Cipollini V, Anrather J, Orzi F, Iadecola C. Th17 and cognitive impairment: possible mechanisms of action. *Front Neuroanat* 2019;13:95.
28. Goto Y, Yang CR, Otani S. Functional and dysfunctional synaptic plasticity in prefrontal cortex: roles in psychiatric disorders. *Biol Psychiatry* 2010;67(3):199-207.
29. Ishiuchi Y, Coghill RC, Patel TS, Oshiro Y, Kraft RA, Yosipovitch G. Distinct patterns of brain activity evoked by histamine-induced itch reveal an association with itch intensity and disease severity in atopic dermatitis. *Br J Dermatol* 2009;161(5):1072-1080.
30. Romanos M, Gerlach M, Warnke A, Schmitt J. Association of attention-deficit/hyperactivity disorder and atopic eczema modified by sleep disturbance in a large population-based sample. *J Epidemiol Community Health* 2010;64:269-273.
31. Kim, J. H., Yi, Y. Y., Ha, E. K., Cha, H. R., Han, M. Y., & Baek, H. S. Neurodevelopment at 6 years of age in children with atopic dermatitis. *Allergology international : official journal of the Japanese Society of Allergology*, 2023;72(1):116-127.
32. Straughen, J. K., Sitarik, A. R., Johnson, C. C., et al. Prenatal IgE as a Risk Factor for the Development of Childhood Neurodevelopmental Disorders. *Frontiers in pediatrics*, 2021;9:601092.
33. Liu X, Dalsgaard S, Munk-Olsen T, et al. Parental asthma occurrence, exacerbations and risk of attention-deficit/hyperactivity disorder. *Brain Behav Immunity* 2019;82:302-8.
34. Cowell WJ, Bellinger DC, Wright RO, et al. Antenatal active maternal asthma and other atopic disorders is associated with ADHD behaviors among school-aged children. *Brain Behav Immunity* 2019;80:871-8.
35. Tsai CJ, Chou PH, Cheng C, et al. Asthma in patients with attention deficit/hyperactivity disorder: a nationwide population-based study. *Ann Clin Psychiatry* 2014;26:254-60.
36. Bauer UE, Briss PA, Goodman RA, Bowman BA. Prevention of chronic disease in the 21st century: elimination of the leading preventable causes of premature death and disability in the USA. *Lancet*. 2014;384(9937):45-52.

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



37. Weinberg EG. Wao White Book on Allergy: Curr Allergy Clin Immunol. 2011-2012;24(3):156-157.
38. Kuo, H. C., Chang, L. S., Tsai, Z. Y., & Wang, L. J. Allergic diseases do not impair the cognitive development of children but do damage the mental health of their caregivers. Scientific reports, 2020;10(1), 13854.
39. Bellin, M. H. et al. Stress and quality of life in urban caregivers of children with poorly controlled asthma: A longitudinal analysis. J. Pediatr Health Care. 2015;29:536–546.
40. Carroll, C. L., Balkrishnan, R., Feldman, S. R., Fleischer, A. B. Jr. & Manuel, J. C. Te burden of atopic dermatitis: Impact on the patient, family, and society. Pediatr. Dermatol 2005;22:192–199.
41. Armstrong F. D. Neurodevelopment and chronic illness: Mechanisms of disease and treatment. Mental retardation and developmental disabilities research reviews, 2016;12(3):168–173.



SS-011

Kontak Dermatit Olgularında Metilkloroizotiyazolinon Ve Metiltiyazolinon Duyarlılığı

Hasan Tunç Şarman

GİRİŞ:

Metilkloroizotiyazolinon (MCI) ve Metilizotiazolinon (MI), çeşitli endüstriyel ve kozmetik ürünlerde yaygın olarak kullanılan sentetik koruyuculardır. MCI/MI karışımının ıslak mendillerde, polivinil alkol içeren havlularda, endüstriyel boyalarda ve metal işleme sıvılarında kullanıldığı bilinmektedir. (1) 1980'lerden itibaren değişen oranlarda karışım şeklinde kullanılmışlarsa da MCI'ya bağlı artan kontakt dermatit bildirimleri sonucunda bazı ülkelerde yasal kısıtlamalar yapılmıştır. Buna bağlı olarak MI'nın tek başına endüstriyel ürünlerde kullanımına başlanmıştır. MI'nın endüstriyel ürünlerde kullanılmasının hemen ardından yalnızca MI tarafından tetiklenen kontakt dermatit vakaları bildirilmiştir. (2,3) Sonuç olarak, MCI ve MI'nın kozmetik ve kişisel bakım ürünlerinde kullanımı bazı bölgelerde kısıtlanmış ve düzenleyici kuruluşlar, duyarlanma ve alerjik reaksiyon riskini azaltmak amacıyla kullanım oranlarını sınırlandıran yönergeler getirilmiştir. Temas yerlerinde gelişen kontakt dermatitle ortaya çıkan kliniğinden dolayı mesleki maruziyeti olanlara nitril eldivenle çalışma tavsiye edilmektedir. (4) Ülkemizde 2022 yılında 192 hasta ile yapılan tek merkezli çalışmada MCI/MI karışımı ile %2,62 pozitiflik saptanmıştır. (1). 2015 yılında Batı Avrupa ülkelerinde yapılan çok merkezli bir çalışmaya göre ise MI ile %5 ile %13 oranında değişen bir sıklık saptanmıştır. (2) 2024 yılında İspanya'da yapılan bir kesitsel çalışmada ise prevalans %13,6 olarak ölçülmüştür. (3) Her üç çalışmada da kadınlarda sıklığın erkeklerden daha fazla görüldüğü saptanmıştır. (1,2,3)

AMAÇ:

Bu çalışma deri yama testi ile MCI/MI karışımı pozitifliği saptanan hastaların demografik ve klinik özelliklerini araştırmayı amaçlamaktadır.

YÖNTEM

2017-2024 yılları arasında kliniğimizde kontakt dermatit öntanısı ile deri yama testi yapılan ve MCI/MI karışımı pozitifliği saptanan hastaların retrospektif olarak klinik ve demografik özellikleri araştırılmıştır.

BULGULAR

Hastaların yaş ortalaması $12,3 \pm 2,4$ yıl olarak hesaplandı. Semptomların ortaya çıkış yaşı ise $77,2 \pm 29,4$ ay olarak görülürken semptom süreleri $26,4 \pm 29,6$ ay olarak hesaplandı. Hastaların cinsiyet dağılımı %40 erkek (N:4/10) %60 kız (N:6/10) olarak tespit edildi. Hastaların maruziyet saptanmadı. Reaksiyonların %50'si (N:3/6) makyaj malzemesi %16'sı (N:1/6) boya, %16'sı (N:1/6) ise plastik eldiven ile temas sonrası ortaya çıkmıştı. Hastaların %33,3'ünde (N:2/6) düzenli kozmetik madde kullanımı bulunmaktaydı. Hastaların %66'sı (N:4/6) alerjen içeren maddeyle temastan kaçınmayla bulgularının ortadan kalktığını ifade etmekteydi. Hastaların kozmetik yama testinde eşlik eden diğer madde pozitifliği %60 (N:6/10) olarak görüldü. Hastaların yüzde 66,7'si (N:4/6) ürün kullanımı öncesi etiket okuduğunu ifade etmiştir. Hastaların ortalama kaşıntı skoru $4,4 \pm 3,2$ olarak hesaplanırken eozinofil oran ve sayıları sırasıyla $1,08 \pm 1,24$ ve $174,3 \pm 138,1$ olarak belirlendi. Hastaların Total IgE değerleri ise $109,5 \pm 72,1$ olarak görüldü.



TARTIŞMA VE SONUÇ

MCI/MI ve MI temas kaynakları (kozmetik ürünler ve endüstriyel boyalar) ile ilgili bulgularımız benzer çalışmalarla uyumludur (4). Kadınlarda erkeklerde daha sık görülmesi açısından benzer çalışmalarla uyumludur. (1,2,3) Hastaların yaş verileri örneklem kısıtlılığı nedeniyle anlamlı kabul edilmemiştir. Sıklık analizi açısından farklı merkezlerde farklı dozlarla test yapıldığı akılda bulundurulmalıdır. Kliniğimizde %0,01'lik çözelti ile yapılmakta olup Avrupa ülkelerinde yapılan çalışmalarda test dozu olarak %0,02 çözelti kullanıldığında daha yüksek sayıda pozitiflikler saptanmıştır. Avrupa Kontakt Dermatit Derneği (ESCD) buna bağlı olarak testlerin %0,02'lik çözelti ile yapılabileceğine dair bir öneri yayınlamıştır. (6) Kontakt dermatit ile başvuran hastalarda MCI ve MI duyarlılığı; çocuk hastalarda mesleki maruziyet riski düşük olmasına rağmen kozmetik ürün kullanım sıklığının artmasından dolayı çocuk alerji hekimleri tarafından göz önünde bulundurulmalıdır. Yama testlerinin çocuk hastalarda uygulanması teknik sebeplere bağlı olarak kısıtlı olduğundan MCI/MI duyarlılığının çocuk hastalardaki klinik özelliklerinin ve öneminin yeterince anlaşılamadığından endişe ediyoruz. (1,5) Bu yüzden ülkemizde daha geniş hasta gruplarıyla benzer çalışmaların artmasına bağlı olarak koruyucu maddelerin kullanımıyla alakalı yeni resmi yönergelerinde söz konusu olabileceğini düşünüyoruz.

1. Kakşi SA, Kahraman FC, Akdeniz N, Özen T. Results of the patch tests with Europeanbaselineseries in children: Fiveyears of experiencefrom a singlecenter in Turkeyand a review of theliterature. J CosmetDermatol. 2023; 22: 1071-1076. doi:10.1111/jocd.15531
2. Aerts O, Goossens A, Giordano-Labadie F. Contactallergycausedbymethylisothiazolinone: theBelgian-French experience. Eur J Dermatol. 2015 May-Jun;25(3):228-33. doi: 10.1684/ejd.2015.2608. PMID: 26412037.
3. Belluco PES, Birolim MM, Ferreira MD, BellucoJEF, da SilvaMacielAzevedo F, da MotaPinheiro B, Belluco RZF, Reis CMS. Prevalence and factors associated with sensitivity to methylisothiazolinone in individuals with suspectedallergiccontactdermatitis: A crosssectionalstudy. RevAlergMex. 2024 Dec 23;71(4):234-241. English. doi: 10.29262/ram.v71i4.1418. PMID: 39752265.
4. Herman A, Aerts O, de Montjoye L, Tromme I, Goossens A, Baeck M. Isothiazolinone derivatives and allergic contact dermatitis: a review and update. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2019;33(2):267-276. doi:10.1111/jdv.15267
5. Neale H, Garza-Mayers AC, Tam I, Yu J. Pediatric allergic contact dermatitis. Part 2: Patch testing series, procedure, and unique scenarios. J Am Acad Dermatol. 2021;84(2):247-255. doi:10.1016/j.jaad.2020.11.001
6. Bruze M, Goossens A, Isaksson M. Recommendation to increase the test concentration of methylchlorisothiazolinone/methylisothiazolinone in the European baseline patch test series - on behalf of the European Society of Contact Dermatitis and the European Environmental and Contact Dermatitis Research Group. Contact Dermatitis 2014; 71: 35-40



SS-012

Brusella Tanılı Çocukların Klinik ve Laboratuvar Özellikleri ile Tedavi Rejimlerinin Değerlendirilmesi

Aylin Dizi Işık, Gülşen Akkoç, Sevgi Aslan Tuncay, Burcu Parlak, Meryem Çağla Abacı Çapar, Sevlia Öcal Demir

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

Amaç: Bu çalışmada Brusella tanısıyla takip edilen çocuk hastaların demografik, klinik, laboratuvar özellikleri, aldıkları tedavileri ve komplikasyonları açısından değerlendirilmesini amaçladık.

Gereç-Yöntem: Temmuz 2017- Temmuz 2024 arasında Brusella tanısı alan 18 yaş altı hastaların verileri retrospektif olarak tarandı ve elde edilen veriler analiz edildi.

Bulgular: Yirmi iki Brusella tanılı hasta 24 enfeksiyon atağı ile değerlendirildi. Dahil edilen hastaların yaş ortalaması $10,4 \pm 3,5$ yıl, %58,3'ü erkektir. Memleketlerine bölgelere göre bakıldığında %66,7'si Marmara bölgesinde olup hastaların %83,3'ünde pastörize olmayan ürün -en sık köy peyniri (16/23)- tüketim öyküsü olduğu saptandı. Hastaların en sık başvuru şikayeti kas ve eklem ağrısı (18/24) ve fizik muayene bulgusu ise hepatomegali (8/24), başvuru öncesi şikayet varlığı süresinin ortancası 21 gün (14-90) olarak bulundu. Hastaların %70,8'i nonkomplike bruselloz olup komplike bruselloz olarak en sık osteoartiküler bruselloz (6/8) tespit edildi. Wright sonuçları değerlendirildiğinde %70,8'i $\geq 1/320$ olarak bulundu. Toplamda dört hastada (iki kan, bir cilt absesi ve bir beyin omurilik sıvısı örneği) kültür üremesi oldu. Hastalarda en sık (16/24) doksisisiklin ve rifampisin kombinasyonu kullanıldığı, %45,8'inde tedaviye aminoglikozid eklendiği saptandı. Tedavi süresi ortancası 6 hafta (6-24) olarak belirlendi. Hastaların %8,3'ünün reenfeksiyon, %66,7'sinin akut enfeksiyon nedeni ile tedavi edildiği saptandı. Gruplar arası karşılaştırmada anlamlı fark olmasa da komplike vakaların yaş ortalamasının daha büyük olduğu ($11,7 \pm 4,4$ vs $9,9 \pm 3,1$ yıl; $p = 0,30$), erkeklerde daha fazla görüldüğü (%86 vs %47; $p = 0,17$) ve başvuru öncesi şikayet varlığı süresinin ortancasının daha uzun olduğu (60 vs 21 gün; $p = 0,44$) bulundu.

Sonuç: Bruselloz, dünya çapında yaygın görülen zoonotik hastalıklardan biridir ve özellikle gelişmekte olan ülkelerde bir halk sağlığı sorunudur. Klinik uyumlu semptom ve bulgu varlığında endemik olmayan bölgelerde bile şüpheli pastörize olmayan ürün tüketimi sorgulanmalı ve brusella ayırıcı tanılar arasında akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Brusella, Klinik, Laboratuvar, Tedavi



SS-013

Çocuk Acil Serviste Yüksek Akışlı Nazal Kanül Oksijen Tedavisi: Kronik Hastalık Varlığının Klinik Sonuçlara Etkisi:**Emel Ekşi Alp¹, Ayşenur Tek Erciyes², Ekin Zeynep Altun², Burcu Aygün²****1 Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Acil Bilim Dalı, İstanbul****2 Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul**

Giriş: Solunum sıkıntısı ve solunum yetmezliği, çocuk acil servislerine yapılan başvuruların başlıca nedenlerindendir. Solunum sıkıntısının erken dönemde doğru bir şekilde yönetilmesi, hastaneye yatış oranlarını ve invaziv solunum desteği gereksinimini azaltabilir. Yüksek akışlı nazal kanül oksijen tedavisi (HFNC), özellikle hafif ve orta dereceli solunum yetmezliği yaşayan çocuklarda, oksijen saturasyonunu artırarak solunum iş yükünü hafifletir ve entübasyon ihtiyacını düşürür. Ancak kronik hastalığı olan çocuklarda solunum yetmezliğinin yönetimi daha karmaşık hale gelebilir, bu da klinik sonuçların altında yatan hastalığa göre değişkenlik göstermesine yol açar. Bu çalışmanın amacı, HFNC'nin farklı hasta gruplarında klinik sonuçlar üzerindeki etkilerini değerlendirmektir.

Yöntem: Mart 2023- Eylül 2024 tarihleri arasında Marmara Üniversitesi Çocuk Acil Bilim Dalı'na başvuran ve HFNC tedavisi alan 325 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastalar, kronik hastalık tanısı olanlar ve olmayanlar olarak iki gruba ayrıldı. Gruplar arasında demografik özellikler, yoğun bakım yatışı oranları ve hastanede kalış süreleri karşılaştırıldı. Veriler, elektronik hasta kayıt sisteminden elde edilerek, istatistiksel anlamlılık $P < 0,05$ olarak kabul edildi.

Değişken	Toplam medyan gün (IQR)	Kronik hastalık var medyan gün (IQR)	Kronik hastalık yok medyan gün (IQR)	p değeri
Acile kaçınıcı gün başvurdu?	2 (1)	2 (1)	2 (2)	0,254
Acil gözlemlerde kaldığı süre	2 (1)	2 (2)	2 (1)	0,565
HFNC süresi	4 (5)	5,8 (6)	4,5 (4)	0,04

	Toplam n (%)	Kronik hastalık var n (%)	Kronik hastalık yok n (%)	p değeri
Servis	198 (66)	98 (32,6)	100 (33,3)	$< 0,001$
YBÜ	51 (17)	34 (11,3)	17 (5,6)	
Taburcu	51 (17)	15 (5)	36 (11)	
Eksitus	0	0		



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Bulgular: Araştırmaya dahil edilen 325 hastanın yaş ortancası 14,3 ay olup, %57’si erkek, %43’ü kızdı. Olguların %47’sinde kronik hastalık bulunurken, %53’ünde kronik hastalık yoktu. En sık başvuru şikayetinin tüm olgularda öksürük ve akut tanılarının %16 bronşiolit, %77,5 pnömoni, %2,4 astım, %1,6 plevral effüzyon, %0,9 krup, %1,6 sepsis olduğu gözlemlendi. Kan gazı analizlerinde, kronik hastalık tanısı olan çocukların ortalama pCO₂ değeri 40 mmHg iken, kronik hastalığı olmayan grupta bu değer 38 mmHg olarak tespit edildi. PCR ile yapılan solunum yolu panelinde en sık rastlanan etken Respiratuar Sinsityal Virus (RSV) idi. Kronik hastalığı olan çocukların %23,9’u yoğun bakım ünitesine yatırılırken, bu oran kronik hastalığı olmayan grupta %10,8 olarak belirlendi (p=0.001). Ayrıca, kronik hastalık tanılı çocukların YANKO tedavi süresi ortalama 5,8 gün, kronik hastalığı olmayanların ise 4,5 gündü (p=0.004).

Sonuç: Kan gazı analizlerindeki yüksek pCO₂ değeri, kronik hastalığı olan çocukların daha sık solunum desteği gereksinimi duyduğunu göstermektedir. Ayrıca HFNC tedavi süresinin kronik hastalığı olan grupta daha uzun olduğunu gözlenmiştir. Kronik hastalığı olan çocukların yoğun bakım yatış oranları ise anlamlı derecede daha yüksektir. Bu bulgular, kronik hastalığı olan çocukların akut solunum sıkıntısı yönetiminde daha yakın takibe ve gerekirse daha uzun süreli solunum desteğine ihtiyaç duyduğunu ortaya koymaktadır. Özellikle, kronik hastalık takibi yapılan çocukların yoğun olduğu hastanelerde, bu faktörler göz önünde bulundurularak servis ve yoğun bakım yatak kapasitelerinin yeterliliği yeniden değerlendirilmelidir. Ayrıca, kritik hastaların erken tanınmasını sağlayacak erken uyarı sistemlerinin etkin kullanımının yaygınlaştırılması önemlidir.



SS-014

Ankara İlinde Astım Tanısıyla Takip Edilen Çocuklarda Aeroalerjen Duyarlılığı ve Komorbiditelerin Değerlendirilmesi**İrem Turgay Yağmur¹, Ayşe Sevgi Bal¹****1 Ankara Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk İmmünolojisi ve Alerji Hastalıkları Bölümü, Ankara**

Giriş ve Amaç: Astımlı çocuklarda hastalık kontrolünü sağlamak, tedavi zorluklarını azaltmak ve astım sonuçlarını iyileştirmek için duyarlı olunan alerjenin saptanması ve komorbiditelerin değerlendirilmesi önemlidir. Bu çalışmada astım tanısı ile takip edilen pediatrik hastalarda aeroalerjen duyarlılığı ve komorbiditelerin değerlendirilmesi amaçlandı.

Yöntem: 1 Kasım 2023- 1 Kasım 2024 tarihleri arasında merkezimiz Çocuk Alerjisi Polikliniği'nde astım nedeni ile değerlendirilen 5 -18 yaş arası hastalar çalışmaya dahil edildi. Hastaların demografik, klinik özellikleri, deri prik testi sonuçları ve laboratuvar verileri dosya bilgilerinden retrospektif olarak değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya medyan yaşı 9.78 (Çeyrekler Arası Aralık 7.05-12.48), %58.8'i (n=211) erkek olan 359 hasta dahil edildi. Hastaların %57.1'inde (n=205) en az bir aeroalerjen ile duyarlanma saptandı. Aeroalerjen duyarlılığı olanların %66.3'ü (n=136) polisensitize idi. Hastaların %40.4'ünde (n=145) polen duyarlılığı, %24.5'inde (n=88) hayvan tüyü duyarlılığı, %22.3'ünde (n=80) ev tozu duyarlılığı ve %14.8'inde (n=53) küf duyarlılığı saptandı. Polen duyarlılığı olan hastaların %82.1'inde (n=119) grass mix, %69.7'sinde (n=101) secale cereale, %25.5'inde (n= 37) artemisia vulgaris duyarlılığı saptandı. 12 yaşından büyük hastalarda aeroalerjen duyarlanması 12 yaşın altındakilere göre daha yüksekti ($p<0.001$). Aeroalerjen duyarlanması olan hastalarla olmayanlar arasında ailede astım, evde rutubet, evcil hayvan varlığı ve sigara maruziyeti açısından anlamlı fark yoktu ($p=0.57$, $p=0.53$, $p=0.69$, $p=0.62$, sırasıyla). Hastaların %74.4'ünde (n=267) eşlik eden en az bir komorbidite bulunmaktaydı. Hastaların %62.1'inde (n=223) astıma alerjik rinit (AR) eşlik ediyordu. Hastaların %20.3'ünde (n=73) alerjik konjonktivit (AK), %18.4'ünde (n=66) adenoid hipertrofisi, %9.5'inde atopik dermatit (AD), %7.8'inde (n=28) obezite, %6.7'sinde (n=24) besin alerjisi, %5'inde (n=18) gastro-özefageal reflü (GÖR), %1.9'unda (n=7) ilaç alerjisi ve üç hastada eozinofilik özefajit bulunmaktaydı. Hastaların %6.7'sinin (n=24) adenoidektomi öyküsü vardı. Aeroalerjen duyarlılığı olan hastalarda, aeroalerjen duyarlılığı bulunmayanlara göre AR ve AK anlamlı yüksek saptanırken ($p<0.001$, her biri için), adenoid hipertrofisi, GÖR, AD, besin alerjisi ve obezite açısından anlamlı fark saptanmadı ($p=0.31$, $p=0.72$, $p=0.21$, $p=0.33$, $p=0.7$, sırası ile). Aeroalerjen duyarlılığı olan hastalarda serum total IgE düzeyi, absöü eozinofil sayısı ve eozinofil yüzdesi aeroalerjen duyarlılığı olmayan hastalara göre anlamlı yüksekti ($p<0.001$, her biri). Tek değişkenli lojistik regresyon analizinde 12 yaşından büyük olmak, evde rutubet olması, aeroalerjen duyarlılığı olması ve eozinofil sayısının $>500/\text{mm}^3$ olması astımlı hastalarda eşlik eden komorbiditeyi öngörme açısından anlamlı saptanırken çok değişkenli analizde yalnızca aeroalerjen duyarlılığı olması anlamlı saptandı. **Sonuç:** Astımlı çocuklarda aeroalerjen duyarlılığı ve komorbiditelerin tanınması, hastalığın yönetiminde bireyselleştirilmiş tedavi yaklaşımlarını belirlemek ve hastalık kontrolünü optimize etmek açısından önemlidir.



SS-015

Doğuştan Gelen Bağışıklık Kusurlarında Tüm Ekzom Dizi Analizinin Tanısal Değeri

Buse Metin Yorğun, Safa Barış, Melek Yorğun Altunbaş, Sevgi Bilgiç Eltan, Elif Aydın, Ahmet Oğuzhan Özen

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: Doğuştan Bağışıklık Kusurları (DBK), bağışıklık sisteminin bir veya daha fazla bileşenini etkileyen gelişim kusuru ve/veya fonksiyon bozukluğu ile karakterize, artmış enfeksiyon riski, enflamasyon, otoimmünite ve maligniteye neden olan heterojen bir hastalık grubudur. Bu çalışmada, Marmara Üniversitesi'nde DBK şüphesiyle değerlendirilen hasta grubunda kullanılan genetik analiz yöntemlerinin tanısal değerini inceleyerek, Hedeflenmiş Panel (TGP) ve Tüm Ekzom Dizileme (WES) yaklaşımlarının tanı oranları karşılaştırılmakta, tanı başarısında etkili olan klinik ve laboratuvar parametreleri incelenmekte ve bu yöntemlerin klinik pratikteki yerleri değerlendirilmektedir.

Gereç-Yöntem: Ocak 2010-Aralık 2023 yılları arasında hastanemiz çocuk alerji ve immünoloji polikliniğine başvuran ve DBK ön tanısı ile TGP ve WES uygulanan 170 hasta retrospektif olarak incelendi. Hastaların 47'sine (%27,6) TGP, 108'ine (%63,5) WES ve 15'ine (%8,8) ise TGP analizi sonucu anlamlı mutasyon saptanmadığından ek olarak WES analizi yapılmıştır.

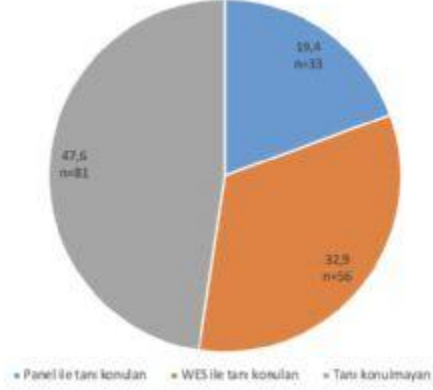
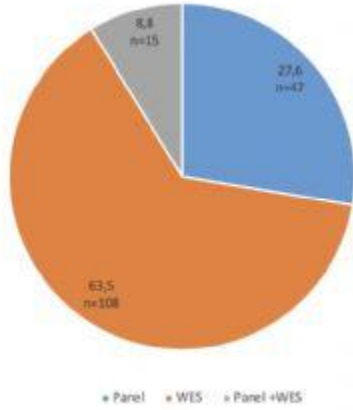
Bulgular: Toplam 170 hastada yapılan genetik analizler sonucunda hastaların %52,3'ünde (n=89) klinikle uyumlu patojenik mutasyonlar saptandı. TGP ile genetik tanı başarısı %53,2 (n=33) ve WES ile genetik tanı başarısı ise %45,5'tir (n=56). TGP'de tanı oranı WES'e kıyasla anlamlı şekilde yüksek bulunmuştur. Bu, vakaların daha fazla spesifik klinik ve laboratuvar fenotiplerine sahip olduğunu yansıtıyordu. Öte yandan geniş semptom yelpazesine sahip olan hasta grubunda WES iyi bir seçenek olarak bulundu. Çalışmamızda tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları, ağır enfeksiyon, büyüme gelişme geriliği, dismorfik özellikler, nörolojik bulgu görülenlerde ve T ve B hücre oranları (CD3% ve CD19%) düşük olanlarda genetik tanı başarı oranı daha yüksek olarak saptandı.

Sonuç: DBK ön tanısı alan hastalarda genetik analizin erken tanı ve tedavi açısından büyük önemi bulunmaktadır. Özellikle WES'in, TGP'ye göre daha kapsamlı bir yöntem olarak heterojen hasta gruplarında daha yüksek tanı koyma başarısı sağladığı görülmektedir.

Anahtar Kelimeler: Doğuştan bağışıklık kusuru, Hedeflenmiş panel, Tüm ekzom dizileme



Hastaların genetik tanı yöntemleri ve tanı oranları



Hastaların solunum ve diğer sistem semptom ve bulguları

		Panel (n=62)			p	WES (n=123)			p	Toplam (n=170)			p
		Tanı konulan	Tanı konulmayan			Tanı konulan	Tanı konulmayan			Tanı konulan	Tanı konulmayan		
Rekürren solunum yolu enfeksiyonları	Var	30 (48,2)	14 (22,6)		0,179	37 (30,0)	37 (30,0)		0,221	65 (38,6)	46 (27,0)		0,026
	Yok	9 (14,5)	9 (14,5)			19 (15,5)	30 (24,5)			24 (14,0)	35 (20,5)		
Rekürren alt solunum yolu enfeksiyonu	Var	26 (41,9)	8 (12,9)		0,015	32 (26,0)	23 (18,7)		0,011	57 (33,3)	30 (17,6)		<0,001
	Yok	13 (20,7)	15 (24,1)			24 (19,5)	44 (35,7)			32 (18,8)	51 (29,6)		
Ağır enfeksiyon	Var	10 (16,1)	2 (3,2)		0,182	9 (7,3)	2 (1,6)		0,011	18 (10,6)	4 (2,3)		0,003
	Yok	29 (46,8)	21 (33,9)			47 (38,0)	65 (52,4)			71 (41,4)	77 (45,3)		
Büyüme gelişme geriliği	Var	17 (27,4)	7 (11,3)		0,304	18 (14,6)	13 (10,6)		0,505	33 (19,4)	18 (10,6)		0,035
	Yok	22 (35,3)	16 (25,8)			38 (30,8)	54 (43,9)			56 (32,4)	69 (40,3)		
Lenfadenopati	Var	12 (19,3)	2 (3,2)		0,045	16 (12,9)	14 (11,3)		0,324	27 (15,8)	16 (9,4)		0,113
	Yok	27 (43,5)	21 (33,9)			40 (32,4)	53 (42,9)			62 (35,8)	65 (38,0)		
Cilt absesi	Var	5 (8,1)	1 (1,6)		0,398	13 (10,5)	5 (4,0)		0,014	18 (10,6)	6 (3,5)		0,017
	Yok	34 (54,8)	22 (35,7)			43 (34,9)	62 (50,4)			71 (41,0)	75 (43,7)		
Akciğer Tutulumu	Var	18 (29,0)	7 (11,3)		0,223	25 (20,3)	15 (12,1)		0,026	41 (23,8)	20 (11,7)		0,004
	Yok	21 (33,9)	16 (25,8)			33 (26,6)	52 (42,1)			48 (27,8)	61 (35,4)		
Nörolojik bulgu	Var	11 (17,7)	2 (3,2)		0,106	15 (12,1)	8 (6,4)		0,035	25 (14,7)	9 (5,3)		0,006
	Yok	28 (45,2)	21 (33,9)			41 (33,2)	59 (47,8)			64 (37,3)	72 (41,9)		
Malignite	Var	0 (0,0)	1 (1,6)		0,573	1 (0,8)	7 (5,6)		0,070	1 (0,6)	7 (4,1)		0,028
	Yok	39 (62,9)	22 (35,7)			55 (44,4)	60 (48,8)			88 (50,9)	74 (42,9)		



SS-016

Ölçülü Doz İnhaler Kullanan Çocukların Bakımverenlerinde Ara Parça Kullanım Bilgilerinin Değerlendirilmesi

Cansu Yılmaz Yeğit, Mustafa Eres

Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları, İstanbul

Amaç: Çocukluk çağı astımında, ölçülü doz inhaler (ÖDİ) ilaçlar tedavide temel basamaktır. Ölçülü doz inhalerler tek başına kullanılamaz, uygun ara parça ile kullanımı oldukça önemlidir. Ara parça uygun olmadığı veya teknik olarak yanlış kullanıldığında, tedavi başarısı büyük oranda etkilenmekte, bu durum tedavi basamağının gereksiz yükseltilmesine neden olabilmektedir. Çalışmamızda, ÖDİ kullanan hastaların bakımverenlerinin güncel bilgi ve pratik uygulamalarının uygunluğunun değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem: Başakşehir Çam ve Sakura Şehir Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Polikliniği'ne başvuran 42 hastanın bakımverenlerine, ara parça kullanımı ve temizliği ile ilgili eğitim durumları, güncel uygulamaları ve bilgilerini değerlendirmek amacıyla 20 sorudan oluşan bir anket ve pratik test uygulandı ve sonrasında doğru uygulama ve temizlik eğitimi verildi.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen hastaların ortalama yaşı 7 (27-75p: 3-12 yıl) olup, % 64.3'ü (n=27) erkekti. 27 (%64.2) bakımverenin eğitim düzeyi liseden düşüktü. Hastaların ÖDİ kullanım süreleri medyan 12 aydı. Bir hasta fayda görmediğini düşündüğü için, bir hasta uyum sağlamadığı için ÖDİ tedavisini ara parçasız kullanıyordu. Kullanılan ara parçanın medyan kullanım süresi 12 aydı (25-75 p: 3-24 ay). 37 hasta (%88.1) daha önceden ara parça kullanım eğitimi almıştı. Eğitim alan hastaların %45.2'si (n=19) doktordan, %23.8'i (n=10) hemşireden, %19'u (n=8) eczaneden eğitim almıştı. Bakımverenlerin %19'u (n=8) ara parça temizliği yapmıyordu. Temizlik yapanların da sadece %14.3'ü (n=6) her kullanım sonrası temizliyordu, sadece 5 hastada temizlik doğru yöntemle yapılıyordu. Temizlik sonrası ara parçanın içini uygunsuz olarak silerek kurulaayanların oranı %33.3'tü (n=14). Ara parça kullanım basamaklarının tümünü doğru uygulayanların oranı sadece % 23.8'di (n=10). En sık hatalı uygulama ilacın kullanım öncesi çalkalanması (n=15, %35.7) ve ilaç sonrası ağız temizliği (n=22, %52.3) basamaklarındaydı.

Sonuç: Ara parça kullanımı, doğru teknik ve doğru cihazla, gerekli temizlik önlemleriyle sürdürüldüğünde, tedavi etkinliğini büyük oranda iyileştirebilir. Tüm ailelere tedavi öncesi ve belirli aralıklarla standart kullanım, temizlik ve bakım eğitimi verilmesi astım tedavisinde hayati öneme sahiptir.

Anahtar Kelimeler: astım, ölçülü doz inhaler, ara parça



SS-017

**EVDEKİ NEM VE ASTIMIN İZLERİ: KARTAL DR. LUTFİ KIRDAR ŞEHİR HASTANESİ ÇOCUK
GÖĞÜS HASTALIKLARI POLİKLİNİĞİ VERİLERİNDEN ÖNEMLİ BULGULAR****Mine Yüksel Kalyoncu**

AMAÇ: Astım, çocukluk çağının en sık görülen reversibl hava yolu obstrüksiyonu ile karakterize kronik hava yolu hastalığıdır. Astımın en yaygın fenotipleri; alerjik astım, alerjik olmayan astım, erişkin başlangıçlı astım, kalıcı hava akımı kısıtlaması olan astım ve obezite ile birlikte olan astımdır¹. Astım gelişiminde genetik ve çevresel faktörler rol alır². Ebeveynlerde astım/atopi olması, çocukta egzema ve gıda alerjisi öyküsü genetik faktörler arasındadır. Astımlı hastaların %48'inde gıda alerjisi olduğu ve gıda alerjisi olan çocukların yaklaşık yarısında solunum semptomlarıyla birlikte alerjik reaksiyonlar görüldüğü bilinmektedir². Çevresel risk faktörleri astım yaygınlığının en büyük belirleyicilerinden biridir. Bunlardan biri evdeki küf maruziyetidir. Evdeki küf maruziyetinin bir risk faktörü olduğuna dair artan kanıtlar vardır, ancak bazı çalışmalar küflerin yalnızca yatak odasında zararlı olduğunu öne sürmektedir³. Bu çalışmada, astım tanılı hastaların klinik özellikleri, astım sınıflandırmaları ve hastalık seyrine etki eden genetik ve çevresel risk faktörlerinin retrospektif olarak değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

GEREÇ-YÖNTEM: Kartal Dr Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Polikliniğinde Mart-Aralık 2024 tarihleri arasında astım tanısı alan hastalar çalışmaya dahil edildi. Hastaların dosyaları retrospektif olarak incelendi. Hastaların dosyalarından yaş ve cinsiyetleri, ebeveynlerinde astım ya da diğer alerjik hastalıkların varlığı ve evde sigara içilip içilmediği hakkındaki veriler kaydedildi. Total Ige düzeyleri, mutlak eozinofil sayısı, eozinofil yüzdesi, alerji deri testi özellikleri, ev içi ve ev dışı ortam özellikleri, solunum fonksiyon testi sonuçları dosya kayıtlarından alındı. Astımın şiddeti, (GINA) rehberine göre belirlendi¹: Hafif astım; astım semptomları haftada iki kereden fazla ancak her gün değil. Orta şiddette astım; Günlük astım semptomları veya haftada bir veya daha fazla gece uyanması. Ağır astım; günlük astım semptomları, haftada bir veya daha fazla gece uyanması ve solunum fonksiyon testi düşüklüğü.

BULGULAR: Çalışma 200 hasta ile tamamlandı. 122 (%61) erkek, 78 (%39) kız hasta mevcuttu ve ortalama yaş 10.1±4.3 yıl idi. Dosyalarındaki verilerden ailede astım veya diğer alerjik hastalık öyküsü olup olmadığı görülebilen 174 hastanın 52'sinin (%29,88) çekirdek ailesinde alerjik hastalık mevcuttu. 173 hastanın dosyasında evlerinde sigara içilip içilmediği bilgisi vardı. Bu hastaların 113 (%65,3)'ünün evinde sigara içilmezken, 60'ının (%34,7) evinde sigara içiliyordu. Astım şiddetine göre sınıflandırma yapıldığında 135 hasta (%67,5) intermittan, 41 hasta (% 20,5) hafif persistan, 21 hasta (% 10,5) orta persistan, 3 hasta (% 1,5) ağır persistan idi. Astım derecelendirmesi, hastalığın bulguları değişken olduğu için hastalar 2 ana gruba ayrılarak yapıldı. Bu belirlenen sınıflamaya göre hastaların 176'sı (%88) intermittan ve hafif persistan grubunda, 24'i (% 12) orta ve ağır persistan grubunda yer almakta idi. Besin alerjisi intermittan ve hafif persistan grupta anlamlı ölçüde yüksek bulundu (p=0,030). Evde nem varlığı açısından bakıldığında; intermittan ve hafif persistan grubundaki hastaların 29'unun (%16,4) evinde nem varken orta ve ağır persistan grubundaki hastaların 9'unun (%37,5) evinde nem vardı (p=0,025). Deri testinde, küf alerjisi intermittan ve hafif persistan grubundaki hastaların 24'ünde (%13,6) pozitif saptanmış iken orta ve ağır persistan grubundaki hastaların 7'sinde (%29,2) pozitif idi. Aradaki fark istatistiksel olarak anlamlı değildi ancak önemli ölçüde orta ve ağır persistan grupta küf alerjilerine duyarlı olma yüksek idi (p=0,064).

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



SONUÇ: Besin alerjisi tanısı alan hastaların intermittan ve hafif persistan astım açısından izlenmesi gerekir. Evde nem ve küf varlığı orta ve ağır persistan astım gelişiminde önemli birer risk faktörüdür.

KAYNAKLAR:

1. Global Initiative for Asthma (GINA). Global Strategy for Asthma Management and Prevention. 2024.
2. Di Palma E, Gallucci M, Cipriani F, Bertelli L, Giannetti A, Ricci G. Asthma and Food Allergy: Which Risks? Medicina (Kaunas). 2019 Aug 21;55(9):509.
3. D'Amato G, Chong-Neto HJ, Monge Ortega OP, Vitale C, Ansotegui I, Rosario N, Haahtela T, Galan C, Pawankar R, Murrieta-Aguttes M, Cecchi L, Bergmann C, Ridolo E, Ramon G, Gonzalez Diaz S, D'Amato M, Annesi-Maesano I. The effects of climate change on respiratory allergy and asthma induced by pollen and mold allergens. Allergy. 2020 Sep;75(9):2219- 2228. doi: 10.1111/all.14476. Epub 2020 Aug 5.



SS-018

Lösemi Dışı Kanser Tanılı Çocuk Olgularda Kemoterapi Öncesi Hepatit Aşılarının

Etkinliğinin Değerlendirilmesi

Özgül Gizem Dikencik Cüceloğlu

Amaç:

Cocukluk çağı kanserlerinde, hem tanı hem de tedavi sebebiyle bağışıklık sistemi baskılanmakta, yapılan aşıların etkinliği azalmakta, tedavi sürecinde hastaların aşılanma programları sekteye uğramaktadır. Bu surecte, hastaların bulaşıcı hastalıklara karşı korunması için en değerli yol bulaşın önüne geçilmesidir, bu da aşılanma ile güvenle sağlanabilmektedir. Immunsupresif tedavi alacak olan hastalar için önerilen, tedaviden 1 ay oncesinde canlı, 2 hafta oncesinde ise cansız aşılamaların tamamlanmasıdır. Kemoterapi öncesi aşılanma önerileri için çeşitli öneriler mevcuttur. Lösemili hastalar için ECIL tarafından hastaların seronegatif saptanmaları durumunda 0, 2, 4. Haftalarda çift kat doz ile HBV aşısının uygulanmasıdır, ancak solid tumorlu hastalar için net bir öneri bulunmamaktadır. Hastanemizde de hastalar kemoterapi oncesinde hepatit B virusu (HBV) için seronegatif saptanmaları durumunda 0,2,4. haftalarda çift kat doz aşı ile, hepatit A virusu (HAV) için ise tek doz aşı ile aşılanmaktadır. Çalışmamızda, hastalarımızın HBV'ye ve HAV'a karşı seronegativite oranlarının değerlendirilmesi, kemoterapi ile eşzamanlı başlanan hızlandırılmış aşılanma programının etkinliğinin değerlendirilmesi hedeflenmiştir.

Gereç ve Yöntem:

MUPEAH Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD tarafından lösemi dışı kanserler nedeniyle takip edilen hastalar değerlendirmeye alınmış, çalışmaya dahil edilme kriterlerini karşılayan 40 hastanın kemoterapi öncesi Anti-HBs ve Anti-HAV IgG antikor titreleri, kemoterapi öncesi aşılanma durumları ve kemoterapi kesiminden 3 ay sonra aynı antikorlar ile viral serolojileri değerlendirilmiştir. Çalışmaya lösemi dışı kanser tanısı olan, 2-18 yaş arasında tanı alan, tanı anında ve tedavi sürecinde kemik iliği tutulumu olmayan hastalar dahil edilmiş olup, malignite tanısı sırasında veya oncesinde immun yetmezlik tanısı olan hastalar, çalışma döneminde nuks malignite geliştirenler dışlanmıştır.

Bulgular:

Çalışmaya dahil edilen 40 hastanın 15 (%37,5)'i kemoterapi oncesinde HBV için seronegatif saptanmış, bu hastaların 11'i kemoterapi başlanması ile aynı hafta içinde hızlandırılmış aşılanma programına alınmıştır. Bu hastaların 1'inin ilk doz aşısı kemoterapi başlanmadan 2 hafta önce, 3'unun kemoterapi başlanmadan 1 hafta önce, 6'sının kemoterapinin ilk dozu ile aynı gün, ve 1'inin ise ilk kemoterapi dozundan 2 hafta sonra uygulanmıştır. Aşılanan 11 hastanın 8'inin kemoterapi kesiminden 3 ay sonra seropozitif olduğu görülmüştür. Bahsi geçen 8 hastanın aşılanma şemasının uygun dozlarla tamamlanmış olduğu, seronegatif kalan 3 hastaya ise yalnızca ilk dozların uygulanmış olduğu ve şemanın tamamlanmamış olduğu görülmüştür. Kırk hastanın 12 (%31,6)'sı kemoterapi oncesinde HAV için seronegatif saptanmış, bu hastaların 4'unun kemoterapi sonrasında seropozitif olduğu ve bu hastaların ikisinin kemoterapi başlangıcı esnasında aşılanmış olduğu ve yanıt oluşturabildikleri görülmüştür.

12. MARMARA PEDIATRI

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



Sonuç:

Kemoterapi başlanmış olmasına rağmen, uygun dozlarla aşılama yapılması durumunda hastaların seropozitivite sağlayabildikleri görülmüştür. Uygun dozda aşılama yapılmış olan hastalarımızın tamamı kemoterapi sonrasında ilgili antijene karşı seropozitif bulunmuşlardır. Hastaların kemoterapi öncesi seronegatif saptanması durumunda hızlandırılmış aşılama şeması ile aşılanmaları desteklenmelidir.



SS-019

Anemi ve Elektroforez Bulguları: Çocuk Hematoloji Onkolojisinde Ayırıcı Tanının Derinlemesine İncelenmesi

Seda Aras Gürcan

Hatay Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Hematoloji Onkoloji Bölümü

Giriş-Amaç: Hatay bölgesi, talasemi, orak hücreli anemi ve diğer varyant hemoglobinopatilerin taşıyıcılık oranlarının yüksek olduğu bir bölgedir. Nutrisyonel anemiler de yaygın olarak görülmektedir. 6. Şubat. 2023 tarihinde yaşanan büyük deprem sonrası, birinci basamak sağlık hizmetlerindeki aksaklıklar, çocuk-bebek izlemlerindeki yetersizlikler, nutrisyonel anemilerin geç tanı alınmasına neden olmuştur. Tarama amaçlı kan sayımlarının yapılamaması, hekimlerin hemoglobin elektroforez sonuçlarını yorumlamadaki deneyim eksiklikleri nedeniyle, birçok hasta taşıyıcılık değerlendirmesi için çocuk hematoloji polikliniğine yönlendirilmiştir. Bu araştırma, Hatay bölgesinde çocuk hematoloji polikliniğine başvuran hastaların geriye dönük incelenmesi ile anemi türlerinin ve hemoglobinopati taşıyıcılık oranlarının dağılımını belirlemeyi amaçlamaktadır.

Gereç-Yöntem: 1. Eylül. 2023-1. Aralık. 2024 tarihleri arasında çocuk hematoloji onkoloji polikliniğine anemi ön tanısı ile yönlendirilerek başvuran hastalara ait elektronik dosya verileri geriye yönelik incelenmiştir. Eksik veri veya tekrarlayan başvurular çalışma dışında bırakılmıştır.

Bulgular: Çalışma kapsamında, anemi tanısı veya ön tanısı ile çocuk hematoloji polikliniğine yönlendirilen toplam 1655 başvuru değerlendirilmiştir. Tekrarlayan başvurular çıkarıldığında, analiz 685 hasta (n=685) üzerinden gerçekleştirilmiştir. Bu hastalar içinde 122'si daha öncesinde tanı almış ve düzenli kan transfüzyonu alan transfüzyon bağımlı talasemi majör; 68 hastanın orak hücreli anemi ve 14 hastanın alfa talasemi tanılı idi. İlk kez polikliniğe başvuran 481 hasta mevcuttu. Erkek/kız oranı 243/238, median yaş 7 idi (1 ay-17.8 yaş). Olguların aile öyküsü, kan sayımı, vitamin parametreleri ve elektroforez bulguları doğrultusunda yapılan değerlendirmeler sonucunda 5 hasta ilk kez beta talasemi, 6 hasta orak hücre anemisi ve Sbeta talasemi, 6 hasta alfa talasemi tanısı almıştır. 91 olguda beta talasemi taşıyıcılığı, 84 olguda alfa talasemi taşıyıcılığı, 61 olguda orak hücre taşıyıcılığı, 8 olguda hemoglobin-varyant taşıyıcılığı saptanmıştır. Ayrıca, 133 hastada demir eksikliği, 27 hastada B12 eksikliği, 19 hastada ise kombine demir-B12-folat eksikliği tespit edilmiştir. 34 hastada G6PD eksikliği ve diğer hemolitik anemiler, 29 hastada aplastik/hipoplastik/kronik hastalık anemisi saptanmıştır.

Sonuç: Hatay bölgesinde çocuk hematoloji polikliniğine yönlendirilen hastaların büyük bir kısmında hemoglobinopatiler ve nutrisyonel anemiler temel tanı olarak öne çıkmıştır. Deprem sonrası sağlık hizmetlerindeki aksamalar, özellikle nutrisyonel anemilerin geç fark edilmesine ve taşıyıcılık değerlendirmelerinin çocuk hematolojiye yönlendirilmesine neden olmuştur. Çalışma, bölgede hemoglobinopati taşıyıcılık oranlarının yüksek olduğunu ve elektroforez bulgularının doğru değerlendirilmesinin klinik süreçlerde kritik bir yer tuttuğunu göstermiştir.

Anahtar Kelimeler: Anemi, çocukluk çağı, hemoglobinopati, hemoglobin elektroforezi



SS-020

Pelvik Ewing Sarkom Olgularımızın Değerlendirilmesi

Ulku Miray Yıldırım, Rejin Kebudi

İstanbul Üniversitesi, Onkoloji Enstitüsü, Pediatrik Hematoloji Onkoloji, İstanbul

Amac: Kemik sarkomları tüm pediatrik malignitelerin yaklaşık %6 sını oluşturur. Ewing sarkomu (ES) ikinci en sık görülen pediatrik malign kemik tumorudur. Ewing sarkomunun klinik sonuçları, köken aldığı anatomik bölge tarafından etkilenir. Ewing sarkomunda pelvik yerleşim sıklıdır. Pelvik bölge kaynaklı tümörler, diğer primer bölgelerle karşılaştırıldığında, hem onkolojik kontrol hem de cerrahi sonrası fonksiyonel sonuçlar açısından özellikle kötü bir prognoz gösterir. Bu çalışmada merkezimizde pelvik ES tanılı çocuk ve adolesanların demografik, klinik, tedavi özellikleri ve sonuçlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem: Merkezimizde 1990-2022 yılları arasında pelvik ES tanısı ile tedavi ve takip edilen 264 Ewing sarkom içinde pelvik yerleşimli 39 hastanın (%14,7) tıbbi kayıtları retrospektif olarak incelenmiştir.

Bulgular: Çalışmaya alınan 39 hastanın (17 kız, 22 erkek) ortalama yaşları 11.54 $\pm$ 3.65 (2-16) yılıdır. Semptom süreleri ortalama 4.78 $\pm$ 3.82 (0.25-12) aydır. Otuzbeş hastada primer hastalık kemik, 4 hastada ekstraskeletal yumuşak doku idi. Hastaların 16'sı (%41) tanıda metastatikti [(8 akciğer %50, 6 kemik+akciğer %38, 1 kemik %6, 1 kemik iliği %6)]. Tüm hastalara ifosfamid, etoposid ile alterne vinkristin, adriamisin, sisplatin içeren kemoterapi protokolü (IE/VAC) uygulandı. Lokal tedavi olarak 33 hastaya radyoterapi (RT) uygulandı, 19 hasta opere oldu (dördü tanıda kemoterapi öncesi). Ondört hastaya hem RT hem cerrahi uygulandı. Cerrahi sınırlar 13 hastada negatifti. Dokuz hastada nekroz oranı $\geq$ %90, 6 hastada $<$ %90'dı. Hastaların ortalama takip süresi 56 aydır (11-369). Yirmibir hastada median 13 ayda (3-115) nüks (9) veya progresyon (12) saptandı. Üç yıllık EFS ve OS; non-metastatik hastalarda %63,4 ve %77,8; metastatik hastalarda %31,3 ve %43,8 ($p=0.046$); tüm grupta %49,8, %63,5 bulundu. Cerrahi sınırı negatif ve pozitif olan hastalarda 3 yıllık EFS ve OS sırasıyla %83,9, %91., ve %0, %16,7 olup istatistiksel anlamlı bulundu ($p=0.001$). Nekroz oranı $\geq$ %90 olanlarda 3 yıllık EFS, $<$ %90 olanlara göre anlamlı olarak yüksek bulundu (%76,2, %33,3 $p=0.029$), OS açısından anlamlı fark saptanmadı.

Sonuç: Lokalize pelvik ES'da multidisipliner yaklaşımla başarılı sonuçlar alınmaktadır. Önceki çalışmalar, yaş, tumor boyutu, tumor yeri, cerrahi mudahale, kemoterapi ve radyoterapi gibi bazı klinik faktörlerin pelvik ES tanılı hastalar için bağımsız prognostik faktörler olduğunu ortaya koymuş olsa da tek bir faktör, sağkalım sonuçlarını kapsamlı bir şekilde tahmin edememektedir. Çalışmamızda 3 yıllık sağkalım %77,8 bulunmuştur ve metastaz en anlamlı negatif prognostik faktör olarak saptanmıştır. Çalışmaya dahil edilen hastaların %41'inin metastatik olması, tüm grupta sonuçları etkilemiştir. Sağkalım üzerinde etkili faktörlerin belirlenmesi için prospektif, randomize çalışmalara ihtiyaç vardır.



Tablo: Pelvik Ewing Sarkom tanılı hastaların sağ kalım oranları.

	EFS (3 yıl) %	OS (3 yıl) %	P
Tüm grup	49.8	63.5	
Non-metastatik	63.4	77.8	0.046 (EFS/OS)
Metastatik	31.3	43.8	
Cerrahi sınır (-)	83.9	91.7	0.001 (EFS/OS)
Cerrahi sınır (+)	0	16.7	
Nekroz ≥ %90	76.2	87.5	0.09 (EFS) 0.13 (OS)
Nekroz < %90	33.3	50	

Anahtar Kelimeler: Ewing sarkom, pelvis, çocukluk çağı



SS-021

Pediyatrik Medulloblastom Olgularında ALK (anaplastik lenfoma kinaz) İmmunohistokimyasal İşaretleyicisinin Moleküler Alt Tiplendirmeye ve Prognosa Olan Katkısının Değerlendirilmesi

Taylan Çetindamar

ÖZET

Giriş ve Amaç: Medulloblastom çocukluk çağı tumorlerinden en sık görülen malign beyin tumorüdür. Histolojik ve moleküler özelliklerine göre alt gruplarına ayrılır. Moleküler gruplar; WNT-aktif grup (WNT-AG), SHH-aktif grup (SHH-AG), grup 3 ve grup 4'tür. Prognozları ve tedavi yanıtlarında belirgin farklılıklar izlenen bu grupların ayırımında altın standart metilasyon ve genom analizidir ancak çoğu merkezde daha kolay ulaşılabilen ve daha ucuz olan immunhistokimyasal belirteçler kullanılmaktadır. İmmunhistokimyasal belirteçlerden nukleer B-Katenin pozitif, GAB-1 negatif boyama göstermesi WNT-AG'yi işaret ederken; nukleer B-Katenin negatif, GAB-1 pozitif boyama göstermesi SHH-AG'yi işaret etmektedir. YAP-1 belirteci hem SHH hem WNT-AG'de pozitif izlenmektedir. Yaygın olarak kullanılan nukleer B-Katenin, GAB-1 ve YAP-1'in ucunun da negatif boyanmasıyla olgu Non-WNT/Non-SHH (grup3 veya grup4) olarak sınıflanmaktadır. ALK, medulloblastomda kullanımı yaygın olmamakla beraber akciğer kanserleri, noroblastom gibi kanserlerde oldukça sık kullanılan, prognostik onkorm ve hedefe yönelik ALK inhibitör kullanımına olanak vermesi açısından önemli bir belirteçtir. Amacımız medulloblastom moleküler alt grup belirlemede ALK'nın alternatif bir immunhistokimyasal belirteç olasılığını belirlemek ve ALK inhibitörlerinin kullanılabildiği diğer kanserler gibi medulloblastom tedavisinde de ALK inhibitörlerinin kullanılabileceği çalışmalara bir pencere açmaktır.

Gereç ve Yöntem: ALK D5F3 antikoru immunhistokimya yöntemi ile Marmara Üniversitesi bünyesinde 2011- 2023 yılları arasında medulloblastom tanısı alan 44 pediatrik olguya uygulandı. Boyama sonuçları alanında uzman patoloğlar ile değerlendirilirken hücrelerin antikorla boyanma yoğunluğu ve boyanan hücrelerin yüzdesinin dikkate alındığı H-skoru(histoskor) kullanıldı. Sonuçlar, olguların histopatolojik, İHK boyamalar ile belirlenen moleküler alt grupları ve klinik verileri ile karşılaştırılarak analiz edildi.

Bulgular:

Kırk dört medulloblastom tanılı pediatrik olgunun İHK inceleme ile belirlenen moleküler alt gruplarına bakıldığında; %63,6'sı (n=28) SHH, %29,5'i (n=13) Grup 3/4 ve %6,8'i (n=3) WNT idi. Moleküler alt tip ile ilişkisi incelendiğinde WNT grubunda ALK boyanma oranı ix Grup 3/4 ve SHH grubuna göre anlamlı düzeyde daha yüksek bulundu ($p<0,001$). ALK'nın kuvvetli boyanmasının WNT-AG için özgüllük ve duyarlılığın %100 saptanarak, betakatenine göre daha etkili bir belirteç olduğu saptandı. Ortanca ALK skoru, tedavi sonrası hastaliksız yaşayan olgularda, hastalıklı terk veya exitus olan hastalara göre anlamlı düzeyde daha yüksek bulundu ($p=0,037$).

12. MARMARA PEDIATRI

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Sonuçlar

ALK belirtecinin, WNT-AG için özgüllüğü ve duyarlılığı yüksektir. Vaka sayısının artırıldığı daha fazla çalışma ile desteklendiği takdirde ALK; B-Katenin, YAP-1 ve GAB-1 ile medulloblastomun moleküler sınıflandırmasında kullanılabilecek bir immunohistokimyasal belirteçtir. ALK pozitif saptanan, prognozu iyi ve güncel yaklaşımda KT ve RT toksisitesini azaltmak için tedavide doz azaltılan WNT-AG’de, bu konuda yapılacak çalışmalarla desteklendiği takdirde ALK inhibitörlerinin yeri olabilir.

Anahtar Kelimeler: ALK, medulloblastom, çocuk, immunohistokimyasal belirteç



SS-022

Solid Tümör Tanılı Çocuk Olgularda Kemoterapiye Bağlı Yan Etkilerin Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi

Simge Işıl Bilgiç¹, Hilal Arat¹, Rabia Emel Şenay², Burcu Tufan Taş², Orkun Dinç², Damet Baghishov², Nurşah Eker²

**1 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul
2 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı, İstanbul**

Amaç: Bu çalışma, Marmara Üniversitesi Çocuk Onkoloji Kliniği'nde son bir yıl içinde solid tümör tanısı alan ve kemoterapi tedavisi uygulanan pediatrik hastalarda klinik özellikleri ve tedaviye bağlı yan etkileri değerlendirmeyi amaçlamaktadır. Materyal-Metod: Solid tümör tanısı alan 75 pediatrik hastanın verileri retrospektif olarak hasta dosyalarından tarandı. Çalışmaya kemoterapi alan ve düzenli takip edilen 52 hasta dahil edildi. Hastaların demografik ve klinik özellikleri ile aldıkları kemoterapi ve sonrası oluşan yan etkiler kaydedildi. Veriler hastaların hastaneye yatış nedeni, tedavi değişikliği ve doz azaltımı dikkate alınarak incelendi. Bulgular: Hastaların tanı yaşı 10 ay ile 17 yıl arasında değişmekte olup, medyan tanı yaşı 8.4 yıl olarak belirlendi. Olguların %67.9'u erkek, %32.1'i kız idi. Yirmiiki farklı tanı arasından en sık görülen tanılar; medulloblastom (%15), Ewing sarkom (%9.6) ve osteosarkom (%7.7) oluşturmaktaydı. En sık kullanılan kemoteropatik ajanlar; vincristine, etoposide, ifosfamide, cisplatin ve methotrexate olarak saptandı. Hastaların %38.5'i kemoterapiye ek olarak radyoterapi de almıştı. Myelosupresyona sekonder febril nötropeni nedeniyle hastaneye yatış oranı %59.6 olup, kemoterapiye bağlı yan etkiler arasında en yüksek orana sahip idi. Diğer yan etkiler sırası ile nefrotoksisite (%17.3), nörotoksisite (%13.4), ototoksisite (%11.5), hepatotoksisite (%11.5), pulmonertoksisite (%7.7), cilt lezyonları (%7.7), tifilit ve anafilaksi (%5.8), kardiotoksisite (%1) idi. Febril nötropeni ile en sık yatış yapılan hastaların vinkristin, ifosfomide, etoposide ve doxorubicine kombinasyon tedavileri aldığı saptandı. Sonuç: Solid tümörlü pediatrik hastalarda uygulanan kemoterapi protokolleri ile birlikte sağ kalım oranları artar iken, tedaviye bağlı yan etkilerde ciddi morbidite ve mortalite sebebi olabilmektedir. Tedavi planlaması yapılırken, oluşabilecek yan etkilerin bilinmesi, önlenmesi, erken tanı ve multidisipliner yaklaşım ile doğru yönetilmesi, en az kanser tedavisi kadar önemli olup farkındalığın artırılması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: Febril Nötropeni, Kemoterapi, Solid tümör, Yan etkiler



SS-023

Çocuklarda Hematopoetik Kök Hücre Transplantasyonu

Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Deneyimi: 2019-2024

Burcu Tufan Taş, Rabia Emel Şenay, Nurşah Eker, Ömer Doğru, Ahmet Koç

Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Hematolojisi ve Onkolojisi Kliniği, İstanbul

Hematopoetik kök hücre transplantasyonu(HKHT) hematolojik malignansiler başta olmak üzere bazı kanser hastalıklarında, kemik iliği yetmezlik sendromlarında ve doğuştan immün sistem yetmezlik hastalıklarında hayat kurtarıcı bir tedavi yöntemi olarak uygulanmaktadır. Çocuklarda doğuştan kazanılmış bazı metabolik ve dejeneratif hastalıklarda da kullanılmaya başlanmasıyla uygulama alanı genişlemiştir. 3 çeşit kök hücre nakli vardır; otolog, allojenik ve haploidentik. Kök hücre kaynağı olarak kemik iliği, periferik kök hücre kaynağı veya kordon kanı kullanılabilir. Hematopoietik kök hücre nakli için pek çok hazırlama rejimi vardır, bunlar ana gruplar olarak, radyasyon bazlı rejimler, radyasyon bazlı olmayan rejimler ve nonmyeloablative ya da yoğunluğu azaltılmış rejimler olarak gruplandırılabilir.

Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Kemik İliği Transplantasyon Ünitesi 2019 yılında faaliyete geçmiştir. Toplam 9 yataktan oluşmaktadır. Amacımız, Çocuk Kemik İliği Transplantasyon Ünitesinde Nisan 2019-Aralık 2024 tarihleri arasında gerçekleştirilen hematopoietik kök hücre transplantasyonu işlemlerinin kesitsel analizini yapmaktır.

Nisan 2019- Aralık 2024 tarihleri arasında toplam 75 kök hücre nakil yapılmıştır. Nakil yapılan hastaların dağılımına bakıldığında 35(%46,6)kız, 37(%53,4)erkek hastadır, hastalık grubu incelendiğinde ALL:17(%22,6), İmmün yetmezlik:16(%21,3), AML-MDS:10(%13,3), Aplastik Anemi:3(%4), Hodgkin/Non Hodgkin Lenfoma:5(%6,6), Nöroblastom: 4(%5,3) Beta talasemi major: 2(%2,6), Hemofagositik Lenfositosis: 2 (%2,6) Diğer:13(%17,3) Bu nakillerin 58(%77,3)'i allojenik kök hücre nakli, 12(%16)' si otolog kök hücre nakli, 5(%6,6)' i haploidentik nakildir. HLA uygun kardeş/aile içi donörden (MSD/MFD) yapılan nakil:39(%52), HLA uygun akraba dışı donörden(MUD) yapılan nakil:24(%32), Haploidentik aile içi donörden yapılan nakil:5(%6,6).3 hastaya(% 4)(2 ALL, 1 AML-MDS)2. kez kök hücre nakli yapılmıştır. Merkezimizdeki ex oranı %17,3. Transplant merkezimizin mevcut kapasitesinin artması, kök hücre nakil endikasyon yelpazesinin genişlemesi ile giderek çoğalan kök hücre vakası sayıları ile birlikte merkezimizde önümüzdeki yılların değerlendirmeleri daha da anlamlı olacaktır.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, kök hücre, nakil



SS-024

Spinal Musküler Atrofi Tanılı Hastalarda Spirometrik Ve Statik Solunum Fonksiyon Testlerinin Ve El Kas Gücü Parametrelerinin Değerlendirilmesi

Sumejja Bekjiri¹, Ayça Yıldız², Mine Kalyoncu², Almala Pınar Ergenekon², Ela Erdem Eralp², Bülent Karadağ², Yasemin Gökdemir², Merve Selçuk Balcı², Fazilet Karakoç², Olcay Ünver³, Dilşad Türkdoğan³, Gülten Öztürk³

¹Marmara üniversitesi tıp fakültesi, çocuk sağlığı ve hastalıkları

²Marmara üniversitesi tıp fakültesi, çocuk göğüs hastalıkları, bd

³Marmara üniversitesi tıp fakültesi, çocuk nöroloji hastalıkları, bd

Amaç: Bu çalışmanın amacı, Spinal Müsküler Atrofi (SMA) Tip II ve Tip III hastalarının solunum fonksiyon testi, solunum kas gücü ve el kas gücü ölçüm değerlerini sağlıklı kontrol grubuyla karşılaştırmaktır

Gereç-Yöntem: Marmara Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı'nda Şubat-Temmuz 2024 tarihlerinde takip edilen SMA tip II ve tip III tanılı hastaların ve sağlıklı kontrol grubunun oturarak /yatarak oksijen satürasyonları (spO2), ayakta ve yatarak Zorlu Vital Kapasite (FVC), Zorlu Ekspiratuar Hacim (FEV1), Maksimal İnspirasyon Basıncı (MIP), Maksimal Ekspirasyon Basıncı (MEP), Nazal İnspiratuar Sniff Basıncı (SNIP) ve el kas gücü testleri ölçüldü. Demografik özellikler ve fizik muayene verileri kaydedildi.

Bulgular: SMA Tip II tanılı 16 hasta, SMA Tip III tanılı 8 hasta ve 44 sağlıklı kontrol grubu çalışmaya dahil edildi. Hastaların demografik özellikleri, SMA Tip II ve Tip III gruplarının yaş ortalamaları arasında anlamlı fark yoktu. SMA Tip III grubunda akraba evliliği oranı yüksekti ($p=0.01$). Ayakta ve yatarak FEV1 ve FVC değerleri SMA gruplarında kontrol grubuna göre anlamlı derecede düşük bulunmuştur ($p<0.001$). MIP, MEP ve SNIP testlerinde SMA gruplarında belirgin azalma gözlemlenmiştir, ($p=0.01$, $p<0.001$ ve $p<0.001$). El kas gücü test sonuçları SMA gruplarında kontrol grubuna göre anlamlı derecede düşük bulunmuştur ($p<0.001$).

Sonuç: SMA hastalarında solunum fonksiyonları ve kas kuvveti ölçümleri, sağlıklı bireylere kıyasla anlamlı derecede düşük seviyelerde bulunmuştur. Bu bulgular, SMA hastalarının solunum ve kas fonksiyonlarının izlenmesi ve yönetilmesi için bu testlerin rutin klinik takipte kullanılmasının önemini vurgulamaktadır. Bu bulgular, solunum ve kas kuvveti parametrelerinin iyileştirilmesine yönelik tedavi yaklaşımlarının kapsamlı bir şekilde gözden geçirilmesi ve optimize edilmesi gerekliliğini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Spinal Musküler Atrofi, SMA Tip II, SMA Tip III, solunum fonksiyon testleri, kas gücü



SS-025

Ergenlikte Anormal Uterin Kanama Klinik Özellikler ve Tedavi Yaklaşımları

Gizem Tanalı¹, Didem Helvacıoğlu², Barış Yılmaz³, Serap Turan²

1 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, İstanbul

2 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Endokrinoloji BD, İstanbul

3 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD, İstanbul

Amaç: Anormal uterin kanama (AUK), uterus korpusundan süre, hacim, sıklık ve/veya düzenlilik açısından anormal olan kanama olarak tanımlanır. Hipotalamik-hipofiz-over ekseninin olgunlaşmamış olması nedeniyle, AUK ergenlerde yaygındır. Ayrıca kalıtsal veya edinsel kanama diyatezi mevcut hormonal dengesizliği yoğunlaştırabilir ve altta yatan durumun morbiditesini artırabilir.

Hiperprolaktinemi, tiroid bozuklukları, polikistik over sendromu (PKOS) altta yatan yaygın endokrin bozukluklardır. AUK yaşam kalitesini düşürmekte, okul devamlılığını etkilemekte, spor ve sosyal aktivite katılımını sınırlamaktadır. Bu çalışmada merkezimizde takipli AUK'lı hastaların temel klinik özelliklerini araştırmayı amaçladık.

Bulgular: Menarş yaşı 11.5 ± 1.2 olan hastaların şikayet başlama yaşı 13.3 ± 1.7 idi ve menarştan sonra 3(1;20) ay arasındaydı. Kanama süresi 13 ± 11.4 gündü. Günlük ped değişimi 4(2;15). 9 (%30) hastanın ailesinde de AUK ilişkili öykü mevcuttu. Tiroid ve Adrenal fonksiyon testleri, Prolaktin, Gonadotropinler, beta-HCG değerlendirildi. 1 hastada hipotiroidi, 6 hastada PKOS saptandı. Pelvik ultrasonografik görüntüleme 13 hastanın overlerinde milimetrik anekoik kistler; 1 hastada servikte naboth kisti saptandı. 22 (%73.3) hastanın faktör düzeyleri (kollajen ADP, kollajen epinefrin, faktör 8 ve Von willebrand faktör; 2 hastada vwf ristosetin, 1 hastada faktör 7 düzeyi) çalışıldı, 2 hastada Von willebrand faktör (vwf) eksikliği; 1 hastada ise faktör 7 eksikliği saptandı. Faktör eksikliği olan hastaların başvurusundaki hemoglobin (10.6 ± 0.85) ile faktör eksikliği olmayan hastaların hemoglobin değeri (11.8 ± 2.5) arasında fark saptanmadı (p: 0.390). 6 hastada başvuru sırasında ağır anemi nedeniyle eritrosit replasman ihtiyacı oldu. 14 (%46.6) hastada tedavi sürecinde traneksamik asit tedavisi verildi. 1 Hasta Lt4 replasmanı, 2 hasta Non-steroidal antiinflamatuvar tedavisi aldı. Diğer hastalar progesteron veya oral kontraseptif tedavisi aldı. 12 (%40) hastayla günlük hayat etkilenimleri görüşülmüş olup 11 hasta okul hayatının, sosyal hayatının, spor aktivitelerinin AUK semptomları nedeniyle etkilenmiş olduğunu belirtti.

Sonuç: AUK yönetiminde, en önemli amaç altta yatan kronik hastalık olabilecek tıbbi durumları belirlemek ve etkilenen kızların kaygılarını hafifletmek olmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Anormal Uterin Kanama, Faktör Eksikliği, PCOS



SS-026

Çocuk Romatoloji Polikliniğine Ürtiker Şikayetiyle Başvuran Hastaların Geriye Dönük Değerlendirilmesi

Sıla ATAMYILDIZ UÇAR¹, Ekin İlayda ÇAĞLAR², Betül SÖZERİ¹

1 Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Romatoloji, İstanbul, Türkiye

2 Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, İstanbul, Türkiye

Giriş

Ürtiker deri üzerinde oluşan kaşıntılı, kızamık ve ciltten kabarık lezyonlarla seyreden yaygın bir durumdur. 6 haftadan kısa sürmesi halinde akut ürtiker, 6 haftadan uzun sürmesi halinde ise kronik ürtiker olarak adlandırılır. Kronik idiyopatik ürtiker lezyonları genellikle 2 ila 8 saat arasında ve en fazla 24 saat içerisinde kaybolur. Ürtikeryal vaskülitte ise ciltteki küçük damarlarda inflamatuvar hasar sonucu ortaya çıkan nadir bir patolojik durumdur. Lezyonlar 24 saatten uzun sürer, genellikle birkaç gün devam eder ve ardından hiperpigmentasyon bırakarak kaybolur.

Amaç

Bu çalışmadaki amacımız tekrarlayan ürtikeryal döküntü ile çocuk romatoloji polikliniğine başvuran hastaların değerlendirilmesidir.

Gereç-Yöntem

Tek merkezli kesitsel çalışmamızda, Ağustos 2016-Aralık 2024 tarihleri arasında Çocuk Romatoloji Bilim Dalı polikliniğine tekrarlayan ürtiker ile başvuran toplam 87 hasta dahil edildi. Hastaların demografik özellikleri, klinik bulguları, genetik analizleri ve biyopsi sonuçları geriye dönük olarak incelendi. Cilt biyopsisi antihistaminik tedavisine yanıt vermeyen ya da ürtikeryal vaskülit şüphesi taşıyan hiperpigmente lezyon bırakan ve 24 saatten uzun süren fiske lezyonları varsa uygulandı. Ateşli hastalık paneli genetik tahlili ise ürtiker bulgularına eşlik eden yüksek akut faz reaktanları varlığı ya da döküntü bulgularına ateş veya eklem ağrısı eşlik ediyorsa uygulandı.

Bulgular

Toplam 87 hastanın 48'i (%55,2) akut ürtiker atakları, 39'u (%44,8) kronik ürtiker atakları ile seyreliyordu. Hastaların 41'i (%47,1) kız cinsiyetteydi. Döküntülerin başlangıç yaşı ortalama 6,4 yıl (IQR; 3-11,9 yıl), çocuk romatoloji polikliniğine başvuru yaşı ise ortalama 8 yıl (IQR; 4,5- 13,5 yıl) olarak saptandı. Ürtiker atakları öncesinde 13 hastada (%14,9) enfeksiyon öyküsü mevcuttu. 15 (%17,3) hastaya döküntü sırasında ateş eşlik ederken 21 (%21,4) hastaya artralji eşlik ediyordu. Toplam 20 (%23) hastada döküntü öncesin enfeksiyon öyküsü vardı.



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Toplam 27 (%31) hastaya cilt biyopsisi yapılmıştı. Tekrarlayan kronik ürtiker olan hastaların%63'üne (n=17), akut ürtiker olanların ise %20,8'ine (n=10) cilt biyopsisi yapıldı (p=0.023). Patoloji sonuçlarına göre 10 hastaya ürtikeryal vaskülit ve 1 hastaya da tumid lupus tanısı konuldu.

Ateşli hastalık paneli 19 (%21,8) hastada çalışıldı. 10 hastaya periyodik ateş sendromu tanısı konuldu. Periyodik ateş sendromu tanıları arasında ailevi Akdeniz ateşi, kriyoprin ilişkili periyodik sendromlar ve ailesel soğuk ilişkili otoinflamatuvar sendrom 2 bulunuyordu. Genetik analiz sonuçları, patoloji sonuçları ve klinik bulgular ile birlikte toplam 21 (%24) hastaya romatolojik hastalık tanısı konuldu.

Romatolojik hastalık tanısı alan ve almayan hastalar karşılaştırıldığında ise ürtiker başlangıç yaşı ve çocuk romatolojik poliklinik başvuru yaşları arasında anlamlı farklılık saptanmadı (p=0.66, p=0.67). Laboratuvar parametreleri karşılaştırıldığında ise romatolojik hastalık tanısı alan hastaların ortalama C-reaktif protein değeri 8 mg/L (IQR; 2,4-25 mg/L), romatolojik tanısı olmayan hastaların ise 1,3 (0,4-85) ve aralarında istatistiksel olarak anlamlılık vardı (p=0.02). Eritrosit sedimentasyon hızı ve serum amiloid A düzeyleri iki grup arasında karşılaştırıldığında da romatolojik hastalık tanısı alan hastalarda istatistiksel olarak daha yüksek olarak görüldü (p=0,014, 0,011). Atak anında 66 hastada değerlendirilen C3 ve C4 düzeylerinin tamamı normokomplementemik bulundu.

Romatolojik hastalık tanısı alan 21 hastanın tamamına antihistaminik ve kortikosteroid tedavisi başlanmıştı. 21 hastadan ailevi Akdeniz Ateşi tanısı alan 4 hastaya kolşisin tedavisi, ürtikeryal vaskülit tanısı alan 10 hastanın 4'üne hastalık modifiye edici anti romatizmal ilaç tedavileri ve periyodik ateş sendromları tanıları alan toplam 10 hastanın 5'ine biyolojik ajan tedavisi (IL-1 reseptör antikoru (anakinra (n=4), kanakinumab (n=1)) başlandı.

Sonuç

Ürtiker tanısı ile başvuran hastaların yaklaşık dörtte birinde romatolojik hastalık saptanmıştır. Bu nedenle kronik ürtiker kliniği ile başvuran hastalarda altta yatabilecek romatolojik hastalıkların değerlendirilmesi önemlidir.



SS-027

Pediatristlerde İnek Sütü Protein Alerjisi Farkındalığı ve Yaklaşımları

Uğur Altaş, Ömer Faruk Özbay, Seda Çevik, Halil Alkaya, Mehmet Yaşar Özkars

Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Alerji ve İmmünoloji Kliniği, İstanbul

Amaç: İnek sütü proteini alerjisi (İSPA), bebekler ve küçük çocuklar arasında görülen en yaygın alerjidir. Diğer gıdalara karşı alerjilerin aksine, İSPA genellikle kendiliğinden düzelir ve özellikle IgE aracılı olmayan vakalarda çoğu çocuk 3 yaşından önce tolerans geliştirir. İSPA tanısı, ayrıntılı klinik öykü, fizik muayene, kantitatif spesifik IgE ölçümü, deri testi ve oral provokasyon testleri ile yapılmaktadır. Bu çalışmada pediatri asistan ve uzmanlarına inek sütü protein alerjisiyle ilgili farkındalık ve yaklaşımlarını değerlendiren 12 soruluk bir anket uygulanarak bilgi düzeylerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Gereç-Yöntem: Hastanemizde görev yapan pediatri asistan ve uzman hekimlerinden ankete katılmayı kabul eden 57 kişiye inek sütü protein alerjisi hakkında 12 soruluk farkındalık düzeyi anketi uygulandı. Kullanılan formlar hekimlerden demografik bilgilerin alınması, inek sütü proteini alerjisi olan hastaların belirlenmesi ve bu hastaların tedavisindeki farkındalığın ölçülmesi amacıyla hazırlanmıştır.

Bulgular: Sorulan her soruya verilen yanıtlar değerlendirilerek 57 hekimin 48'inin (%84,2) daha önce inek sütü alerjisi olan hasta ile karşılaştığı, 40'ının (%70,1) inek sütü alerjisinin görülme yaşını bildiği, 14'ünün (%24,6) alerjinin ne ölçüde düzelebileceğini bildiği, 35'inin (%61,4) inek sütü alerjisi ile ilişkili klinik durumların tamamını bildiği, 45'inin (%78,9) besin alerjilerinde kullanılan testleri bildiği, 50'sinin (%87,7) inek sütü protein alerjisi düşündüğü hastada yaklaşımı bildiği ve 6'sının (%10,5) inek sütü alerjisinde verilen mamayı bildiği tespit edilmiştir.

Sonuç: İSPA, çocukluk döneminde sık karşılaşılan bir durum olduğundan, pediatri uzmanları için önemli bir konu olarak öne çıkmaktadır. Özellikle süt çocukluğu döneminde büyüme ve gelişme üzerinde olumsuz etkiler yaratabileceğinden, gereksiz eliminasyon diyetlerinden kaçınmak büyük önem taşımaktadır. İnek sütü ile anafaksi öyküsü olan olgularda ilk tercih aminoasit bazlı formüladır. Can ve ark. yaptığı çalışmada pediatri asistan ve uzmanları sırasıyla bu soruyu %64.5 ve %57.1 oranında doğru cevaplamıştır. Bizim çalışmamızda bu soru %10,5 oranında doğru cevaplanmıştır. Bu sonuçlar bu konuyla ilgili bilgi eksikliği olduğunu düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: anafilaksi, besin alerjisi, pediatrist, provakasyon



SS-028

Uzamış Sarılık Tanısı ile İzlenen Hastalarda Metabolik Hastalık Sıklığı: Tek Merkez Deneyimi

Ece Öge Enver

Amaç: Uzamış sarılık pediatrik yaş grubunda sık karşılaşılan bir klinik durumdur ve altta yatan metabolik hastalıkların erken tanısı kritik önem taşımaktadır. Bu çalışmanın amacı, son bir yıl içinde uzamış sarılık tanısı alan hastalarda metabolik hastalık sıklığını değerlendirmek ve bu hasta grubunda altta yatan metabolik hastalıkların dağılımını incelemektir.

Gereç ve Yöntem: Bu retrospektif çalışma, bir üniversite hastanesinde Ocak-Aralık 2023 tarihleri arasında uzamış sarılık tanısı ile izlenen toplam 1567 hastayı kapsamaktadır. Bu hastalardan metabolik hastalık şüphesi nedeniyle Çocuk Beslenme ve Metabolizma Hastalıkları birimine konsülte edilen 22 hasta değerlendirmeye alınmıştır. Konsülte edilen hastaların klinik ve laboratuvar bulguları retrospektif olarak incelenmiş, metabolik tarama ve tanı testlerinin sonuçları kaydedilmiştir.

Bulgular: Metabolik değerlendirme yapılan 22 hastanın 7'sinde metabolik bir hastalık tespit edilmiştir. Bu hastalar arasında:

- 2 hasta piruvat kinaz eksikliği,
- 2 hasta glukoz-6-fosfat dehidrojenaz (G6PD) eksikliği,
- 1 hasta galaktozemi,
- 2 hasta yeni doğanın geçici tirozinemisi tanısı almıştır.

Ayrıca, 2 çocukta idrarda redükten madde pozitifliği saptanmış ancak ileri testleri normal bulunmuştur.

Uzamış Sarılık Nedenleri

- Anne sütü sarılığı (en sık)
- Hipotiroidi (en önemli neden)
- Enfeksiyonlar
- Hemolitik Hastalıklar (G6PD eksikliği, Pirüvat kinaz eksikliği)
- Karaciğerin konjugasyon bozuklukları
- Criigler-Najjar sendromu: Glükronil transferazın Tam (Tip I) ya da kısmi (Tip II) eksikliğidir. Tip II fenobarbital ile tedavi edilebilir.
- Gilbert sendromu: Görülme sıklığı %5-7 olan hafif bir hiperbilirubinemidir. Glükronil transferaz aktivitesi normalin %20-30'u kadardır. Ayrıca bilirubinin karaciğer hücresine alınmasında da bir azalma vardır.



- Lucey-Driscoll sendromu. Serumda bulunan inhibitör bir madde (hormon?) glükronizasyonu azaltır. Selimdir ve ailevi özelliktedir.
- Kolestatik sarılıklar (safra yolları atrezisi, neonatal hepatit vb)
- Metabolik Hastalıklar: Galaktozemi, Tirozinemi, Sitrin eksikliği, mitokondriyal hastalıklar, neonatal hemokromatozis akla gelmelidir. Ön planda direkt hiperbilirubinemi yapar; ancak mikst hiperbilirubinemi de yapabilir.

Uzamış sarılığın ayırıcı tanısında değerlendirilmesi gereken metabolik hastalıklar arasında şunlar bulunmaktadır:

- Galaktozemi: Galaktoz-1-fosfat üridil transferaz eksikliği nedeniyle oluşur ve galaktoz intoleransı ile karakterizedir.
- Tirozinemi Tip:1 Fumarilasetoasetat hidrolaz eksikliği sonucu tirozin yıkılamaz. Süksinilaseton birikerek karaciğer hasarı yapar
- Sitrin Eksikliği
- Herediter fruktoz intoleransı: Karaciğer toksisitesine yol açabilen nadir bir metabolik bozukluktur.
- Mitokondriyal hastalıklar
- Neonatal hemokromatozis

Bu bilgiler, uzamış sarılıkta metabolik hastalıkların ayırıcı tanısının ne kadar geniş bir spektrumda değerlendirilmesi gerektiğini göstermektedir

İdrarda redükten madde uzamış sarılıkla başvuran hastalarda istenen bir tarama testi olmasına karşın galaktozemi için spesifik değildir

İdrarda redükten madde pozitifliği yapabilen metabolik hastalıklar



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Redükten madde	Hastalık
Galaktoz	Galaktozemi Galaktokinaz eksikliği Fanconi-bickel sendromu Wilson
Fruktoz	Hereditör fruktoz intoleransı Esansiyel fruktozüri
P-hidroksifenil purivik asit	Tirozinemi tip 1 ve tip 2
Homogentisik asit	Alkaptonüri
Xylose	Pentozüri
Glukoz	DM, Fanconi sendromu
Oksalik asit	Oksalüri
Salisilat	
Ürik asit	Hiperürikozüri
Hippurik asit	Na benzoat tdv, ciddi malabsorbsiyon
Askorbik asit	Yüksek doz C vitamini tedavi

Sonuç

Sonuçlarımız, uzamış sarılık tanısı alan hastaların küçük bir kısmında metabolik hastalıkların tanı aldığını göstermiştir (%0,45). Bununla birlikte, bu hasta grubunda metabolik değerlendirme önemli tanımlar sağlayabilir. Özellikle pyruvat kinaz eksikliği, galaktozemi ve geçici tirozineminin fark edilmesi, tedavi ve takip açısından kritik öneme sahiptir. Bu bulgular, uzamış sarılıklı hastaların değerlendirilmesinde metabolik taramanın yerini vurgulamakta ve ileri çalışmalar için temel oluşturmaktadır.

Bu şekilde, bulguların ardından uzamış sarılık ile ilişkili metabolik hastalıkların detaylı listesi verilerek sunumunuz daha kapsamlı hale gelmiş oldu.



SS-029

Afyonkarahisar Yenidoğan Yoğun Bakım Ünitelerinde Tanı Konulan Uzun Kemik Kırıkları: Beş Yıllık Deneyim

Mine Pektaş¹, Hilal Koyuncu², Ahmet Afşin Kundak²

¹Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

²Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Amaç: Uzun kemik kırıkları, yenidoğan döneminde nadiren görülür. Bu çalışma, Afyonkarahisar ilinde bulunan üç sağlık merkezindeki yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde tanı konulan uzun kemik kırıklarının görülme sıklığını ve bu kırıklarla ilişkili klinik özellikleri belirlemeyi amaçlamıştır.

Gereç-Yöntem: 2014-2019 yılları arasında Afyon Sağlık Bilimleri Üniversitesi Hastanesi, Afyon Devlet Hastanesi ve Afyon Özel bir sağlık merkezinde bulunan yenidoğan yoğun bakım ünitelerinde tanı konulan 10 femur kırığı olgusunun tıbbi dosyaları geriye dönük olarak incelendi.

Bulgular: Doğum travmasına bağlı femur kırıkları için insidans, 1000 canlı doğumda 0,16 iken prematürite osteopenisiyle ilişkili femur kırıkları için insidans, 1000 canlı doğumda 1,08 idi. Doğum travmasına bağlı femur kırığı olguları için ortalama doğum yaşı 39 hafta, ortalama doğum ağırlığı 3308 gram ve erkek/kız oranı, 3:2 olarak bulundu. Prematürite osteopenisiyle ilişkili femur kırığı olguları için ortalama doğum yaşı 30,4 hafta, ortalama doğum ağırlığı 1256 gram ve erkek/kız oranı 2:3 olarak belirlendi. Doğum travmasına bağlı femur kırığı tanısı konulan olguların hepsi sezaryenle doğurtulmuştu ve üç olguda (%60) makat prezentasyonu bulunmaktaydı.

Sonuç: Sezaryenle doğum, doğum travmasına bağlı femur kırığı riskini tamamen ortadan kaldırmadığı gibi malprezentasyon durumunda gerçekleştirilen acil sezaryen durumunda da femur kırığı riski mevcuttur. Uzun süre total parenteral nutrisyon alan ve intrauterin gelişme geriliği tanısı bulunan prematüre bebeklerde, prematürite osteopenisini önlemek için kalsiyum, fosfor ve D vitamini desteği verilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Femoral kırıklar, yenidoğan yoğun bakım üniteleri, metabolik kemik hastalıkları, yenidoğan



Tablo 1: Doğum travmasına bağlı femur kırığı saptanan olgular

Olgu	<Gebelik haftası/ Cinsiyet	Doğum ağırlığı	Prezentasyon/ Doğum şekli	Ekstremit	Tanı zamanı	Risk etkeni	Tedavi/İyileşme zamanı
1	38 hafta/ erkek	3540	Ayak geliş/ sezaryen	Sol femur	1.gün	Mekonyum	Traksiyon ve atelleme/ 4 haftada iyileşme
2	39 hafta / kız	2670	Makat geliş/ sezaryen	Sağ femur	1.gün	Acil sezaryen	Traksiyon ve atelleme/ 4 haftada iyileşme
3	39 hafta / kız	3430	Baş geliş/ sezaryen	Sağ femur	1.gün	Distosi, acil sezaryen, hipotoni, sağ dizde subluksasyon	Traksiyon ve atelleme/ iyileşme zamanı bilinmiyor
4	38 hafta/ erkek	3000	Baş geliş/ sezaryen	Sağ femur	1.gün	Fetal distress acil nedeniyle sezaryen	Traksiyon ve atelleme/ 4 haftada iyileşme
5	39 hafta/ erkek	3900	Ayak geliş/ sezaryen	Sol femur	1.gün	-	Traksiyon ve atelleme/ 4 haftada iyileşme



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Prematüre osteopenisine bağlı femoral kırıklar

Olgu	Gebelik haftası/ Cinsiyet	Doğum ağırlığı	Prezentasyon/ Doğum şekli	Ekstremit	Tanı zamanı	Risk faktörü	Tedavi/iyileşme süresi
6	29 hafta	770 gr/kız	Baş/ sezeyan	Sol femur	82. gün	IUGR, BPD, NEC, hastane kaynaklı sepsis, 3 gün steroid kullanımı, 121 gün kafein kullanımı, 121 gün TPN	Atelleme 4 haftada iyileşme
7	28 hafta	1030 gr/kız	Baş/ sezeyan	Sağ femur	67. gün	BPD, PDA, NEC, hastane kaynaklı sepsis, 6 gün steroid kullanımı, 100 gün diüretik kullanımı, 107 gün kafein kullanımı, 86 gün TPN	Traksiyon 4 haftada iyileşme
8	28 hafta	1610 gr/erkek	Baş/ sezeyan	Sağ femur	66. gün	BPD, PDA, NEC, 5 gün steroid kullanımı, 53 gün kafein kullanımı, 60 gün TPN	Atelleme 4 haftada iyileşme
9	36 hafta	1200 gr/erkek	Baş/ sezeyan	Sağ ve sol femur	6. gün	IUGR	Atelleme 4 haftada iyileşme
10	31 hafta	1670 gr/kız	Baş/ sezeyan	Sol femur	11. gün	IUGR, 10 günlük kafein kullanımı	Atelleme 4 haftada iyileşme



SS-030

Prematüre Bebeklerde Kan Prolaktin, Kortizol ve Tiroid Hormonlarının Respiratuar Distres Sendromu ile İlişkisi

Emine Hekim Yılmaz¹, Barış Yılmaz², Yasemin Akın³

¹Dr. Siyami Ersek Göğüs Kalp Ve Damar Cerrahisi Eğitim Araştırma Hastanesi Çocuk Kardiyoloji Kliniği

²Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği

³Kartal Dr. Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi Çocuk Kliniği

Amaç: Respiratuar distres sendromu (RDS) prematüre yenidoğanlarda morbidite ve mortalitenin önde gelen nedenlerinden birisidir. RDS'nin esas nedeni sürfaktan eksikliği olsa da prolaktin, kortizol, testosteron, östradiol, östron, tiroksin ve triiyodotironin gibi çeşitli endojen hormonların da fetal akciğer olgunlaşmasında rol oynadığı bilinmektedir. Bu çalışma, prematüre yenidoğanlarda RDS oluşumu ile tiroid, kortizol ve prolaktin hormonlarının düzeyleri arasındaki ilişkiyi araştırmak üzere tasarlanmıştır. Gereç-Yöntem: 37 gebelik haftasından küçük doğan, RDS olan (n:56) ve olmayan (n:61) toplam 117 yenidoğan çalışmaya dahil edilmiştir. Yaşamın ilk 24 saatinde alınan kan örneklerinde TSH, serbest T4 (fT4), total T4 (tT4), kortizol ve prolaktin düzeyleri çalışılmıştır. Elde edilen sonuçlar RDS olan ve olmayan bebekler arasında, ve hastalar gestasyon haftalarına göre gruplanarak (<28 hafta, 28-30 hafta, 31-33 hafta, 34-37 hafta) bu gruplar arasında karşılaştırılmıştır.

Bulgular: RDS olan bebeklerde tT4, kortizol ve prolaktin değerleri RDS olmayanlara göre düşük bulunmuştur ($p<0.05$). RDS'li yenidoğanlar gebelik haftasına göre gruplandığında ve gruplar arasında hormon düzeyleri karşılaştırıldığında TSH ve prolaktin düzeylerinin gebelik haftası küçüldükçe anlamlı olarak azaldığı görülmüştür ($p<0.05$). RDS olmayan yenidoğanlar gebelik haftasına göre gruplandığında kortizol seviyeleri 28-30 hafta arasında anlamlı olarak yüksek bulunmuş, diğer hormonlar ve gebelik hastası arasında anlamlı ilişki saptanmamıştır.

Sonuç: TSH düzeyinin azalan gestasyon haftası ile düştüğü ancak RDS gelişimi ile anlamlı ilişkisi olmadığı saptandı. Bu düşüş prematürelerde daha önce de tanımlanmış hipotalamus hipofiz tiroid aksındaki immatürite veya RDS'nin de katkıda bulunduğu hastalık hali ile ilişkili olabilir. Serum prolaktin düzeyinin azalan gestasyon yaşı ile orantılı olarak azaldığı, bu azalmanın RDS gelişenlerde gelişmeyenlere göre daha belirgin olduğu görüldü. RDS gelişen hastalarda gelişmeyenlere göre kortizol seviyesinin düşük bulunması daha önce gösterilmiş kortizol konsantrasyonu ile RDS oluşumu arasındaki ters ilişkiyi desteklemektedir. Sürfaktan sentezine ve fetal akciğer matürasyonuna etkisi olabilecek kortizol, tiroid hormonları, prolaktin, östrojen düzeyleri ile, bunların düzeyini artıracak farmakolojik ajanlar kullanılarak yapılacak intrauterin fetal terapi araştırmaya açık bir konudur.

Anahtar Kelimeler: prematürite, respiratuar distres sendromu, yenidoğan



SS-031

Alerjik Rinitli Çocuklarda Polenlerin Artış Gösterdiği Aylarda Artan Alerjik Rinit Semptomlarının Ders Devamsızlığı ve Okul Başarılarına Etkisi**Sena Ceren Gülseren¹, Zeynep Şengül Emeksiz², Ahmet Selmanoğlu², Funda Aytekin Güvenir², Müge Toyran³, Emine Dibek Mısırlıoğlu²**¹Balıkesir Atatürk Şehir Hastanesi, Balıkesir²Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Ankara³Bayındır Söğütözü Hastanesi, Ankara

Amaç: Alerjik Rinit çocuklarda sık görülen, burun akıntısı ve kaşıntısı ile kendini gösteren önemli bir morbidite sebebidir. Çalışmamızda polenlerin artış gösterdiği aylarda Alerjik Rinitli hastaların semptomlarında meydana gelen artışın okul başarısı, devamsızlık ve yaşam kaliteleri üzerindeki etkisini saptamak amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem: Çalışmamıza Nisan 2023-Haziran 2023 tarihlerinde poliklinik başvurusunda bulunan, öncesinde Alerjik Rinit tanısı almış 6-12 yaş arası çocuklar çalışma grubu olarak; herhangi bir kronik hastalığı olmayan sağlıklı çocuklar ise kontrol grubu olarak dahil edilmiştir. Çalışmaya katılmayı kabul eden katılımcılara başvuruları sırasında uygulanan anketlerle veriler toplanmıştır. Katılımcıların, 1. Dönem not ve devamsızlık bilgileri anket uygulandığı esnada alınmış, 2. Dönem not ve devamsızlık bilgileri eğitim yılı sonunda telefon ile ulaşılarak öğrenilmiştir. Hastaların klinik özellikleri ankete verdikleri cevaba göre sınıflandırılmış; hastalar ARIA' ya göre hafif-orta/ağır, TNSS' ye göre hafif, orta, ağır ve VAS(Vizüel Analog Skala) ölçeği ve Caratkids anketine verdikleri cevaba göre kontrollü/kontROLSÜZ olarak sınıflandırılmıştır. Yaşam kalitelerini değerlendirmek için ise yaşlarına uygun olan 'Pediatrik Yaşam Kalitesi Ölçeği(PedsQL)' anketi kullanılmıştır.

Bulgular: Çalışmamızda çalışma grubu olarak, Alerjik Rinit tanısıyla takip edilen yaş ortalaması $9,6 \pm 1,8$ yaş olan 111 hasta, kontrol grubu olarak yaş ortalaması $9,3 \pm 1,8$ olan 114 katılımcı mevcuttu. Alerjik Rinitli hasta grubunun kontrol grubuna göre 1. Dönem ve 2. Dönem daha fazla devamsızlık yaptığı saptandı($p=0,0012, p=0,00$). Orta/ağır şiddetteki Alerjik Rinitli hasta grubu da hafif Alerjik Rinitli hasta grubuna göre daha fazla devamsızlık yapmıştı($p=0,024, p=0,00$). Alerjik Rinitli hastaların 2. dönem notlarının düştüğü($p=0,004$), VAS ölçeği ve CARATkids anketlerine göre kontrollü olan grupların 1. Dönem ve 2. Dönem ders başarısının daha iyi olduğu saptandı($p=0,006, p=0,002, p=0,019, p=0,024$). Aynı zamanda Alerjik Rinitli hasta grubunun ortalama yaşam kalitesi puanının da kontrol grubuna göre daha düşük olduğu görüldü($p=0,008$).

Sonuç: Alerjik Rinitli çocukların semptomları nedeniyle okul başarısı, ders devamsızlığı etkilenmekte, yaşam kalitesi düşmektedir. Hastaların semptomlarının artış gösterdiği dönemlerde semptomlarının kontrol altında tutulması için yakın takip edilmesi önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Alerjik Rinit, Devamsızlık, Okul Başarısı, Yaşam Kalitesi



SS-032

Çocukluk Çağı Romatizmal Hastalıklarında Biyolojik Tedavilerin Güvenlik Profili: Yan Etki ve Klinik Bulgular

Aslı Dudaklı, Bengisu Menentoğlu, Nuray Aktay Ayaz

Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, İstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi

Amaç: Çocukluk çağı romatizmal hastalıkları ciddi morbiditeyle sonuçlanabilen kronik inflamatuvar hastalıklardır. Günümüzde kullanımı artan biyolojik ajanlar, özellikle dirençli veya ağır seyirli vakalarda etkili tedavi seçeneği olarak öne çıkmaktadır. Pediatrik hasta grubunda biyolojik ilaçların uzun dönem güvenliği ve yan etki profiline ilişkin veriler hala sınırlıdır. Bu durum çocuklarda biyolojik tedaviye yönelik klinik kararları zorlaştırmaktadır. Bu çalışmada, biyolojik tedavi alan romatizmal hastalıklı çocuklarda görülen yan etkilerin sıklığını ve çeşitliliğini incelemeyi amaçladık.

Gereç-Yöntem: Çocuk romatoloji polikliniğinde takip edilen ve biyolojik ajan kullanan, son 3 ayda poliklinik kontrolü olan 83 hasta retrospektif çalışmaya dahil edildi. Hastaların demografik özellikleri, tanıları, biyolojik ilaç türleri, tedavi süreleri ve gözlenen yan etkiler kayıt altına alındı. Tedavi sırasında gelişen enfeksiyonlar, alerjik reaksiyonlar, hepatotoksisite, hematolojik anormallikler ilaç yan etkisi olarak kaydedildi. Gözlenen yan etkiler için hastane kayıtları ve hekim değerlendirme notları incelendi. Çalışmamız biyolojik ilaçların yan etkilerinin değerlendirilmesine yönelik bir ön çalışmadır, ilerleyen süreçte hasta sayısının artmasıyla daha geniş kapsamlı veriler sunulması hedeflenmektedir.

Bulgular: Hastaların %55,4 'ü (n=46) kız, %44,6'sı (n=37) erkek cinsiyetteydi. Yaş ortalaması 174,7 aydı ($\pm 57,4$ ay), ortalanca biyolojik kullanım süresi 32 (min.6-maks.123) aydı. Hastalarda en sık görülen tanımlar, %49,4 (n=41) Juvenil İdiopatik Artrit ve %31,3 (n=26) Ailevi Akdeniz Ateşi idi. Hastaların %81,9'unda (n=68) biyolojik ajan kullanımı sırasında yan etki gözlenmedi. Karşılaşılan en sık yan etki (%8,4) lokal enjeksiyon reaksiyonu olarak saptandı, bu hastaların tamamı Anakinra kullanmaktaydı. Etanersept kullanan bir hastada suçiçeği enfeksiyonu gelişirken, infliksimab kullanan bir hastada ise anafilaksi kaydedilmiştir.

Sonuç: Biyolojik ajanların kullanımı, çocukluk çağı romatizmal hastalıklarının yönetimini kolaylaştırmış ve hastaların yaşam kalitesini artırmıştır. Ancak, bu tedavilerin beraberinde getirdiği yan etki profilleri de genişlemiştir. Olası yan etkilerin önceden tespit edilmesi ve ciddi komplikasyonların engellenmesi için bu hastaların yakından izlenmesi ve multidisipliner bir yaklaşımla yönetilmesi büyük önem taşımaktadır. İleride yapılacak geniş ölçekli çalışmalar, çocuklarda biyolojik ajanların güvenliği ve yan etki profillerinin daha iyi anlaşılabilmesi için büyük önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: biyolojik ilaçlar, çocuk romatoloji, romatoloji, yan etki



SS-033

İmmünglobulin A Vaskülit Tanılı Çocuk Olgularda 25-hidroksivitamin D3 [25-(OH)D3] Düzeyinin Değerlendirilmesi

Şeyda Doğan- Pediatric Rheumatology, İstanbul Başakşehir Çam and Sakura City Hospital, İstanbul, Türkiye

Sema Nur Taşkın- Department of Pediatric Rheumatology, Eskisehir City Hospital, Eskisehir, Türkiye

Amaç: Eski adı ile Henoch-Schönlein Purpurası (HSP) olarak adlandırılan İmmünglobulin A (Ig A) Vaskülit tanısı almış çocuk olgularda 25-hidroksivitamin D3 [25-(OH)D3] düzeyini, sağlıklı çocukların değerleri ile karşılaştırarak hastalık gelişimi ile ilgili ilişkisini araştırmak.

Gereç ve Yöntem: Bu çalışmaya 01-01-2024 ile 01-01-2025 tarihleri arasında Başakşehir Çam ve Sakura Hastanesi Çocuk Romatoloji bölümüne başvuran toplam 50 Ig Vaskülit tanılı çocuk olgu ve 50 sağlıklı kontrol grubu dahil edildi. Her gruptaki 25-(OH)D3 düzeyi enzyme-linked immünoassay yöntemi kullanılarak ölçüldü ve karşılaştırıldı. Değerlendirmelerde IBM SPSS for Windows 20.0 (SPSS Inc. Chicago, IL) programı kullanıldı ve istatistiksel anlamlılık sınırı olarak $p < 0,05$ kabul edildi.

Bulgular: Ig A Vaskülit tanılı hastalar ile kontrol grubundaki olguların yaşları ve cinsiyet dağılımları arasında fark bulunmadı ($p > 0,05$) (Tablo 1). Ig A Vaskülit tanılı hastaların 25- hidroksivitamin D3 değerleri kontrol grubundaki olgulara göre istatistiksel olarak anlamlı farkla düşük bulundu ($p < 0,01$). Ig A Vaskülit tanılı hastalar ile kontrol grubundaki olguların kan kalsiyum, fosfor, Alkalen fosfataz (ALP) değerleri arasında fark bulunmadı ($p > 0,05$) (Tablo 2).

Tartışma ve Sonuç: Ig A Vaskülit, küçük damarlarda IgA ve immun kompleks birikimi ile karakterize sistemik bir vaskülitir. Tüm organları etkileyebilmekle birlikte, deri, gastrointestinal sistem, böbrek, eklemler sıklıkla tutulan organlardır. Çocukluk çağının en sık görülen primer vaskülitidir. Genel olarak 20 yaş altında, özellikle de 4-6 yaş arası çocuklarda görülür. Etyopatogenezi tam olarak bilinmemekle birlikte üst solunum yolu enfeksiyonları, aşılar, ilaçlar ve malignitenin tetikleyici faktörler olduğu düşünülmektedir. HSP çocuklarda sık görülen bir vaskülit olmasına rağmen etyoloji ve patogenezi tam olarak anlaşılamamıştır. Özellikle üst solunum yolu enfeksiyonları olmak üzere enfeksiyonlar, ilaçlar, aşılar, malignite hastalığının ortaya çıkmasında tetikleyici faktörler olarak bildirilmektedir. Hastalık genel olarak kendi kendini sınırlayan iyi bir prognoza sahiptir. Mortalite ve morbiditeyi etkileyen en önemli faktör böbrek tutulumudur (1) (2).

Epidemiyolojik çalışmalarda hastalığın görülme sıklığı sonbahar ve kış aylarında daha sık saptanmıştır (2). Güneş, D vitamini oluşumu üzerinde etkilidir (3). Vitamin D düzeyinin otoimmün hastalıkların gelişmesinde etkili olabileceği düşünülmektedir (4). Yuan-Da Zhang ve arkadaşlarının yaptığı çalışmada özellikle böbrek tutulumu olan IgA vaskülit olgularında 25- (OH)D3 düzeyi düşük saptanmıştır (5). Bu nedenle kliniğimize başvuran otoimmün bir hastalık olan IgA Vaskülit tanılı olgularda vitamin 25-(OH)D3 düzeyi sağlıklı kontrol grubu ile karşılaştırılmıştır ve sonuçta IgA vaskülit ile düşük 25-(OH)D3 düzeyi arasında ilişki olabileceği düşünülmüştür.



Anahtar Kelimeler: İmmünglobulin A (Ig A) Vaskülit, pediatri, 25-hidroksivitamin D3 [25- (OH)D3] Düzeyi

Kaynaklar:

- 1- Song Y, Huang X, Yu G, et al. Pathogenesis of IgA Vasculitis: An Up-To-Date Review. *Front Immunol.* 2021;12:771619. Published 2021 Nov 9. doi:10.3389/fimmu.2021.771619
- 2- Yıldırım S, Ergüven M. Primer küçük damar vaskülitleri: İmmün kompleks ilişkili küçük damar vaskülitleri: IgA vaskülit (HenochSchönlein purpurası). Ergüven M, editör. Çocukluk Çağı Vaskülitleri. 1. Baskı. Ankara: Türkiye Klinikleri ve p.44-51., 202
- 3- Delrue C, Speeckaert MM. Vitamin D and Vitamin D-Binding Protein in Health and Disease. *Int J Mol Sci.* 2023;24(5):4642. Published 2023 Feb 28. doi:10.3390/ijms24054642
- 4- Kechichian E, Ezzedine K. Vitamin D and the Skin: An Update for Dermatologists. *Am J Clin Dermatol.* 2018;19(2):223-235. doi:10.1007/s40257-017-0323-8
- 5- Zhang YD, Dong QW, Li RM, et al. *Zhongguo Dang Dai Er Ke Za Zhi.* 2017;19(3):292-295. doi:10.7499/j.issn.1008-8830.2017.03.008



SS-034

Çocuklarda Astım Tedavisi ve İnhaler Kullanımı: Pediatri Uzmanlarının Eğitim, Deneyim ve Görüşlerinin Değerlendirilmesi

İdil Kanat¹, Şefika İlknur Kökcü Karadağ², Hamit Boloğur², Nilay Çalışkan², Güler Yıldırım², Deniz Özçeker²

1 Prof. Dr. Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

2 Prof.Dr.Cemil Taşcıoğlu Şehir Hastanesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Bilim Dalı

Amaç: Astım, çocuklarda en yaygın kronik hastalıklardan biridir ve etkili yönetimi için doğru tanı, tedavi ve sağlık profesyonellerinin yeterli eğitimi gereklidir. Bu çalışma, pediatri uzmanlarının astım tedavisi ve inhaler kullanımı konusundaki eğitim düzeylerini, klinik deneyimlerini ve karşılaştıkları zorlukları değerlendirmeyi amaçlamaktadır. Gereç-Yöntem: Çocuk sağlığı ve hastalıkları alanında çalışan 70 pediatri uzmanına, demografik bilgiler, astım eğitimi, inhaler kullanım deneyimi, hasta eğitimi ve inhaler cihazlarla ilgili karşılaşılan zorlukları kapsayan 24 soruluk bir anket uygulanmıştır. Veriler istatistiklerle analiz edilmiş ve profesyonel pratiklere dair eğilimler ile eğitim ihtiyaçları belirlenmiştir

Bulgular: Bu çalışmaya toplam 70 pediatri uzmanı katılmıştır. Katılımcıların %64,3'ü kadın, %35,7'si ise erkeklerden oluşmaktadır. Çoğunluğu 28 yaşında (%20,3) olan katılımcılar, genel olarak uzmanlık eğitimlerinin 2-3. yıllarında (%28,6) bulunmaktadır. Katılımcıların %42'si astım tedavisi ve inhaler kullanımı ile ilgili eğitim aldıklarını belirtmiş olup, bu eğitimin en yaygın süresi "1 gün" olarak ifade edilmiştir (%40,7). İnhaler cihazlarının kullanımını öğretirken karşılaşılan en önemli güçlüklerin zaman kısıtlaması (%72,9) ve uygun demonstrasyon materyallerinin eksikliği (%51,4) olduğu bildirilmiştir. Katılımcıların %75,7'si, hastaların inhaler cihazlarını yanlış kullanmasının tedavi sonuçları üzerinde "çok önemli" bir etkiye sahip olduğunu ifade etmiştir. İnhaler cihaz tercihinde en önemli kriterin, cihazın hastaya kullanım kolaylığı sağlaması (%48,6) olduğu vurgulanmış; bunu sırasıyla etkinlik (%34,3) ve maliyet (%11,4) takip etmiştir.

Katılımcıların %67,1'i hasta veya hasta yakınlarına inhaler cihaz kullanımı konusunda eğitim verdiklerini ifade etmiş; %38,2'si ise hastaların cihazları yanlış kullandığını ve bu hataları düzeltmek amacıyla eğitim sağladıklarını bildirmiştir. Bununla birlikte, katılımcıların %52,9'u mevcut inhaler cihaz eğitimlerinin yetersiz olduğunu belirtirken, yalnızca %34,3'ü bu eğitimlerin yeterli düzeyde olduğunu ifade etmiştir. Bu veriler, inhaler cihaz kullanımı ile ilgili hem sağlık profesyonellerinin eğitimi hem de hasta eğitiminde iyileştirilmesi gereken kritik alanlara dikkat çekmektedir.

Sonuç: Bu çalışma, pediatri uzmanlarının astım tedavisi ve inhaler cihaz kullanımı eğitiminde eksiklikler olduğunu göstermektedir. Zaman kısıtlamaları ve materyal eksiklikleri hasta eğitimini engellemektedir. Yapılandırılmış eğitim programları ve sürekli destek önerilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Astım Tedavisi, İnhaler Kullanımı, Pediatri Eğitimi



SS-035

Deprem Bölgesinde Yaşayan Çocukluk Çağı Başlangıçlı Sistemik Lupus Eritematozus Hastaları, Daha Yüksek Hastalık Aktivitesi ve Organ Tutulumu Gelişimi Riski Altındadır:Çok Merkezli Çalışma

Hatice Melisa Kaçmaz¹, Sezgin Şahin², Oya Koker Turan³, Dilara Ünal⁴, Zeynep Özasan⁵, Yasemin Demir Yiğit⁶, Zelal Aydın⁷, Ozan Anıl Akın⁸, Rabia Miray Kışla⁹, Aydan Yekedüz Bülbül¹⁰, Seher Şener¹¹, Nesibe Gökçe Kocamaz¹²

¹Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı ²İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı ³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi,Çocuk Romatoloji Bilim Dalı ⁴Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi,Çocuk Romatoloji Bilim Dalı ⁵Kocaeli Üniversitesi Tıp Fakültesi,Çocuk Romatoloji Bilim Dalı ⁶Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi,Çocuk Romatoloji Bilim Dalı ⁷İstanbul Medeniyet Üniversitesi, Prof.Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi Çocuk Romatoloji Bilim Dalı ⁸Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi,Çocuk Romatoloji Bilim Dalı ⁹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi,Çocuk Romatoloji Bilim Dalı ¹⁰Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi,Çocuk Romatoloji Bilim Dalı ¹¹Adana Şehir Hastanesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı ¹²Ankara Etlik Şehir Hastanesi,Çocuk Romatoloji Bilim Dalı

Amaç: Bu çalışmada, Ülkemizde yaşanan 6 Şubat 2023 depremi sonrası, deprem bölgesinde bulunan çocukluk çağı başlangıçlı sistemik lupus eritematozus (cSLE) hastalarının klinik ve serolojik alevlenme sıklığı ile organ tutulumunda depremin olası etkisinin araştırılması amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem: Çalışmamız, çok merkezli/retrospektif planlandı.Çalışmaya,primer deprem bölgesinde yaşayan (Gaziantep,Hatay,Adıyaman,Şanlıurfa,Adana,Osmaniye,Diyarbakır,Malatya, Elazığ),18 yaş ve altı, *SLICC 2012* tanı kriterlerini karşılayan, deprem öncesi en az 1 yıl ve deprem sonrası en az 6 ay süre ile çocuk romatoloji kliniğinde takip edilen cSLE tanılı hastalar dahil edildi. Kontrol grubu;depreme uzak bölgede yaşayan cSLE hastalarından oluşturuldu.Hastalara ait demografik,klinik,laboratuvar ve tedavi verileri geriye dönük dosyalarından kaydedildi.Değerlendirmeler iki zaman diliminde (T1: depremden sonraki 45 gün içinde;T2:45.günden son vizite kadar) karşılaştırıldı. Deprem sonrası barınma halleri,doktora ve sağlık hizmetlerine ulaşımı,ilaç temini sorgulandı ve kaydedildi.

Bulgular: Çalışmaya 12 çocuk romatoloji kliniğinden;primer deprem bölgesinde 61 hasta(Grup 1) ile depreme uzak bölgede bulunan 81 hasta(Grup 2) olmak üzere 142 cSLE tanılı hasta dahil edildi.T1’de Grup 1’de,Grup 2’ye kıyasla ateş (n=11/61; %18 vs n=4/81; %4.9%, p=0.012),konstitüsyonel bulgular (n=29/61; %47.5 vs n=17/81; %21, p=0.001) ve malar döküntü (n=35/61; %57.4 vs n=9/81; %11.1%, p<0.001) daha yüksek oranda gözlemlendi.Düşük C3 seviyelerine sahip hasta sayısı Grup 1’de (n=20/57, %35.1) Grup 2’den (n=11/76, %14.5) daha yüksekti(p=0.005).Kortikosteroid doz artışı (n=34/61; %57.7 vs n=5/80; %6.3, p<0.001) ve immünosupresif ilaç değişikliği gereksinimi (n=23/61,

12. MARMARA PEDIATRI

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

%37.7 vs n=13/80, %16.3, p=0.004) Grup 1'de Grup 2'ye kıyasla daha sık bulundu. T2'de proteinüri (n=26/61, %42.6 vs n=12/81, %14.8, p<0.001), böbrek tutulumu (n=24/61, %39.3 vs n=6/81, %7.4, p<0.001), sınıf III/IV lupus nefriti (n=23/61, %37.7 vs n=8/81, %9.9, p<0.001) ve hastaneye yatış (n=25/61, %41 vs n=8/81, %9.9, p<0.001) Grup 1'de Grup 2'ye göre daha sık geliştiği gözlemlendi (Tablo 1).

Sonuç: Deprem sonrası yaşanan akut stres ve sonrasında gelişen kronik psikolojik stresin lupus hastalarını etkileyebileceği bilinmektedir. Çalışmamızda, depremin ardından cSLE hastalarında deprem bölgesine uzak ikinci gruba oranla daha sık alevlenme yaşandığı gösterilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Çocukluk çağı Sistemik lupus eritematozus, Deprem, Lupus alevlenme



Tablo 1

cSLE tanılı hastaların T1 ve T2’de klinik ve laboratuvar bulguları

	İlk 45 gün içerisinde (T1)			İlk 45 günden sonra (T2)		
	Grup 1	Grup 2	P değeri	Grup 1	Grup 2	P değeri
Konstitusyonel Bulgular	29/61(47,5%)	17/81(21%)	0,001	34/61(55,7)	17/81(21)	0,000
Ateş	11/61(18%)	4/81 (4,9%)	0,012	5/61(8,2)	2/81 (2,5)	0,119
Malar döküntü	35/61(57,4%)	9/81(11,1%)	0,000	28/61(45,9)	7/81(8,6)	0,000
Alopesi	4/61(6,6%)	4/81(4,9%)	0,679	9/61(14,89)	6/81(7,4)	0,159
Artralji	22/61(36,1%)	21/81(25,9%)	0,193	21/61(34,4)	20/81(24,7)	0,205
Artirit	9/61 (14,8%)	8/81(9,9%)	0,375	6/61(9,8)	4/81(4,9)	0,259
Serozit	3/61(4,9%)	2/81(2,5%)	0,433	1/61(1,6)	1/81(1,2)	0,839
Raynaud fenomeni	3/61(4,9%)	8/81(9,9%)	0,274	2/61(3,3)	6/81 (7,4)	0,291
Vaskulit	6/61(9,8%)	7/81 (8,6%)	0,807	6/61(9,8)	7/81(8,6)	0,807
Böbrek Tutulum	28/61(45,9%)	34/81(42%)	0,641	24/61(39,3)	6/81(7,4)	0,000
Proteinüri	22/61(36,1%)	25/81(30,9%)	0,514	26/61(42,6)	12/81(14,8)	0,000
Sınıf 3/4 nefrit	22/61(36,1%)	27/81(33,3%)	0,735	23/61(37,79)	8/81(9,9)	0,000
Psikiyatrik tutulum	5/61(8,2%)	4/81 (4,9%)	0,430	5/61(8,2)	4/81 (4,9)	0,430
ANA Pozitivliği	53/61(86,9%)	51/78(65,4%)	0,004	53/61(86,9%)	51/78(65,4%)	0,004
Anti-dsDNA Pozitivliği	29/61(47,5%)	33/77(42,9%)	0,583	29/61(47,59)	28/79(35,4)	0,149
Düşük Kompleman C3 düzeyi	20/57(35,1%)	11/76(14,5%)	0,005	15/61(24,6)	6/81(7,4)	0,004
Düşük Kompleman C4 düzeyi	25/57(43,9%)	21/76(27,6%)	0,052	18/61(29,5)	23/81(28,4)	0,885

cSLE tanılı hastaların T1 ve T2’de klinik ve laboratuvar bulguları



SS-036

Bebekler ve Küçük Çocuklar İçin Beslenme Uygulamaları ve Yapısı Anketi-Süt İle Beslenme Dönemi (BUYA-S) 'nin Türkçe Uyarlaması**Elif Öztürk¹, Mahmut Caner Us², Ezgi Barış², Ayşe Şahin¹, Öznur Gökçe Nizam¹, Betül Şenyürek¹, Perran Boran²****¹Marmara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Sosyal Pediatri Doktora Programı, İstanbul****²Marmara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Sosyal Pediatri Doktora Programı; Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Sosyal Pediatri Bilim Dalı, İstanbul**

Giriş ve Amaç: Beslenme sorunları, erken çocukluk döneminde sık görülen davranışsal problemlerden biridir. Bakım veren ile bebek arasındaki uygun beslenme etkileşiminin, bebeğin beslenme alışkanlıklarını etkileyebildiği bilinmektedir. Bu çalışmada, ebeveynlerin besleme uygulamalarının değerlendirilmesi amacı ile geliştirilmiş "Bebekler ve Küçük Çocuklar için Beslenme Uygulamaları ve Yapısı Anketi-Süt ile Beslenme Dönemi (BUYA-S)" nin Türkçe 'ye uyarlanması amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem: Katılımcılar çocuk sağlığı izlem polikliniği ve sosyal medya aracılığıyla internet uygunluk örnekleminden Mart-Eylül 2024 tarihleri arasında toplandı. Kullanım ve kültürel adaptasyon izninin anket geliştiricisinden alınması sonrası, BUYA-S bağımsız iki kişi tarafından ileri ve geri çevirisi yapılarak Türkçe 'ye uyarlandı. Eş zamanlı geçerliliğin değerlendirilmesi için daha önce Türkçe adaptasyonu yapılmış olan "Bebek Beslenmesi Tutum Ölçeği (BBTÖ)" de uygulandı. İç tutarlılık Cronbach alfa ile, test- tekrar test güvenilirliği ise Pearson korelasyon testi ile belirlendi. Faktöriyel geçerlilik için, açıklayıcı ve doğrulayıcı faktör analizleri yapıldı.

Bulgular: Çalışmaya 18 yaş üzeri %89,3'ü (n=167) anne olan toplam 187 ebeveyn dahil edildi. Katılımcıların ortalama yaşı 31,6±4 yıldır. Kaiser-Meyer-Olkin (KMO) test sonucu 0,781, Bartlett Küresellik Testi sonucu anlamlı (p<0,01) bulundu. Ölçeğin güvenilirlik analizinde Cronbach's Alpha değeri tüm ölçek için 0,78 olarak bulundu. Dört faktörlü bir yapıda anket sonuçlarının toplam varyansın %61,69'unu açıkladığı görüldü. Ölçeğin, orijinaliyle uyumlu olarak "Talep Üzerine Beslenme (Cronbach's Alpha:0.66), Ebeveyn Önderliğinde Beslenme (Cronbach's Alpha:0.81), Israr Edici Besleme (Cronbach's Alpha:0.79), Sakinleştirmek İçin Besinleri Kullanmak (Cronbach's Alpha:0.88)" olmak üzere dört alt faktörden oluştuğu tespit edildi. BUYA-S' nin alt ölçekleri ile BBTÖ benzer alt ölçekler arasında anlamlı korelasyonlar bulunmuş olup, BUYA-S'in geçerliliğini desteklediği görüldü. Ölçeğin test-re-test tutarlılığı analizlerinde de tüm alt ölçekler için anlamlı korelasyon saptanmış olup, ölçeğin zamana karşı değişmezliği gösterildi (p<0,01, r=0,456-0,629).

Sonuç: Türkçeye uyarlanmış 16 sorudan ve 4 alt ölçekten oluşan BUYA-S ölçeğinin güvenilirlik analizleri yüksek iç tutarlılık göstermiştir. Bebeklik döneminde ebeveyn besleme uygulamalarının değerlendirilmesi için kültürel uygun araçların kullanılması, beslenme uygulamalarında duyarlı yöntemlerin özendirilmesi konusunda rehberlik edecektir.

Anahtar Kelimeler: Ebeveyn, Çocuk, Beslenme, Besleme uygulamaları, Duyarlı Besleme



SS-037

Friedrich Ataksisi' nde Kliniğimizden Deneyimi ve Omaveloxolone Kullanımı

Kıymet Keçelioğlu Binnetoğlu, İsmail Hakkı Akbeyaz, Burcu Karakayalı, Bilgihan Bıkmazer, Gülten Öztürk, Elif Acar Arslan, Olcay Ünver, Dilşad Türkdoğan

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nöroloji Bilim Dalı, İstanbul

Giriş: Friedreich Ataksisi (FRDA), mitokondriyal protein olan frataksinin genetik eksikliğinden kaynaklanan nörodejeneratif bir hastalık olup multisistemik tutulum göstermektedir. 16 yaş üzeri hastalarda nörolojik bulguların ilerlemesini yavaşlattığı kanıtlanan omaveloxolone tedavisinin kullanımı ülkemizde 2024 yılında dünya ile aynı zamanda başlamıştır.

Amaç: Kliniğimizde FRDA tanısı ile takip edilen hastaların demografik, klinik özelliklerini tanımlamak ve omaveloxolone deneyimimizin sunulması amaçlanmıştır.

Yöntem-Bulgular: 2014-2024 yılları arasında kliniğimizde toplamda 13 hasta FRDA tanısı almış, takip ve tedavileri gerçekleştirilmiştir. Hastaların %53 'ü kız(n=7) olup %61 oranında ailede akraba evliliği mevcuttur(n=8). Ortalama tanı yaşı 8.3 yıl olup GAA tekrar sayısı >800 Olan hastalar daha erken yaşlarda tanı almıştır. Bir hastamız 20 yaşında kardiyak nedenli olarak kaybedilmiştir. Diğer hastaların güncel yaş ortalaması 14.4'dür. Başvuruda denge kaybı ve yürüme bozukluğu şikayetleri olan hastaların tümünde; ataksi, disartri, romberg pozitifliği ve derin tendon reflekslerinde azalma mevcuttu. Dokuz hastada (%70) Elektromiyografide duysal nöropati saptandı. Hastaların %53 ünde (n=7), ekokardiyografide sol ventrikül hipertrofisi, hipertrofik kardiyomiyopati ve mitral yetmezlik saptandı. 3 hastada başta diyabet endokrin bozukluklar izlendi. Hastaların %76 sinde skolyoz (n=8) ve Pes cavus (n=8) olmak üzere farklı ortopedik sorunlar gelişti. On hastamız uygun şekilde İdebenon tedavisi kullanırken, üç hastamız tedaviye uyumsuzdu. Takip süreci Kısa Ataksi Değerlendirme Ölçeği (KADÖ) ve/veya modifiye Friedreich Ataksi Ölçüm Skalası (mFARS) ile izlenmekte olup İdebenon tedavisi altında hastalarda nörolojik progresyon olduğu izlendi. 18 yaşındaki bir hastaya ve 8 yaşındaki bir hastaya endikasyon dışı ilaç onayı ile Omavoxelone tedavisine başlandı, hastalar tedavilerinin üçüncü ayında devam etmektedir.

Sonuç: Yürüme bozukluğu ve dengesizlik şikayetleri ile başvuran çocuk hastalarda patolojik serebellar muayene bulguları ile hiporefleksi durumunda hastalarda FRDA ön tanısı akılda bulundurulmalıdır. Nörodejeneratif ilerleyici seyreden hastalık multisistemik etkileri açısından multidisipliner izlem gerektirir. Mitokondriyal işlevi destekleyen, antioksidan tepkileri artıran ve inflamasyonu önleyen genleri aktive eden Omavaxelon tedavisine Türkiye'de ilk başlayan Çocuk Nöroloji kliniklerinden biri olma özelliğimizle ilerleyen dönemde hastalık prognozunda umut vadeden gelişmeler beklemekteyiz.

Anahtar Kelimeler: Omaveloxolone, Friedreich ataksisi, KADÖ, mFARS



SS-038

Çocukluk Çağı Görme Bozukluklarının Genetik Temelleri: Klinik Exom ve Microarray Analizi ile Bir Çalışma

Oğuzhan Yaralı¹, Ayşe Sena Dönmez²

¹Erzurum Şehir Hastanesi Tıbbi Genetik Bölümü, Erzurum ²Erzurum Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Erzurum

Amaç: Çocukluk çağı görme bozuklukları, bireyin yaşam kalitesini olumsuz etkileyen önemli bir sağlık sorunudur. Bu çalışma, çocukluk çağındaki görme kayıplarının genetik nedenlerini anlamak amacıyla klinik exom sekanslama ve microarray analizlerini kullanarak Doğu Anadolu Bölgesi'ndeki hastaların genetik temellerini araştırmayı hedeflemiştir. Bu sayede, tanılabilirliğin artırılması ve ileride uygulanabilecek tedavi yaklaşımlarına katkı sağlanması amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem: 3-12 yaş aralığında toplam 22 çocuk dahil edilmiştir. Çocukların %59'u erkek, %41'i kızdır. Hastalar, kapsamlı bir klinik değerlendirme sürecinden geçirilmiştir. Görme kaybına yol açan genetik etkenlerin belirlenmesi için hastalara klinik exom sekanslama ve microarray testleri uygulanmıştır. Genetik varyantların değerlendirilmesi, uluslararası kabul gören ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics) kriterlerine göre yapılmıştır.

Bulgular: Genetik analizler sonucunda hastaların %86'sında anlamlı bir genetik varyant saptanmamıştır. Ancak, CHM, ABCA4, CEP290, RPGR ve ALMS1 gibi genlerde patojenik ve muhtemel patojenik mutasyonlar 3 hastada tespit edilmiştir. Ayrıca, microarray analizinde 10p11.21, Yq11.223-q11.23 ve 3q22.3 bölgelerinde klinik önemi belirsiz varyantlar (VUS) bulunmuştur. Bu durum, çevresel faktörlerin de görme kaybında önemli bir rol oynayabileceğini düşündürmektedir.

Sonuç: Bu çalışma, genetik testlerin çocukluk çağı görme kayıplarının nedenlerini anlamada kritik bir araç olduğunu göstermiştir. Exom sekanslama ve microarray gibi yöntemler, tanısal sürecin önemli bir parçası olup genetik etkenlerin belirlenmesine katkı sağlamaktadır. Bununla birlikte, genetik test sonuçlarının daha ileri analizlerle desteklenmesi, özellikle VUS'lerin anlamlandırılmasında ve tedavi yaklaşımlarının şekillendirilmesinde büyük önem taşımaktadır. Genetik temellerin aydınlatılması, çocukluk çağı görme kaybı tanı ve tedavisinde yeni kapılar açacaktır.

Anahtar Kelimeler: Görme kaybı, VUS, Exom sekanslama



SS-039

Sistemik İmmün İnflamatuvar İndeks ve Çocuklarda Kardiyovasküler Hastalık Riskini Öngörmedeki Önemi

Özlem Hilal Çağlayan Bozlak¹, Figen Akalın², Selen Karagözlü², Özge Pamukçu Akay², Elif Erolu²

¹Marmara Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ²Marmara Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji

Giriş: Kkoroner arter hastalığı (KAH), erişkin yaşta önemli mortalite ve morbidite sebeplerindendir. Risk faktörleri; obezite, hipertansiyon, tip 2 diyabet, prediyabet, hiperlipidemi, sigara kullanımı ve ailede KAH öyküsüdür. Sedanter yaşam ve sağlıksız beslenme, obezitenin ve dolayısıyla tip 2 diyabet, prediyabet, hiperlipidemisinin erken yaşlarda başlamasına yol açar. Ergenlerde tütün kullanımının artışı da KAH'nın çocukluktan itibaren ilerlemesine neden olur. Erişkin KAH hastalarında inflamasyon indeksleri (SII, NLR, PLR) anlamlı olarak artmış ve risk öngörmede kullanılmaktadır. Bu çalışmada KAH riskine sahip çocuklarda ve sağlıklı çocuklarda inflamasyon parametrelerinin KAH riskini öngörmedeki değeri araştırılmıştır.

Gereç-Yöntem: Marmara Üniversitesi polikliniklerine başvuran 10 yaş üstü hiperlipidemi, hipertansiyon, obezite, tip 2 diyabet, sigara kullanımı ve ailede erken ateroskleroz öyküsü olan hastalar çalışmaya dahil edilmiştir. Kontrol grubuna kardiyak riski olmayan sağlıklı çocuklar seçilmiştir. Çocuklarda hemogram parametreleri, sedimentasyon, CRP ve inflamasyon indeksleri değerlendirilmiştir.

Bulgular: Çalışmaya, 10 yaş üstü KAH riski taşıyan 102 hasta ve kontrol grubu olarak 25 sağlıklı çocuk katılmıştır. KAH riski olanlarda WBC, nötrofil, lenfosit, monosit, ESR ve CRP değerleri anlamlı olarak yüksek bulunmuştur. Obezler, hasta grubun %81'ini oluşturduğundan, ayrı olarak değerlendirilmiş ve benzer sonuçlar elde edilmiştir. Obez olmayanlarda WBC ve nötrofil sayısı dışındaki parametreler benzer şekilde artış göstermiştir. VKI arttıkça nötrofil, SII ve CRP arasında pozitif korelasyon saptanmıştır. Obezlerde açlık insülini ve CRP arasında pozitif korelasyon bulunmuştur. KAH risk grubundaki hastaların sol ventrikül arka duvar kalınlıkları ve aort ve pulmoner arter akım hızları belirgin olarak artmıştır.

Sonuç: KAH riski taşıyan çocuklarda inflamasyon erken yaşlarda başlamaktadır. CRP, WBC, nötrofil, lenfosit, monosit sayısı ve ESR değerlerindeki artış KAH riskiyle ilişkilidir. Ancak, inflamasyon indeksleri ve KAH riski arasında bir ilişki bulunamamıştır. Çocukluk çağında inflamasyonun yeni başlamış olması ve her yolağın henüz aktifleşmemesi buna neden olabilir. WBC, nötrofil sayısı, lenfosit sayısı, monosit sayısı, ESR ve CRP'nin KAH öngörmede kullanılması, ileri yaşlarda KAH'nın önlenmesi için bir yöntem olarak kullanılabilir.

Anahtar Kelimeler: CRP, ESR, Koroner Arter Hastalığı, İnflamasyon, Sistemik immün inflamasyon indeksi (Sİİ)



Tablo 1

	Kontrol (Ort ± S.S.) (n:102)	Kontrol Aralık	Hasta (Ort ± S.S.) (n:25)	Hasta Aralık	p
WBC	6913.20 ± 1288.20	4370.00 - 9300.00	8138.32 ± 1806.82	5000.00 - 13540.00	0,0018
Nötrofil Sayısı	3835.60 ± 1129.19	2300.00 - 6600.00	4593.27 ± 1577.96	2000.00 - 9600.00	0,0256
Lenfosit	2268.40 ± 564.27	1000.00 - 3660.00	2824.75 ± 727.81	900.00 - 4900.00	0,0005
Trombosit	290200.00 ± 76425.34	187000.00 - 447000.00	308554.46 ± 72614.39	161000.00 - 573000.00	0,2649
Bazofil	33.20 ± 13.76	10.00 - 60.00	34.75 ± 15.85	10.00 - 80.00	0,6540
Monosit	441.20 ± 118.89	240.00 - 660.00	549.31 ± 145.73	200.00 - 1000.00	0,0008
M/GLR	2.20 ± 0.91	1.09 - 5.10	2.01 ± 0.83	0.79 - 5.19	0,3179
MLR	0.21 ± 0.08	0.10 - 0.43	0.20 ± 0.06	0.09 - 0.42	0,8932
BLR	0.02 ± 0.01	0.00 - 0.03	0.01 ± 0.01	0.00 - 0.03	0,0557
BMR	0.08 ± 0.04	0.02 - 0.18	0.07 ± 0.03	0.02 - 0.20	0,0558
BNR	0.01 ± 0.01	0.00 - 0.02	0.01 ± 0.00	0.00 - 0.02	0,2232
SII	525.68 ± 249.44	150.48 - 1098.24	530.95 ± 246.96	133.43 - 1354.91	0,9243
NMR	9.02 ± 2.47	4.27 - 14.03	8.73 ± 3.29	3.67 - 22.00	0,6840
NLR	1.83 ± 0.84	0.77 - 4.53	1.75 ± 0.79	0.66 - 4.89	0,6277
PLR	134.34 ± 42.25	53.55 - 221.32	114.48 ± 34.05	53.80 - 241.67	0,0143
ESR	4.36 ± 3.11	2.00 - 14.00	9.79 ± 7.19	2.00 - 34.00	0,0003
CRP	1.05 ± 0.86	0.10 - 2.90	3.77 ± 3.07	0.02 - 12.45	0,0001

ANOVA analizi kullanılmıştır.

Hasta ve kontrol hastalarının hemogram indeksleri, ESR ve CRP değerlerinin karşılaştırılması



SS-040

Konjenital Diyafragma Hernisi Tanısı ile Doğan Hastaların Postoperatif Uzun Dönem Kardiyak Bulgularının Ekokardiyografi İle Değerlendirilmesi:13 Yıllık Tek Merkez Deneyimi

Didem Arslan, Damla Gökçeer Akbulut, Helen Bornaun

Sağlık Bilimleri Üniversitesi Kanuni Sultan Süleyman Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Kardiyolojisi, İstanbul

GİRİŞ VE AMAÇ: Konjenital diyafragma hernisi (KDH), fetal hayatta diyafram maturasyonu sırasında oluşan defekt yoluyla abdominal organların intratorasik alan ilerlemesiyle bilinen konjenital bir anomalidir. Fıtıklaşan organların defektine ve hacmine bağlı olarak pulmoner hipoplazi ve pulmoner hipertansiyon gelişir. Ayrıca KDH'ya %40 oranında anomali eşlik edebilir.

Çalışmamızda amacımız hastanemizde takip edilen hastalarımızda KDH tanısına eşlik eden kardiyovasküler, genitoüriner, kas iskelet sistemi bozuklukları ve genetik anomalileri ortaya koyup ,uzun dönemde sistolik ve diyastolik fonksiyonlarını ekokardiyografi ile değerlendirmektir.

GEREÇ VE YÖNTEM: Çalışmamıza hastanemizden 2010 - 2023 yılları arasında KDH tanısı alan ve takip edilmekte olan 68 hasta dahil edilmiştir. Sağlıklı çocuk muayenesi, masum üfürüm gibi sebeplerle Çocuk Kardiyoloji polikliniğine başvuran, hasta grubuyla benzer yaş ve cinsiyet dağılımına sahip 51 sağlıklı çocuk kontrol grubunu oluşturdu. Hasta ve kontrol grubunun poliklinik epikrizlerinden özgeçmiş, soygeçmiş, demografik, klinik ve laboratuvar özellikleri kaydedildi. Her iki grubunun ekokardiyografi verileri M- Mod, Konvansiyonel 2D-Mod ve Doku Doppler Ekokardiyografi ile değerlendirildi. Ekokardiyografi ile Fraksiyonel kısalma (FS, %),Ejeksiyon fraksiyonu (EF, %),E dalgası hızı (m/sn), A dalgası hızı (m/sn), E/A oranı ,Mitral valv E/E' oranı, İzovolumetrik gevşeme zamanı (IVRT, msn),Ejeksiyon zamanı (ET, msn),Mitral Kapağın Anüler Planda Sistolik Yer Değiştirmesi (MAPSE, cm),Triküspit Kapağın Anüler Düzlemde Sistolik Yer Değiştirmesi (TAPSE, cm) Miyokard performans indeksi (MPI),Triküspit yetersizlik akım hızı (TRVmax, m/s), Sağ ventrikül çıkış yolu akım hız zaman integrali (RVOT VTI, cm), Pulmoner Annulus (PA, cm), Sağ pulmoner arter (RPA, cm), Sol pulmoner arter (LPA, cm) ölçümleri değerlendirilmiştir.

BULGULAR: Hasta ve kontrol grubunun demografik verileri arasında istatistiksel olarak fark saptanmazken hasta grubunda boy ve kilo ortalaması daha düşük saptandı ($p < 0,001$; $p < 0,001$; sırasıyla). Hastaları ortalama $2676,32 \pm 905,73$ (830-5000) gr doğum kilosuna ve en çok 37 – 38+6 hafta doğum haftasına sahipti. Hastalar en çok ilk 1 hafta içerisinde opere edilmişti. Hastaların %11,8'inde eşlik eden genetik anomali mevcut olup trizomi 21 en sık saptanan genetik anomali olarak saptandı. Hastaların %17,7'sinde eşlik eden kas iskelet sistemi bozukluğu bulgusu mevcut olup pektus ekskavatum en sık saptanan anomali olarak bulundu. Hastaların %7,4'ünde eşlik eden bir genitoüriner sistem bozukluğu mevcuttu. Hastaların %89,7'sinde sol diyafragma hernisi, %8,8'inde sağ diyafragma hernisi ve %1,5'inde bilateral diyafragma hernisi saptandı.



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Hasta ve kontrol gruplarının konvansiyonel M-mod ve konvansiyonel 2D-mod doppler ekokardiyografi sol ventrikül ölçüm ve fonksiyonlarında farklılık bulunmazken, sol ventrikül doku doppler ekokardiyografi ölçümlerine bakıldığında MV E, MV E/A, MV ET değerleri hasta grubunda düşük saptandı (sırasıyla $p < 0,001$, $p < 0,001$, $p < 0,001$, $p = 0,01$).

Sağ ventrikül konvansiyonel M-mod ve doku doppler ekokardiyografi ölçüm ve fonksiyonlarına bakıldığında RVOT VTI, RVP, TY derecesi değeri hasta grubunda istatistiksel olarak anlamlı düzeyde daha yüksekken (sırasıyla $p < 0,001$, $p < 0,001$); hastaların pulmoner annulus çapı, RPA, T E, T E/A, T ET değeri istatistiksel olarak anlamlı düzeyde daha düşüktü (sırasıyla $p < 0,001$, $p < 0,001$, $p < 0,001$, $p = 0,009$, $p < 0,001$, $p < 0,001$). Hasta ve kontrol gruplarının konvansiyonel 2D-mod doppler ekokardiyografi sol ventrikül ölçüm ve fonksiyonlarında ise farklılık bulunmadı.

Tablo 1. Konjenital Diyafragma Hernisi Olgularının ve Kontrol Grubunun Demografik ve Klinik Özellikleri

	Diyafragma Hernisi, N:68	Kontrol, N:51	p-değeri
Yaş, Ortalama $\pm$ SD (Min - maks), yıl	8,59 $\pm$ 3,27 (0,4-14)	9,24 $\pm$ 2,62 (4-14)	0,214 *
Cinsiyet, N, (%)			
Erkek	42 (%61,8)	26 (%51)	0,239 †
Kız	26 (%38,2)	25 (%49)	
Boy, Ortalama $\pm$ SD (Min - maks), cm	129,38 $\pm$ 21,05 (65-178)	143,22 $\pm$ 16,86 (108-175)	< 0,001 *
Kilo, Ortanca (CAA) [Min-maks], kg	26 (18) [5,3-75]	36 (23) [17-66]	< 0,001 ‡

* Bağımsız örneklem t-Testi testi kullanılmıştır; † Ki-kare veya Fisher'in kesin testi kullanılmıştır; ‡ Mann-Whitney U testi kullanılmıştır; CAA, çeyreklikler arası açıklık; SD, standart sapma.

Tablo 2. Konjenital Diyafragma Hernisi Olgularının
Klinik Özellikleri

Diyafragma Hernisi, N:68	
Operasyon Zamanı, N, (%)	
0-1 Hafta	33 (%48,5)
1 Hafta – 1 Ay	3 (%4,4)
1 Ay – 3 Ay	2 (%2,9)
3 Ay – 1 Yaş	15 (%22,1)
1-4 Yaş	13 (%19,1)
4-8 Yaş	6 (%8,8)
Doğum Tartısı, N, (%)	
1000 gr ve altı	2 (%2,9)
1000 – 1500 gr	5 (%7,4)
1500 – 2500 gr	23 (%33,8)
2500 – 4000 gr (z skor:-1,49,who)	36 (%53)
4000 gr ve üzeri	2 (%2,9)
Doğum Haftası, N, (%)	
31+6 Hafta Altı	5 (%7,4)
32 – 33+6 Hafta	10 (%14,7)
34 – 36+6 Hafta	14 (%20,6)
37 – 38+6 Hafta	20 (%29,4)
39 – 41+6 Hafta	19 (%27,9)
Eşlik Eden Genitoüriner Sistem Bozukluğu, N, (%)	5 (%7,4)
Eşlik Eden Genetik Anomaliler, N, (%)	8 (%11,8)
Eşlik Eden Kas İskelet Sistemi Bozukluğu, N, (%)	12 (%17,7)
Diyafragma Hernisi Yönü, N, (%)	
Sağ	6 (%8,8)
Sol	61(%89,7)
Bilateral	1 (%1,5)



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Tablo 3. Diyafragma Hernisi Olgularının ve Kontrol Grubunun Sol Ventrikül M-Mod Ekokardiyografi Ölçümleri ve Fonksiyonları

	Diyafragma Hernisi, N:68	Kontrol, N:51	p-değeri
LVDD , Ortalama $\pm$ SD (Min - maks), cm	4,01 $\pm$ 0,58 (2,9-5,2)	4,03 $\pm$ 0,56 (3,1-5,3)	0,113*
IVSD , Ortalama $\pm$ SD (Min - maks), cm	0,74 $\pm$ 0,17 (0,3-1,1)	0,75 $\pm$ 0,15 (0,2-1)	0,116*
EF , Ortalama $\pm$ SD (Min - maks), %	72,12 $\pm$ 6,01 (60-86)	69,98 $\pm$ 6,61 (60-88)	0,069*
FS , Ortanca (ÇAA) [Min - maks], %	40 (8) [33-73]	39 (6) [31-58]	0,131 [†]
Sol Atrium Çapı , Ortalama $\pm$ SD (Min - maks), cm	2,77 $\pm$ 0,47 (1,85-3,9)	2,79 $\pm$ 0,41 (1,9-3,9)	0,119*
Aort Kökü Çapı , Ortanca (ÇAA) [Min - maks], cm	2,18 (0,4) [1,65-2,9]	2,2 (0,4) [1,7-2,9]	0,114 [†]
LA/AO Oranı , Ortanca (ÇAA) [Min - maks]	1,27 (0,19) [1-1,9]	1,28 (0,15) [0,87-1,59]	0,091 [†]
MAPSE , Ortalama $\pm$ SD (Min - maks), cm	1,32 $\pm$ 0,18 (1-1,6)	1,35 $\pm$ 0,13 (1,1-1,6)	0,121*

* Bağımsız örneklem t-Testi testi kullanılmıştır; [†] Mann-Whitney U testi kullanılmıştır; [‡] Ki-kare veya Fisher'in kesin testi kullanılmıştır; ÇAA, çeyreklikler arası açıklık; SD, standart sapma.



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Tablo 4. Diyafragma Hernisi Olgularının ve Kontrol Grubunun Sol Ventrikül Doku Doppler Ekokardiyografi Ölçümleri

	Diyafragma Hernisi, N:68	Kontrol, N:51	p-değeri
MV TDI E/A, Ortanca (ÇAA) [Min- maks], m/s	2,23 (0,53) [1,2-3,58]	2,98 (1,32) [1,29-5,42]	< 0,001 *
MV TDI A, Ortanca (ÇAA) [Min- maks], m/s	0,09 (0,02) [0,01-0,18]	0,08 (0,02) [0,05-0,13]	0,061 *
MV TDI E, Ortanca (ÇAA) [Min- maks], m/s	0,16 (0,06) [0,08-0,27]	0,23 (0,06) [0,17-0,3]	< 0,001 *
MV ET, Ortanca (ÇAA) [Min- maks], ms	262 (37) [152-329]	281 (41) [222-333]	0,01 *
MV IVRT, Ortalama ± SD (Min - maks), ms	54,21 ± 7,03 (37-70)	53,75 ± 7,52 (37-70)	0,254 †
Mitral E/E', Ortanca (ÇAA) [Min- maks]	6,29 (2,1) [3,77-11,8]	5,61 (1,74) [2,8-8,21]	0,022 †
LV MPI, Ortanca (ÇAA) [Min- maks]	0,35 (0,08) [0,25-0,59]	0,37 (0,06) [0,24-0,48]	0,195 *

* Mann-Whitney U testi kullanılmıştır; † Bağımsız örneklem t-Testi testi kullanılmıştır; ÇAA, çeyreklikler arası açıklık; SD, standart sapma.



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Tablo 6. Diyafragma Hernisi Olgularının ve Kontrol Grubunun Sağ Ventrikül M-Mod Ekokardiyografi Ölçümleri ve Fonksiyonları

	Diyafragma Hernisi, N:68	Kontrol, N:51	p-değeri
RVOT VTI, Ortanca (ÇAA) [Min - maks], cm	19,95 (3,85) [14,5-32,7]	18,3 (2,6) [13,1-26,7]	< 0,001 *
TAPSE, Ortanca (ÇAA) [Min - maks], cm	1,85 (0,2) [0,9-2,4]	2,2 (0,3) [1,4-2,6]	< 0,001 *
Triküspid Yetmezlik, N, (%)			
Yok	5 (%7,4)	29 (%56,9)	< 0,001 ‡
Hafif	60 (%88,2)	22 (%43,1)	
Orta	2 (%2,9)	-	
Orta-Ciddi	1 (%1,5)	-	
TY RVP, Ortalama ± SD (Min - maks), mmHg	26,8 ± 3,77 (17,2-37,4)	19,82 ± 2,79 (14,2-25,4)	< 0,001 †
PVR, Ortanca (ÇAA) [Min - maks], WU	1,28 ± 0,103 [1,032-1,47]	1,27 ± 0,221 [0,933-1,798]	0,940 *
TRV max, Ortalama ± SD (Min - maks), m/s	2,27 ± 0,19 (1,9-2,85)	2,01 ± 0,23 (1,48-2,5)	< 0,001 †
Pulmoner Anulus Çapı, Ortalama ± SD (Min - maks), cm	1,63 ± 0,26 (0,9-2,2)	2,05 ± 0,21 (1,58-2,46)	< 0,001 †
Sağ Pulmoner Arter Çapı, Ortanca (ÇAA) [Min - maks], cm	1,25 ± 0,27 [0,91-1,5]	1,28 ± 0,16 [1,03-2,01]	0,068 *
Sol Pulmoner Arter Çapı, Ortanca (ÇAA) [Min - maks], cm	0,88 (0,2) [0,57-1,3]	1,11 ± 0,1 [0,89-1,24]	< 0,001 *

* Mann-Whitney U testi kullanılmıştır; † Bağımsız deneklem t-Testi testi kullanılmıştır; ‡ Ki-kare veya Fisher'in kesin testi kullanılmıştır; ÇAA, çeyreklikler arası açıklık; PVR, pulmoner vasküler direnç; SD, standart sapma; TY, triküspid yetmezlik; WU, Wood units.



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Tablo 7. Diyafragma Hernisi Olgularının ve Kontrol Grubunun Sağ Ventrikül Doku Doppler Ekokardiyografi Ölçümleri

	Diyafragma Hernisi, N:68	Kontrol, N:51	p- değeri
TV TDI E/A,	1,25 ± 0,21 (0,73-1,79)	1,35 ± 0,2 (0,8-1,76)	0,009 *
Ortalama ± SD (Min - maks), m/s			
TV TDI A, Ortanca	0,12 (0,03) [0,05-0,17]	0,11 (0,02) [0,08-0,19]	0,328 †
(ÇAA) [Min- maks], m/s			
TV TDI E, Ortalama ± SD (Min - maks), m/s	0,13 ± 0,03 (0,09-0,22)	0,15 ± 0,02 (0,11-0,21)	< 0,001 *
TV ET , Ortalama ± SD (Min - maks), ms	249,24 ± 26,55 (181-314)	266,69 ± 28,35 (214-318)	< 0,001 *
TV IVRT, Ortalama ± SD (Min - maks), ms	53,56 ± 6,65 (37-74)	53 ± 8,97 (30-70)	0,709 *
RV MPI, Ortalama ± SD (Min - maks)	0,38 ± 0,08 (0,25-0,58)	0,37 ± 0,05 (0,31-0,52)	0,871 *

* Bağımsız örneklem t-Testi testi kullanılmıştır; † Mann-Whitney U testi kullanılmıştır; ÇAA, çeyreklikler arası açıklık; SD, standart sapma.

SONUÇ: Konjenital diyafragmatik hernisi tanısı alan hastalarda term ve 2500 kg ve üzeri doğum öyküsüne sahip olma, ilk 1 hafta içinde opere olma ve sol taraftaki herni iyi prognostik faktörler arasındadır. KDH’da postop dönemde gastrointestinal sistem yakınmaları ön planda olmak üzere ek olarak sık alt solunum yolu enfeksiyonu öyküleri sebebiyle büyüme geriliği ortaya çıkmaktadır. KDH’ya eşlik eden en sık anomali kas iskelet sistemi anomalisi olurken bunu genetik ve genitüriner sistem anomalileri izlemektedir. KDH tanısıyla takipli postop uzun dönemdeki hasta grubunda konvansiyonel ve doku doppler incelemelerinde hem sol hem de sağ ventrikülde subklinik sistolik ve diyastolik disfonksiyon saptandı. KDH hastalarında kardiyovasküler değişikliklerin daha net ortaya konması için prospektif, uzun dönem, izlemsel çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar kelimeler: Konjenital diyafragma hernisi, ekokardiyografi, sistolik ve diyastolik fonksiyon, pulmoner hipertansiyon



SS-041

Miyokarditli Hastalarda Troponin-T ve Troponin-I Değerlerinin İlişkisi ve Kardiyak MRI Bulgularını Öngörmedeki Değeri

Selen Karagözlü¹, Figen Akalın¹, Elif Erolu¹, Emrah Gökay Özgür², Erhan Üner³, Goncagül Haklar³

1 Marmara Üniversitesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, İstanbul

2 Marmara Üniversitesi, Biyoistatistik Bilim Dalı, İstanbul

3 Marmara Üniversitesi, Tıbbi Biyokimya Bilim Dalı, İstanbul

Giriş

Troponin-T (cTnT) ve Troponin-I (cTnI), kalp kası hasarını değerlendirmede kullanılan biyomarker'lardır. Miyokardiyal iskemi ve benzeri miyokard hasarına neden olan durumlarda kana karışarak serumda yüksek seviyelere ulaşırlar. Kardiyak troponin (cTn), kardiyomiyosit sarkomerinin bir parçası olup, tropomiyozin ve aktin filamentleri ile uyum içinde çalışarak kasılmayı düzenler.

Troponin kompleksi üç alt birimden oluşur: cTnT, cTnI ve cTnC. Kardiyomiyosit hasarı durumunda troponinler dolaşıma serbest proteinler veya kompleksler halinde salınır. cTnI, cTnT'ye kıyasla daha hızlı artar ve azalır. Troponin-T ise tropomiyozine bağlı kalır ve lokal olarak daha yavaş degradasyona uğrar. Troponin salınımı, yalnızca miyokard nekrozu ile değil, aynı zamanda geri dönüşümlü hücre hasarı veya apoptoz gibi durumlarla da ilişkilidir.

Amaç

Çalışmamızda, miyokardit tanısı konulan hastalarda eş zamanlı troponin I ve T değerleri ölçülüp karşılaştırılarak, kardiyak MRI bulguları ile ilişkisinin araştırılmasını amaçladık.

Gereç ve Yöntem

Çalışma, Marmara Üniversitesi Çocuk Kardiyolojisi Bilim Dalında 2021-2024 yılları arasında yürütülmüştür. Göğüs ağrısı ve/veya troponin yüksekliği ile başvurup miyokardit tanısı alan hastalar dahil edilmiştir. Prospektif bir çalışma olup, tanı iki farklı çocuk kardiyoloji uzmanı tarafından doğrulanmıştır.

Miyokardit tanısı; klinik değerlendirme, laboratuvar testleri, elektrokardiyografi (EKG) ve transtorasik ekokardiyografi (EKO) bulguları ile konulmuştur. Tüm hastalarda başvuru sonrası ilk üç gün içinde hem Troponin-T hem de Troponin-I için eş zamanlı kan örnekleri alınmıştır. Kan örnekleri Marmara Üniversitesi Biyokimya Laboratuvarında 5000 rpm'de santrifüj edilerek serumları ayrılmış ve -80°C'de saklanmıştır.

Hastaların tanı anında, hastane yatışı sürecinde günlük ve taburculuk sonrası takiplerinde (7. gün, 1. ay, 3. ay) klinik bulgular, kardiyak belirteçler, biyokimyasal ve inflamatuvar laboratuvar parametreleri, EKG ve EKO bulguları değerlendirilmiştir. Ekokardiyografik anormalliği olan ve kardiyak MRI için uygun görülen hastalara erken dönemde kardiyak MRI çekilmiştir.



Bulgular

2021-2024 yılları arasında miyokardit tanısı alan 75 hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Ortalama yaş $12,7 \pm 4,6$ yıl ve hastaların %56'sı erkekti.

- **Başvuru şikayetleri:**

- 58 hasta (%77) göğüs ağrısı şikayeti ile başvurmuş
- 9 hastada (%12) ateş saptanmış
- 6 hastada (%8) tekrarlayan miyokardit tanısı konulmuş

- **EKG bulguları:**

- 25 hastada (%33) EKG değişiklikleri izlenmiş

- **EKO bulguları:**

- 27 hastada (%36) patolojik bulgular saptanmış
- 5 hastada LV sistolik disfonksiyonu gelişmiş
- 2 hasta takip sürecinde dilate kardiyomiyopati (DKMP) tanısı almış

- **Koroner BT anjiyo:**

- 19 hastaya çekilmiş, ancak anlamlı koroner patoloji saptanmamış

- **Hastanede yatış süresi:** Ortalama $5,9 \pm 5,4$ gün

29 hastaya (%38) kardiyak MRI yapılmış, bunların 24'ünde (%82) miyokarditle uyumlu patolojik kontrastlanma artışı ve geç gadolinyum tutulumu saptanmıştır. MRI'da patoloji izlenen 24 hastanın ortalama cTnT düzeyleri 172 ± 248 ng/dl, cTnI düzeyleri ise 942 ± 1673 ng/dl olarak bulunmuştur.

13 hastada mikrobiyolojik etken izole edilmiştir:

- 2 Rhinovirus
- 2 Rhinovirus + Enterovirus
- 1 COVID-19
- 1 Parainfluenza-4
- 1 İnfluenza A
- 3 İnfluenza B
- 1 RSV
- 1 CMV
- 2 Bocavirus
- 1 Mycoplasma pneumoniae

12. MARMARA PEDIATRI

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Kardiyak MRI’da patoloji saptanan 24 hastanın 8’inde mikrobiyolojik etken gösterilmiştir. Ortalama cTnT düzeyi 219 ± 299 ng/dl, cTnI düzeyi ise 1480 ± 2612 ng/dl bulunmuştur. Eş zamanlı alınan Troponin-T ve Troponin-I değerleri arasında istatistiksel olarak anlamlı pozitif korelasyon saptanmıştır ($p=0.000$).

Sonuç

Miyokarditin en sık başvuru sebebi göğüs ağrısıdır. Miyokarditin en sık nedeni enfeksiyonlardır ancak çalışmada sadece %17 hastada etken izole edilebilmiştir. Troponin-I belirteci, miyokardit tanısında altın standart kabul edilmekle birlikte, Troponin-T de yüksek sensitiviteye sahip bir belirteçtir. Troponin değerleri ile mikrobiyolojik etken varlığı arasında anlamlı bir ilişki saptanmamıştır. Kardiyak MRI nispeten kliniği ağır seyreden hastalarda uygulanmıştır. Troponin-I’nin MRI’da patolojik kontrast tutulumunu öngörmede Troponin- T’den daha yararlı olduğu görülmüştür. MRI gerekliliğini belirlemek için troponin cut-off değerleri saptanması amacıyla daha fazla çalışmaya ihtiyaç vardır. Troponin-I düzeyinin normalin 85 katı, Troponin-T düzeyinin normalin 12 katı üzerine çıktığı durumlarda MRI’da patolojik bulgu saptanma olasılığı yüksektir.



SS-042

Hipertansiyon Tanısı ile Takipli Çocuk Hastalarda Obezitenin Sol Ventrikül Kitle İndeksi Üzerine Etkisi

Mehtap Kaya¹, Deniz Eriş²

¹Isparta Şehir Hastanesi, Çocuk Nefroloji, Isparta; Dr. Lütfi Kırdar Şehir Hastanesi, Çocuk Nefroloji, İstanbul

²Isparta Şehir Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji, Isparta

Amaç: Sol ventrikül kitle indeksi (SVKİ) kardiyovasküler morbidite ve mortalite riskinin önemli bir göstergesidir. Uzun dönemi kapsayan kohort çalışmalarında, erken yaşta kardiyovasküler hastalıklar için risk faktörü olan hipertansiyon (HT) ve obezitenin, erişkin yaşta tespit edilen sol ventrikül hipertrofisi ve geometrik remodeling ile ilişkili olduğunu gösterilmiştir. Obezite ve HT yaygınlaşan yanlış beslenme alışkanlıkları ve sedanter yaşam nedeni ile toplum sağlığı problemi haline gelmiştir ve çocuklarda artan oranlarda gözlenmektedir. Çalışmamızda HT tanısı ile izlenen çocuklarda obezitenin SVKİ üzerindeki etkisini araştırmayı amaçladık.

Gereç-Yöntem: Isparta Şehir Hastanesinde hipertansiyon tanısı ile takipli, 0-18 yaş grubu hastalar çalışmaya alındı. Hastaların geriye dönük olarak, tansiyon holter cihazı ile yapılan ayaktan kan basıncı izlemleri (AKBİ) ve çocuk kardiyoloji polikliniğinde yapılmış olan ekokardiyografileri değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya 25 (66%) erkek ve 13 (34%) kız hasta olmak üzere 38 hasta dahil edildi. Ortalama HT süresi 1.6 yıl idi. Medyan vücut kitle indeksi (VKİ) erkeklerde 28.1, kızlarda 23.7 olarak saptandı. Hastaların 13'ü (%34) fazla kilolu (VKİ 25-29.9), 13'ü (34%) obez (VKİ>30) idi. Hastalardan 22'sinin (56%) SVKİ 25-35 arasında, üçünün (7%) SVKİ 35 ve üzerinde saptandı. Bu iki grubun AKBİ değerleri arasında anlamlı bir fark yok idi. Analizlerde SVKİ ile AKBİ arasında anlamlı bir ilişki saptanmaz iken, SVK ve VKİ arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptandı (Tablo 1).

Sonuç: Obezite, artmış SVKİ ve kardiyovasküler hastalıklar açısından bir risk faktörüdür. Sağlıklı çocuk izleminde boy-kilo ölçümleri yapılarak koruyucu önlemlerin alınması önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Çocuk, Hipertansiyon, Obezite, Sol ventrikül kitle indeksi



Sol ventrikül kitle indeksi ile AKBİ ve VKİ arasındaki ilişki

	Gündüz-SKB SDS	Gündüz-DKB SDS	Gece-SKB SDS	Gece-DKB SDS	Ortalama-SKB SDS	Ortalama-DKB SDS	VKİ
SVKİ (gr/m^{2.7})	0.01	-0.3	0.19	-0.03	0.13	-0.2	0.35
r	0.95	0.06	0.24	0.84	0.41	0.22	0.02
p							

• Korelasyon analizi, $p < 0.05$ istatistiksel olarak anlamlı • SVKİ: Sol ventrikül kitle indeksi, SDS: Standart deviasyon skoru, VKİ: Vücut kitle indeksi, SKB: Sistolik kan basıncı, DKB: Diyastolik kan basıncı



SS-043

**ÇOCUKLUK ÇAĞI İNTRAKARDİYAK TÜMÖRLERE YENİ BİR BAKIŞ;
'KARDİYOELEKTROFİZYOLOJİK DENGİ İNDEKSİ'****Şule Arıcı, Ahmed Mahmud Çırakoğlu, Figen Akalın****GİRİŞ/AMAÇ:**

Çocuklarda intrakardiyak tümörler nadirdir. Sıklıkla rabdomyom ve fibroma görülmektedir. Çoğunlukla asemptomatiktir ancak aritmi ve obstrüksiyon gibi önemli klinik durumlara yol açabilirler. 12-derivasyonlu bir EKG'de T dalgası tepe-uç aralığı (TpTe) ve TpTe/QT oranı repolarizasyon değişikliğini gösteren proaritmojenik belirteçlerdir. Bir diğer non-invaziv bir marker; QRS süresine bölünmüş QT intervali olarak formüle edilen 'kardiyak elektrofizyolojik denge indeksi (ICEB)' yeni bir proaritmojenik risk belirteci olarak tanımlanmıştır. Bu çalışma ile intrakardiyak tümör tanılı çocuklarda aritmiye yatkınlığı; ICEB ve diğer proaritmojenik belirteçler ile değerlendirmeyi planladık.

YÖNTEM:

Ocak 2000- Ocak 2023 tarihleri arasında intrakardiyak tümör tanısı ile izlenmiş ve hastanemiz çocuk kardiyoloji polikliniğine düzenli kontrole gelen hastalar çalışmaya alındı. Hastaların demografik özellikleri, klinik bilgileri, ekokardiyografi ve elektrokardiyografi bulguları hastane kayıtlarından incelendi. Elde edilen veriler benzer yaş grubundaki sağlıklı popülasyon ile karşılaştırıldı.

BULGULAR:

Tanı konulduğu andan günümüze kadar düzenli takiplerine gelmiş 4'ü fibroma, 3'ü rabdomyom tanısı almış toplam 7 hasta çalışmaya dahil edildi. Hastaların ortalama yaşları 12.7 yıld (min 6 yıl-maks 17 yıl), tanı yaşı min 2 ay, maks 12 yıld. İzlem süresi ortalama 87 aydı (min 42- max 141 ay). EKG'sindeki proaritmojenik indekslerden P dalga, QTc ve TpTe dispersiyonu hasta grupta kontrol grubuna göre istatistiksel olarak anlamlı yüksek, ICEB(QT/QRS) ve ICEBc(QTc/QRS) ise istatistiksel olarak anlamlı düşüktü (Tablo 1). Yeni tanımlanmış proaritmojenik indeksler olan ICEB ve ICEBc'nin TpTe/QT, TpTe/QTc değerleri ile ilişkisi incelendiğinde ICEB; TpTe/QT ve TpTe/QTc değerleri ile negatif yönde istatistiksel olarak anlamlı ilişkili saptandı (Tablo 2).

SONUÇ:

Verilerimiz intrakardiyak tümörlü çocuklarda elektrofizyolojik düzeylerde bozulma olduğunu göstermektedir. P dalga- QTc- TpTe dispersiyonunun artması repolarizasyonun homojenitesinin bozulduğunun göstergesidir. ICEB'in azalması, Torsades de Pointes benzeri olmayan ventriküler aritmiye yatkınlığı göstermektedir. Bu nedenle ICEB, artmış aritmi riskini saptamak için kolay ölçülebilir bir belirteç görevi görür. Bu çalışma intrakardiyak tümör tanılı çocuklarda yapılan ilk ICEB çalışmasıdır. Mevcut verilerin sunulması, daha kapsamlı çalışmalar için öncül olabilecektir.

Anahtar kelimeler: intrakardiyak tümör, aritmi, kardiyak elektrofizyolojik denge indeksi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Tablo 1

<i>EKG'deki proaritmogenik indeksler</i>	Hasta (n=7)	Kontrol (n=20)	P
	Ort±SD Min-Maks (Median)	Ort±SD Min-Maks (Median)	
P dispersiyonu	60,4±24,5 33,3-106,9 (52,6)	28,9±8,1 11,1-42,1 (33,3)	<0,001**
QTc dispersiyonu	89,1±17,8 71,7-121,2 (80,7)	39,3±12,1 19,2-63,0 (38,8)	<0,001**
Tp-e dispersiyonu	66,4±13,0 42,1-77,8 (70,6)	30,4±10,6 11,8-63,2 (33,3)	<0,001**
TpTe/QT	0,23±0,05 0,16-0,28 (0,24)	0,23±0,03 0,18-0,27 (0,24)	0,766*
TpTe/QTc	0,19±0,03 0,13-0,22 (0,20)	0,19±0,02 0,15-0,22 (0,20)	0,850*
<i>Kardiyak elektrofizyolojik denge indeksleri</i>			
QT/QRS (ICEB)	3,47±0,42 3,00-4,11 (3,30)	4,13±0,48 3,09-4,71 (4,26)	0,003**
QTc/QRS (ICEBc)	4,16±0,39 3,57-4,70 (4,18)	4,97±0,62 3,92-5,78 (5,05)	0,006*

Tablo 2

	QT/QRS(ICEB)		QTc/QRS (ICEBc)	
	r	p ^Q	r	p ^Q
Tp-e/QT	-0,831	0,020	-0,278	0,546
Tp-e/QTc	-0,792	0,034	-0,479	0,276

^QPearson Korelasyon Analizi



SS-044

Çocukluk Çağı Üriner Sistem Taş Hastalığında Tedavi ve Prognoz Analizi

Hülya Gözde Önal

Giriş:

Üriner sistem taş hastalığı (ÜTH), çocukluk çağına önemli bir morbidite kaynağı olup, sıklığı yaş, cinsiyet, genetik faktörler, coğrafya, diyet ve böbrek anatomisi gibi birçok faktörden etkilenmektedir [1]. Tarihçesi milattan önce 4400 yılına kadar uzanan bu hastalık, endüstriyel devrimden bu yana belirgin bir artış göstermiştir. Amerika Birleşik Devletleri'nde yapılan çalışmalarda, yaşam boyu üriner sistem taşlarının görülme prevalansı kadınlarda %4, erkeklerde ise %10 olarak saptanmıştır [2]. Günümüzde diyetteki değişiklikler ve modern yaşam tarzı, çocukluk çağına üriner sistem taşlarının daha sık görülmesine yol açan etmenler arasında yer almaktadır.

Çocukluk çağındaki üriner taş hastalığı, yetişkinlerden farklı klinik özellikler sergiler. Çocuk hastaların %10-70'inde altta yatan metabolik bir bozukluk tespit edilmekte olup, bu oran, taş hastalığının oluşumunda metabolik ve yapısal faktörlerin rolünü vurgulamaktadır [3]. En sık görülen taşlar arasında kalsiyum oksalat ve kalsiyum fosfat taşları yer almakta olup, daha nadir olarak ürik asit, sistin ve strüvit taşlarına rastlanmaktadır. Klinik belirtiler yaşa bağlı olarak değişiklik gösterebilir; küçük çocuklarda belirsiz karın ağrısı, huzursuzluk ve bulantı gibi semptomlarla kendini gösterirken, daha büyük çocuklarda renal kolik, böğür ağrısı, bulantı ve kusma gibi tipik semptomlar ön plandadır. Bu semptomlar genellikle idrar yolu enfeksiyonları sırasında veya tesadüfen tespit edilir [4].

Çocukluk çağına taş hastalığının tanısında yaşanan zorluklar ve geç tanının yol açabileceği kronik böbrek yetmezliği riskleri, hastalığın ciddiyetini artırmaktadır. İdiopatik kalsiyum oksalat taşlarında bu risk %1,7 iken, sistinürlü hastalarda %70'lere kadar yükselmektedir [5]. Türk Nefroloji Derneği'ne göre, 2008 yılı verilerine göre renal replasman tedavisi gerektiren çocuklarda taş hastalığı %3,3 oranında yer almaktadır [6].

Bu çalışmanın amacı, kliniğimizde son üç yıldır takip edilen ve ürolitiazis tanısı almış hastaların demografik özelliklerini, semptom ve bulgularını, tanıda kullanılan yöntemleri, taş oluşumuna yol açan predispozan faktörleri, eşlik eden yapısal anomalileri ve tedavi süreçlerini retrospektif olarak değerlendirmektir. Böylece, çocukluk çağına üriner taş hastalığının tedavi ve prognoz analizini kapsamlı bir şekilde ele alarak, literatüre katkı sağlanması hedeflenmektedir. Bu kapsamda, kliniğimizde izlenen 185 ürolitiazis hastasının dosyaları ayrıntılı bir şekilde incelenmiştir.

Gereç ve Yöntem

Bu çalışma, Ocak 2020-Aralık 2023 tarihleri arasında T.C. Sağlık Bakanlığı Samsun Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nefroloji Polikliniğinde ürolitiazis tanısıyla en az 12 aydır izlenen 185 hastanın dosyalarının retrospektif olarak incelenmesi ile gerçekleştirilmiştir. Çalışmada hastaların yaş, cinsiyet, aile öyküsü, başvuru şikayetleri, ek üriner sistem anomalileri ve diğer demografik özellikler hasta dosyalarından elde edilmiştir. Ayrıca, hastaların idrar kültürü sonuçları, spot idrarda kalsiyum/kreatinin, oksalat/kreatinin, sitrat/kreatinin oranları, ürik asit atılımı, mevcutsa 24 saatlik metabolik taş analizleri ve taşın biyokimyasal analiz sonuçları ile rutin ultrasonografi (USG) bulguları kayıt altına alınmıştır. Gereken hastalarda voiding sistoüretrografi (VSUG) ve DMSA sintigrafisi gibi ileri görüntüleme bulguları da değerlendirilmiştir.



"Pediatriye Yeni Ufuklar"

Üriner sistem enfeksiyonu geçiren ürolitiazisli hastalar belirlenirken, başvuru sırasında idrar kültüründe anlamlı sayıda bakteri üreyen ve özgeçmişlerinde idrar yolu enfeksiyonu (İYE) öyküsü bulunan hastalar çalışmaya dahil edilmiştir. Ultrasonografik görüntülemeye 3 mm ve altındaki taşlar mikrokalkül, 3 mm üzerindeki taşlar makrokalkül olarak değerlendirilmiştir.

Metabolik değerlendirmede; spot idrarda kalsiyum atılımının 0-6 ay için $>0,8$ mg/mg kreatinin, 7-12 ay için $>0,6$ mg/mg kreatinin, 2 yaş üstü için $>0,21$ mg/mg kreatinin değerleri, 24 saatlik idrarda kalsiyum atılımının 4 mg/kg/gün üzerindeki değerleri hiperkalsiüri olarak kabul edilmiştir. Spot idrarda oksalat atılımının yaş gruplarına göre değişen üst sınırları ve 24 saatlik idrarda oksalat atılımının 0,5 mmol/1,73 m²/gün'ün üzerindeki değerleri hiperoksalüri olarak değerlendirilmiştir. Spot idrarda ürik asit atılımının term infantlarda 3,3 mg/dl GFR, 3 yaşından büyük hastalarda $>0,53$ mg/dl GFR, 24 saatlik idrarda ürik asit atılımının >815 mg/1,73 m²/gün olması hiperürikozüri, magnezyum atılımının 2 yaş üstü hastalarda spot idrarda $>0,12$ mg/mg kreatinin, 24 saatlik idrarda >88 mg/1,73 m² olması hipermagnezüri, spot idrarda sitrat atılımının 400 mg/gr kreatinin altında olması hipositratüri olarak tanımlanmıştır.

Takip sürecinde en az iki kontrolde ultrasonografide taşın görülmemesi iyileşme olarak kabul edilmiştir. Takiplerde, taşın görülmeyen hastalarda yeniden taş tespit edilmesi veya taş düşürülmesi ise rekürrens olarak değerlendirilmiştir.

Çalışmada elde edilen veriler SPSS (Statistical Package for Social Sciences) for Windows 15,0 yazılımı kullanılarak analiz edilmiştir. Tanımlayıcı istatistiksel yöntemler (ortalama, standart sapma, frekans) kullanılmış; niteliksel verilerin karşılaştırılmasında Ki-Kare testi ve Fisher's Exact testi uygulanmıştır. İstatistiksel anlamlılık düzeyi $p < 0,05$ olarak kabul edilmiştir.

Bulgular

Çalışmamız 185 ürolitiazis tanısı alan olgu ile yapılmıştır. Olguların yaşları 1 ay ile 180 ay arasında değişmekte olup, ortalaması $35,49 \pm 44,92$ aydır. Kızlarda tanı yaşı 1 ile 180 ay arasında değişmekte olup, ortalaması $36,19 \pm 44,92$ aydır. Erkeklerde tanı yaşı 2 ile 174 ay arasında değişmekte olup, $34,83 \pm 45,15$ aydır. Tanı yaşı 0-1 yaş olan 103 (%55,7) olgu, 1-3 yaş olan 25 (%13,5) olgu, 3-5 yaş olan 14 (%7,6) olgu, 5-10 yaş olan 29 (%15,7) olgu, 10 yaş ve daha büyük olan 14 (%7,6) olgu bulunmaktadır. Hastaların yaş dağılımı ve cinsiyet dağılımları tablo 1'de gösterilmiştir. Takip süresi 13 ile 77 arasında değişmekte olup, ortalama takip süresi $24,87 \pm 10,76$ aydır. Olguların 96'sı (%51,9) erkek, 89'u (%48,1) kızdır. Aile öyküsü olguların 115'inde (%62,2) varken, 70'inde (%37,8) görülmedi. Akraba evliliği 25 (%13,5) olguda varken, 160'ında (% 86,5) yoktur. Olguların demografik özelliklerinin dağılımı Tablo 1' de gösterilmiştir.



Tablo 1. Demografik Özelliklerin Dağılımı

		N	%
Tanı Yaşı	0-1 yaş	103	55,7
	1-3 yaş	25	13,5
	3-5 yaş	14	7,6
	5-10 yaş	29	15,7
	≥ 10 yaş	14	7,6
Cinsiyet	Erkek	96	51,9
	Kız	89	48,1
Aile Öyküsü	Var	115	62,2
	Yok	70	37,8
Akraba Evliliği	Var	25	13,5
	Yok	160	86,5
Toplam		185	

Tüm olguların 125'i (%67,6) semptomatik iken, 60 olgunun (%32,4) asemptomatik olduğu görülmektedir. Semptomatik olanlar incelendiğinde, olguların 56'sında (%30,3) huzursuzluk, 41'inde (%22,2) ağrı, 36'sında (%19,6) bulantı, 36'sında (%19,6) kusma, 35'inde (%18,9) makroskopik hematüri, 18'inde (%9,7) disüri, 15'inde (%8,1) idrar kaçırma, 11'inde (%5,9) taş düşürme görülmektedir. Başvuru şikayetlerinin dağılımı Tablo 2'de görülmektedir.

Tablo 2. Başvuru Şikayetlerinin Dağılımı

Başvuru Şikayetleri	n	%
Huzursuzluk	56	30,3
Ağrı	41	22,2
Bulantı	36	19,6
Kusma	36	19,6
Makroskopik hematüri	35	18,9
Disüri	18	9,7
İdrar kaçırma	15	8,1
Taş düşürme	11	5,9
Semptomatik	125	67,6
Asemptomatik	60	32,4

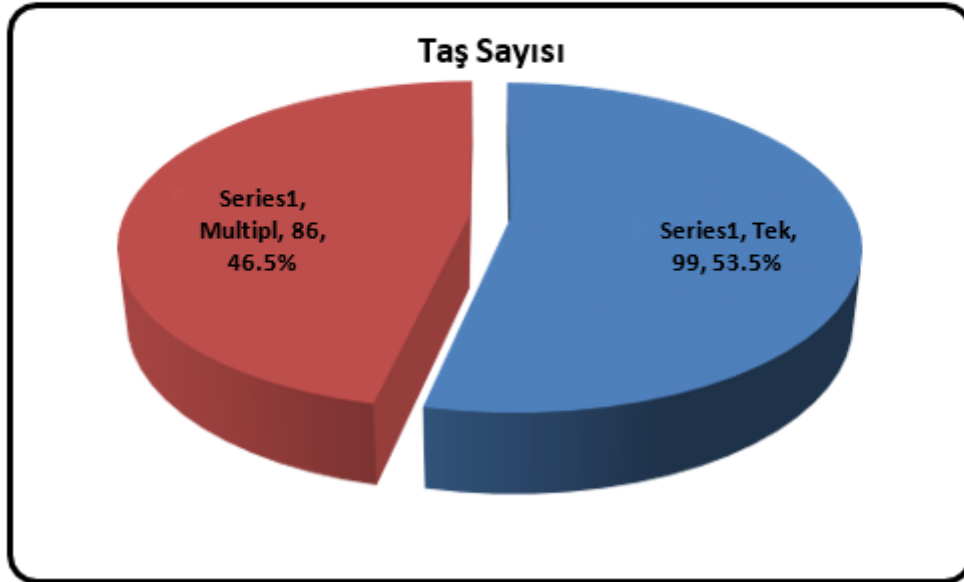


“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Olguların 99’unda (% 53,5) tek taş oluşumu görülmekte olup, 86’sında (% 46,5) multipl taş oluşumu görülmektedir. Ultrasonografik bulgulara göre taş sayısı tablo 3’teki gibidir.

Tablo 3. Taş sayısı

Taş Sayısı	n	%
Tek	99	53,5
Multipl	86	46,5
Toplam	185	100



Şekil 1. Taş sayısı



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Taş Sayısına Göre Şikayetlerin Dağılımı: Taş sayısına göre ağrı görülme oranları arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık bulunmaktadır ($p<0,01$). Taş sayısı tek olan olgularda ağrı görülme oranı anlamlı şekilde yüksektir. Taş sayısına göre başvuru şikayetlerinin dağılımı tablo 4'teki gibidir.

Tablo 4. Taş Sayısına Göre Başvuru Şikayetlerinin Dağılımı

		Sayısı		P
		Tek	Multipl	
Başvuru Şikayetleri		n (%)	n (%)	
Huzursuzluk	Var	27 (%48,2)	29 (%51,8)	0,341
Ağrı	Var	30 (%73,1)	11 (%26,9)	0,004**
Bulantı	Var	21 (%58,3)	15 (%41,7)	0,518
Kusma	Var	22 (%61,1)	14 (%38,9)	0,308
Makroskopik hematüri	Var	19 (%54,2)	16 (%45,8)	1,000
Disüri	Var	11 (%61,1)	7 (%38,9)	0,496
İdrar kaçırma	Var	11 (%73,3)	4 (%26,7)	0,108
Taş düşürme	Var	5 (%45,4)	6 (54,6)	0,581
Aseptomatik	Var	33 (%55)	27 (%45)	0,779

Ki-Kare test

** $p<0.01$



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Toplamda 183 olguda metabolik değerlendirme yapıldı. Metabolik değerlendirme yapılan olguların 54'ünde (%30,5) hiperkalsiüri, 34'ünde (%25,4) hiperokalsiüri, 31'inde (%23,1) hipositratri, 8'inde (%8,3) hiperürükozüri, 12'sinde (%12,8) Hiperkalsiüri + Hiperokalsiüri, 6'sında (%6,4) Hiperkalsiüri + Hipositratri, 3'ünde (%3,2) Hipositratri + Hiperokalsiüri, 2'sinde (%2,1) Hiperkalsiüri + Hiperürükozüri, 2'sinde (%2,1) Hipositratri + Hiperürükozüri, 2'sinde (%2,1) Hiperkalsiüri + Hipositratri + Hiperokalsiüri, 1'inde (%1,1) Hiperkalsiüri + Hipositratri + Hiperürükozüri, 1'inde (%1,1) Hipositratri + Hiperürükozüri + Hiperokalsiüri görülmektedir. Hiperkalsiüri en fazla görülen metabolik bozukluktu. En sık birlikte görülen metabolik bozukluklar hiperkalsiüri ve hiperokalsiüri idi. Sistinüri ise hiçbir olguda saptanmadı. Metabolik bozukluk dağılımı tablo 5'teki gibidir.

Tablo 5. Metabolik Bozukluk Dağılımı

Metabolik Bozukluk	n	%
Hiperkalsiüri	54	30,5
Hiperokalsiüri	34	25,4
Hipositratri	31	23,1
Hiperürükozüri	8	8,3
Hiperkalsiüri + hiperokalsiüri	12	12,8
Hiperkalsiüri + hipositratri	6	6,4
Hipositratri + Hiperokalsiüri	3	3,2

Hiperkalsiüri + Hiperürükozüri	2	2,1
Hipositratri + Hiperürükozüri	2	2,1
Hiperkalsiüri+Hipositratri+ Hiperokalsiüri	2	2,1
Hiperkalsiüri+Hipositratri +Hiperürükozüri	1	1,1
Hipositratri+Hiperürükozüri Hiperokalsiüri	1	1,1

Olguların 166'sında (% 90,2) medikal, 19'unda (%10,2) cerrahi ve bunların 2'sinde (%1,1) ESWL tedavisi uygulandı. Tedavi sonuçlarını değerlendirmede 167 hastanın sonuç bilgisine ulaşıldı. Sonuç bilgisine ulaşılan olguların 141'inde (%84,4) tam iyileşme görülmekte olup, 24'ünde (%14,4) tam iyileşme görülmemekte, 2'sinde (%1,2) taş tekrarı görülmektedir (tablo 6).

Prognosa göre tanı yaşları, cinsiyet, taş boyutu, üriner enfeksiyon görülme durumları ve metabolik bozukluk görülme durumları arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık bulunmadı ($p>0,05$) (tablo 7).



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Tablo 6. Tedavi ve Prognoz Dağılımı

		n	%
Tedavi	Medikal	166	90,2
	Cerrahi	17	9,2
	ESWL	2	1,1
	Toplam	185	
Prognoz	Tam iyileşme	141	84,4
	Tam iyileşme yok	24	14,4
	Taş tekrarı	2	1,2
	Toplam	167	

Tablo 7. Prognosa Göre Değerlendirmeler

		Prognoz			p
		Tam iyileşme	Tam iyileşme yok	Taş tekrarı	
		n (%)	n (%)	n (%)	
Tam Yaşı	0-1 yaş	80 (%87)	11 (%11,9)	1 (%1,1)	0,328
	1-3 yaş	22 (%88)	3 (%12)	0 (%0)	
	3-5 yaş	9 (%69,2)	4 (%30,8)	0 (%0)	
	5-10 yaş	21 (%87,5)	2 (%8,3)	1 (%4,2)	
	10 yaş ve üzeri	9 (%69,2)	4 (%30,8)	0 (%0)	
Cinsiyet	Erkek	77 (%89,5)	8 (%9,3)	1 (%1,2)	0,156
	Kız	64 (%79)	16 (%19,8)	1 (%1,2)	
Taş Boyutu	3 mm altı	54 (%84,4)	9 (%14,1)	1 (%1,5)	0,921
	3 mm üstü	87 (%84,4)	15 (%14,5)	1 (%1,1)	
Üriner	Var	68 (%81,9)	14 (%16,9)	1 (%1,2)	0,900
Enfeksiyon	Yok	70 (%84,3)	12 (%14,5)	1 (%1,2)	
Metabolik	Yok	66 (%84,6)	10 (%12,8)	2 (%2,6)	0,347
Bozukluk	Tek	51 (%80,9)	12 (%19,1)	0 (%0)	

	2 ve 3	24 (%92,3)	2 (%7,7)	0 (%0)	
Metabolik Bozukluklar	Hiperkalsiüri	44 (%83,0)	9 (%17)	0 (%0)	0,314
	Hiperokalsiüri	29 (%90,6)	3 (%9,4)	0 (%0)	0,835
	Hipositratüri	23 (%85,2)	4 (%14,8)	0 (%0)	0,347
	Hiperürikozüri	6 (%85,7)	1 (%14,3)	0 (%0)	0,883

Ki-Kare test kullanıldı



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Tartışma

Bulgularımız, özellikle taş oluşumu ile ilişkili metabolik ve yapısal risk faktörlerinin belirlenmesi ve erken tanının önemi konusunda literatürdeki verilerle büyük ölçüde tutarlıdır. Bulgularımıza göre, hastaların %55,7'sinin 0-1 yaş grubunda olduğu ve ortalama tanı yaşının $35,49 \pm 44,92$ ay olarak saptandığı görülmektedir. Bu bulgu, çocukluk çağında ÜSTH'nin genellikle erken yaşlarda tespit edildiğini ve yenidoğan döneminde bile belirti verebileceğini gösteren diğer çalışmalarla paralellik göstermektedir [7]. Çalışmamızda hastaların %62,2'sinde aile öyküsü mevcut olup, bu oran genetik yatkınlığın ÜSTH patofizyolojisinde önemli bir rol oynadığını göstermektedir. Vivante ve ark. ve Weber tarafından yapılan genetik analizler de tek gen mutasyonlarının ve genetik faktörlerin ÜSTH ve ilgili konjenital anomalilerde belirleyici olabileceğini vurgulamaktadır [8,9].

Metabolik değerlendirme sonucunda hastalarımızın %30,5'inde hiperkalsiüri, %25,4'ünün hiperoksalüri, %23,1'inin ise hipositratri görülmüştür. Benzer şekilde, Sanna-Cherchi ve ark., ürolitiazis gelişimiyle hiperkalsiüri ve hiperoksalürinin kuvvetli bir ilişkisi olduğunu raporlamıştır [10]. Bizim çalışmamızda sistinüri vakası saptanmamışken, bu oran diğer çalışmalarda %1-3 arasında değişmekte olup nadir görülen ancak ciddi böbrek fonksiyon kaybına neden olabilen bir durum olarak dikkat çekmektedir [11].

Hastalarda semptomatik olgular %67,6 oranında olup, en yaygın semptomlar huzursuzluk, karın ağrısı, bulantı, kusma ve makroskopik hematüridir. Literatürle karşılaştırıldığında, özellikle bebeklik dönemindeki semptomların non-spesifik olması, tanının gecikmesine neden olabilmektedir [12]. Bizim çalışmamızda hastaların %53,5'inde tek, %46,5'inde multipl taş saptanmıştır. Özellikle multipl taş bulunan olgularda idrar yolu enfeksiyonlarının daha sık görüldüğü bildirilmiştir ki, bu bulgu daha önce yapılan çalışmalarla da desteklenmektedir [13,14].

Hastalarda en yaygın tedavi yöntemi medikal tedavi olup (%90,2), cerrahi müdahale %9,2, ESWL %1,1 oranında uygulanmıştır. Tedavi sonucunda hastaların %84,4'ü tam iyileşirken, %14,4'ünde iyileşme sağlanamamış ve %1,2'sinde rekürrens izlenmiştir. Medikal tedavinin etkinliği ve rekürrens oranları daha önceki çalışmalarla tutarlı olup, özellikle metabolik değerlendirme yapılmayan olgularda rekürrens oranlarının daha yüksek olduğu belirtilmektedir [13].

Sonuç

Çocukluk çağı ürolitiazisi, erken tanı ve tedavi ile böbrek fonksiyon kaybının önüne geçilmesi açısından önemlidir. Çalışmamızda, üst üriner sistemde taş görülme sıklığı ve tanı yaşının küçük olması, artan farkındalık ve gelişmiş görüntüleme yöntemleri ile açıklanabilir. Metabolik bozuklukların taş oluşumunda önemli bir role sahip olduğu belirlenmiş ve tedaviye yönelik protokoller bu doğrultuda planlanmıştır. Erken tanı, detaylı metabolik inceleme ve uygun tedavi protokolleri ile rekürrens ve böbrek hasarı önlenabilir. Ürolitiazisli çocukların düzenli takibi ve bireysel tedavi yaklaşımları, uzun dönem komplikasyonları önleyerek yaşam kalitesini arttırabilir.



Kaynaklar

1. Arıkan, F. İ., Acar, B. Ç., Erin, İ., & Dallar, Y. (2008). Çocukluk çağında alt ve üst idrar yolu enfeksiyonlarının retrospektif değerlendirilmesi. *Türk Klin J Pediatr*, 17(1), 1-7.
2. Ebel, K. D. (1998). Uroradiology in the fetus and newborn: Diagnosis and follow-up of congenital obstruction of the urinary tract. *Pediatric Radiology*, 28(8), 630-635.
3. Esbjörner, E., Berg, U., & Hansson, S. (1997). Epidemiology of chronic renal failure in children: A report from Sweden 1986-1994. *Pediatric Nephrology*, 11(4), 438-442.
4. Kerecuk, L., Schreuder, M. F., & Woolf, A. S. (2008). Renal tract malformations: Perspectives for nephrologists. *Nature Reviews Nephrology*, 4(6), 312.
5. Liu, Y., Katsoufis, C. P., DeFreitas, M. J., Infante, J. C., Castellan, M., Cano, T., Safina Vaccaro, D., et al. (2022). Risk factors associated with renal and urinary tract anomalies delineated by an ultrasound screening program in infants. *Frontiers in Pediatrics*, 9, 1546.
6. Weber, S., Landwehr, C., Renkert, M., Hoischen, A., Wühl, E., Denecke, J., et al. (2011). Mapping candidate regions and genes for congenital anomalies of the kidneys and urinary tract (CAKUT) by array-based comparative genomic hybridization. *Nephrology Dialysis Transplantation*, 26(1), 136-143.
7. Katsoufis CP, DeFreitas MJ, Infante JC, Castellan M, Cano T, Safina Vaccaro D, et al. Risk assessment of severe congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT): A birth cohort. *Front Pediatr*. 2019;7:182.
8. Vivante A, Kohl S, Hwang D-Y, Dworschak GC, Hildebrandt F. Single-gene causes of congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT) in humans. *Pediatr Nephrol*. 2014;29:695-704.
9. Weber S. Novel genetic aspects of congenital anomalies of kidney and urinary tract. *Curr Opin Pediatr*. 2012;24(2):212-8.
10. Sanna-Cherchi S, Ravani P, Corbani V, Parodi S, Haupt R, Piaggio G, et al. Renal outcome in patients with congenital anomalies of the kidney and urinary tract. *Kidney Int*. 2009;76(5):528-33.
11. Lee KH, Gee HY, Shin JI. Genetics of vesicoureteral reflux and congenital anomalies of the kidney and urinary tract. *Investig Clin Urol*. 2017;58(Suppl 1):S4-S13.
12. Coulthard MG. Is reflux nephropathy preventable, and will the NICE childhood UTI guidelines help? *Arch Dis Child*. 2008;93(3):196-9.
13. Vachvanichsanong P. Urinary tract infection: one lingering effect of childhood kidney diseases- review of the literature. *Children*. 2007;9:17.
14. Lidfeldt KJ, Herthelius M. Antenatal hydronephrosis: infants with minor postnatal dilatation do not need prophylaxis. *Pediatr Nephrol*. 2008;23(11):2021.



SS-045

Çocuklarda İdrar Yolu Enfeksiyonu Etkenleri ve Antibiyotik Direnç Oranları**Cansu Dursun¹, İbrahim Gökçe², Neslihan Çiçek², Ayşe Sümeyye Atalay², Serçin Güven², Özde Nisa Türkkan², Nurdan Yıldız², Harika Alpay²****¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul****²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, İstanbul**

Amaç: Bu çalışmada idrar yolu enfeksiyonu (İYE) nedeniyle polikliniğimize başvuran çocukların demografik, klinik, laboratuvar ve görüntüleme bulgularının saptanması, en sık görülen üropatojenlerin belirlenmesi, güncel antibiyotik direnç oranlarının saptanması ve bu veriler ışığında profilaksi ve tedavide kullanılabilecek ajanların belirlenmesi amaçlanmıştır.

Hastalar ve Yöntem: Bu çalışmada 01.01.2015-31.12.2023 tarihleri arasında Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi çocuk nefroloji polikliniğine başvuran, 0- 18 yaş arasındaki İYE tanısı almış 520 hasta değerlendirilmiştir. Çalışmaya İYE semptomu olan ve idrar kültüründe anlamlı miktarda (orta akım idrar yönteminde $\geq 10^5$ cfu/ml, mesane kateterizasyonunda $\geq 10^4$ cfu/ml) üremesi olan hastalar dahil edilmiştir. Hastalara ait bilgiler, hastane veri tabanından ve takip dosyalarından retrospektif olarak incelenmiştir.

Bulgular: İdrar yolu enfeksiyonu tanısı almış 520 hastada toplam 692 İYE atağı ve 713 mikroorganizma üremesi çalışmaya dahil edildi. Hastaların %72.3'ü kızdı. Hastaların başvuru ortanca yaşı 72 ay idi. En sık eşlik eden komorbidite spina bifidaydı (%19.2). En sık saptanan ürogenital anomaliler sırasıyla vezikoüreteral reflü (%30.8), nörojenik mesane (%24) ve işeme disfonksiyonu (%13.1) idi. Başvuruların %82.5'i sistit, %17.5'i piyelonefrit idi; atakların %81.9' u tekrarlayan İYE idi. En sık rastlanan başvuru semptomları ateş, idrarda kötü koku, karın ağrısı ve idrar yaparken yanma idi. En sık saptanan gram (-) etkenler sırasıyla *Escherichia coli* (%61.9), *Klebsiella pneumoniae* (%17.7) ve *Proteus mirabilis* (%4.5); en sık gram (+) etken ise *Enterococcus faecalis* (%6.6) idi. Çalışmamızda ampicilin direnci %77.2, amoksisilin-klavulanat %57.5 saptandı. Sıklıkla kullanılan sefalosporinlerden sefiksime direnci %43.2, sefuroksim aksetil %51.7, seftriakson %40.4 ve sefepim %7.5 idi. Trimetoprim- sulfametoksazol direnç oranı %51, nitrofurantoin %23.2, siprofloksasin %33.9, amikasin %17, gentamisin %21.8 saptandı. En düşük direnç oranına karbapenem grubu (meropenem %1.5, ertapenem %1.7 ve imipenem %5.3) sahipti. Gram (-) üropatojenlerin %45.1'i (297/658) çoklu ilaç direncine (genişlemiş spektrumlu beta-laktamaz, AmpC beta-laktamaz, karbapenemaz üreten bakteriler) sahipti. İlk İYE ve tekrarlayan İYE'de antibiyotik direnç oranları karşılaştırıldığında, imipenem ve trimetoprim-sulfametoksazole karşı tekrarlayan İYE'lerde daha yüksek direnç oranları saptandı. Voiding sistoüretrografi yapılan hastaların %37.8'inde vezikoüreteral reflü; dimerkaptosüksinik asit sintigrafisi yapılan hastaların %47.9'unda parankimal skar saptandı. Son kontrolde hastaların %5'inde proteinüri, %5'inde hipertansiyon vardı. Hastaların sadece %0.8'inde glomerüler filtrasyon hızı 90 ml/dk/1.73m²'nin altında saptandı.



Tablo-İdrar kültüründe üreyen bakterilerin antibiyotik direnç oranları

	<i>Escherichia coli</i> (%)	<i>Klebsiella pneumoniae</i> (%)	<i>Enterococcus faecalis</i> (%)	<i>Proteus mirabilis</i> (%)	Toplam (%)
Amikasin	19.6	15	-	6.3	17
Amoksisilin-klavulanat	61.2	48.3	0	31.6	57.5
Ampisilin	77.5	99.2	19.2	56.7	77.2
Ertapenem	0.7	6.4	-	0	1.7
Gentamisin	19.7	26.2	-	35.7	21.8
İmipenem	0.2	4.8	-	31.3	5.3
Meropenem	0	4	-	0	1.5
Nitrofurantoin	7.6	58.3	14.3	93.3	23.2
Piperasilin-tazobaktam	17.9	49.2	-	3.1	24.6
Sefepim	6.6	5.6	-	3.1	7.5
Sefiksım	46	52.4	-	6.3	43.2
Seftazidim	46.3	57.1	-	6.3	45.4
Seftriakson	42.4	54	-	9.4	40.4
Sefuroksım	69.4	81	-	43.8	66.7
Sefuroksım aksetil	52.6	70.6	-	15.6	51.7
Siprofloksasin	31.2	48.4	14.9	34.4	33.9
Trimetoprim-sulfametaksazol	51.5	54.4	-	51.6	51

Sonuç ve Tartışma: Son yıllarda gereksiz ve uygunsuz antibiyotik kullanımı nedeniyle antibiyotiklere karşı direnç tüm dünyada giderek artmakta ve önemli bir halk sağlığı sorunu haline gelmektedir. Çalışmamızda da benzer şekilde çoklu ilaç direncine sahip patojenlerin hızla arttığı, antibiyotik direnç oranlarında korkutucu bir yükseliş olduğu görülmektedir. Her ülke, her şehir ve hatta her ünite kendi mikro-çevrelerinde değişen antibiyotik direnç oranları nedeniyle kendi direnç profilini belirli aralıklarla gözden geçirmeli, güncel direnç oranlarını belirlemeli, ampirik tedavi seçeneklerini gözden geçirerek olası tedavi başarısızlığını en aza indirmelidir.



SS-046

Tipik Hemolitik Üremik Sendromlu Çocuklarda Klinik Özellikler ve Prognoz; Laktat Dehidrogenaz Yüksekliği Ne Anlama Gelir?

Hilal Arat¹, Neslihan Çiçek², Ayşe Sümeyye Atalay², Ülger Altuntaş², Özde Nisa Türkkan², Serçin Güven², Nurdan Yıldız², İbrahim Gökçe²

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Nefroloji Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: İshal ilişkili Hemolitik Üremik Sendrom (HÜS), çocuklarda akut böbrek hasarının en önemli nedenlerinden birisidir. Hastaların çoğunda tam iyileşme görülmekle birlikte, bazı hastalarda hipertansiyon, proteinüri ve kronik böbrek hasarı gibi uzun dönem sekeller görülebilmektedir. Bu çalışmada ishal ilişkili HÜS tanılı hastalarımızın başvuru özelliklerini ve uzun dönem prognozlarını değerlendirmeyi amaçladık.

Materyal-Metod: 2011-2023 yılları arasında Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji Ünitesinde ishal ilişkili HÜS tanısı ile izlenen 18 hasta (8 erkek, 10 kız) değerlendirildi.

Bulgular: Hastaların medyan (IR) başvuru yaşı ve izlem süresi 1.5 (1.8) yaş ve 2.2 (3.9) yıl idi. Başvuruda tGFH (tahmini glomerular filtrasyon hızı) medyan değeri 19.5 (31.3)

ml/dk/1.73m² saptandı, 11 (%61) hastaya diyaliz uygulandı; medyan diyaliz gün sayısı 6 (10) idi. Kan "laktat dehidrogenaz" (LDH) düzeyi ile başvuru tGFH arasında negatif ilişki saptandı (p=0.05). Bir hasta 5. günde nörolojik komplikasyon nedeni ile kaybedildi. Son kontrolde, bir hasta dışında, on yedi hastanın tGFH değerleri normal sınırlarda idi (medyan: 138.1 (53.3) ml/dk/1.73m²), bir (%5.9) hastada tGFH (79 ml/dk/1.73m²) saptandı. İki (%11.8) hasta anti hipertansif tedavi kullanmakta ve 3 (%17.6) hastada proteinüri devam etmekteydi. Son kontrollerinde, başvuruda diyaliz yapılan 10 hasta ve yapılmayan 7 hastanın tGFH değerleri karşılaştırıldığında (sırasıyla 122.5±56.3 ve 156.6±18.9 ml/dk/1.73m²) anlamlı fark saptanmadı (p=0.17). Ancak başlangıç diyaliz süresi ile son tGFH arasında negatif ilişki bulundu (p=0.01).

Sonuç: İshal ilişkili HÜS'de başvuru LDH yüksekliği akut dönemdeki diyaliz ihtiyacı için, diyaliz süresi ise uzun dönem prognozda böbrek fonksiyonu için yol gösterici olabilir.

Anahtar Kelimeler: Diyaliz, HÜS, LDH, tGFH



SS-047

İdiyopatik Böbrek Taşı Hastalarında Komorbidite Sıklığı ve İdrar Metabolik Analizine Etkisi: Tek Merkez Deneyimi

Serim Pul

Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefroloji Kliniği

Amaç: Çocukluk çağında üriner sistem taşlarının uzun dönemde parankime hem direkt hem de obstrüksiyona ikincil hasar riski nedeniyle hastaların erken tanısı ve etyolojiye yönelik etkin tedavisi uzun dönem böbrek sağkalımı için önemlidir. Böbreğin primer taş hastalıkları patogenetik olarak çoğunlukla iyi tanımlanmış olup spesifik tedavilerle son dönem böbrek hastalığı insidansı azalmıştır. Böbrek taşına sıklıkla eşlik eden kronik hastalıkların ve tedavilerinin taş patofizyolojisiyle ilişkisi yeterince aydınlatılmamıştır. Bu çalışmayla pediatri pratiğinde böbrek taşıyla birlikteliği sık görülen kronik hastalıkların ve bu hastalıklarda kullanılan bazı spesifik tedavilerin olası metabolik ve klinik etkilerinin değerlendirilmesi amaçlandı.

Hastalar ve Yöntem: Ocak 2023 ve ocak 2025 tarihleri arasında Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nefroloji polikliniğine böbrek taşı sebebiyle başvuran çocuk hastalar çalışmaya dahil edildi. Hasta dosyaları geriye dönük incelenerek başvuru tarihine ait ultrasonografi bulguları, kronik hastalıkları, kronik tedavileri, varsa böbrek taşına yönelik operasyon öyküsü, soygeçmiş bilgileri ve idrar metabolik tetkik verileri kaydedildi. Primer böbrek taşı hastalığı tanısı alanlar, glomerüler filtrasyon hızı <60 ml/dk olanlar ve verileri yetersiz hastalar çalışma dışı bırakıldı. İdrarın metabolik verileri her hasta için kendi yaş gruplarına özel belirlenmiş referans aralıklarıyla değerlendirildi.

Bulgular: Çalışmaya dahil edilen 285 hastanın 138'i kız, 147'si erkek olup ortalama yaş 91 ay bulundu. Hastaların 127'sinde (%44,5) eşlik eden en az bir hastalık vardı. Tüm hastaların 30'unda (%10,5) operasyon öyküsü ve 144'ünde (%50,5) aile hikayesi vardı. İdrarın metabolik verileriyle 40 (%14) hastada hiperkalsiüri, 80 (%28) hastada hiperokzalüri ve 64 (%22,4) hastada hipositratri saptandı. Eşlik eden komorbidite oranı en yüksek hiperkalsiüri (24, %60) grubundayken en düşük hipositratri (27, %42,1) grubunda olduğu görüldü. Gastroenterolojik hastalıklarda hiperkalsiüri ve hiperokzalüri; ailevi akdeniz ateşi hastalarında hipositratri ve hiperkalsiüri; ürolojik hastalıklardaysa hipositratri ve hiperokzalüri ön plandaki metabolik anomalilerdi. Antiepileptik kullanan hastalarda hiperokzalüri ve hiperkalsiüri benzer oranlarda yüksekken hipositratri düşük orandaydı.

Sonuç: İdrarın metabolik anomalileri kronik hastalıklarda değişkenlik gösterebilmektedir. Hastalığa ve kullanılan tedaviye göre etyolojiye yönelik tedavi planlaması yapılmalıdır.

Anahtar Kelimeler: böbrek taşı, hiperkalsiüri, hiperokzalüri, hipositratri, komorbidite



SS-048

Son Dönem Böbrek Hastalığı Olan Çocukların Etiyolojilerinin ve Renal Replasman Tedavisi Tiplerinin Epidemiyolojik Olarak İncelenmesi: Marmara Pediatrik Nefroloji Deneyimi

Muhammet Terzioğlu¹, Özde Nisa Türkkan², Ayşe Sümeyye Atalay², Ülger Altuntaş², Serçin Güven², Nurdan Yıldız², Neslihan Çiçek², İbrahim Gökçe²

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri ABD, İstanbul

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Nefroloji BD, İstanbul

Kronik böbrek hastalığı (KBH) fonksiyonel veya anatomik geri dönüşümsüz böbrek hasarıdır. Renal replasman tedavisi (RRT) gerektiren son dönem böbrek hastalığına (SDBH) ilerleyebilirler. Çalışmamızda RRT alan SDBH hastalarımızın KBH etiyolojilerinin yıllar içerisindeki değişimini, RRT tipleri arasındaki farkları değerlendirmeyi amaçladık.

Çocuk Nefroloji Polikliniğimizde 1994-2025 yılları arasında RRT başlanan 0-18 yaş arasındaki çocuklar çalışmaya dahil edilmiştir. Hastalar; tanı, doğum tarihi, cinsiyet, başvuru yaşı, tanı yaşı, RRT başlangıç yaşı, RRT modaliteleri açılarından retrospektif olarak değerlendirilmiştir. Hastalar başvuru tarihlerine göre; 1994-2014 (1.grup) ve 2015-2025 (2. grup) yılları arası iki ayrı gruba ayrılarak değerlendirilmiştir. Hastalar tanılarına göre altı ana kategoriye ayrılarak değerlendirilmiştir.

Toplam 186 hastanın 90'ı kız, 96'sı erkekti. Birinci grupta 48'i kız, 48'i erkek olup ikinci grupta 42'si kız, 48'i erkekti. Hastaların 176'sı Türk vatandaşı olup 10'u yabancı ülke vatandaşıydı. Tüm kohortta altta yatan en sık neden ürolojik problemler ve tübülointerstiyel hastalıklardır (%45,7). Birinci grupta en sık neden ürolojik problemler ve tübülointerstiyel hastalıklar (%51) olup sırasıyla kalıtsal metabolik hastalıklar (%21,9), primer glomerülofritler (%14,6), kistik renal hastalıklar (%8,3), sekonder glomerülopatiler (%2,1) ve böbrek kanserleri (%2,1) takip etmekteydi. İkinci grupta en sık neden ürolojik problemler ve tübülointerstiyel hastalıklar (%40) olup primer glomerülofritler (%24,4), kalıtsal metabolik hastalıklar (%13,3), kistik renal hastalıklar (%12,2), sekonder glomerülopatiler (%7,8) ve böbrek kanserleri (%2,2) takip etmekteydi. Başlangıç tedavi yöntemi olarak hastaların %51,1'inde (95/186) PD, %37,1'inde (69/186) HD, %11,8'inde (22/186) RT uygulanmıştır. PD başlanan hastaların 11'i (%11,5) HD tedavisine geçerken, 32'sine (%33,6) RT yapılmıştır. HD başlanan hastaların ise 5'i (%5,7) PD tedavisine geçerken, 24'üne (%33,3) RT yapılmıştır. İlk grupta 9 (1HD,2TX,6PD), ikinci grupta 10 hasta (1HD,3TX,6PD) toplamda 19 hasta (%10,2) hayatını kaybetmiştir.

Son dönem böbrek hastalığına ilerleyen çocuklarda en sık görülen neden ürolojik problemler ve tübülointerstiyel hastalıklardır. Gelişmiş ülkelerde bu oran yaklaşık %30'dur. Ürolojik problemlerin antenatal takip ve postnatal rutin çocuk sağlığı izlemi ile erken tanısının konulması, mortalitesi yüksek olan SDBH'na ilerlemesinin önlenmesinde önemlidir.



Anahtar Kelimeler: hemodiyaliz, kronik böbrek hastalığı, periton diyalizi, renal replasman tedavisi

Etiyoloji tablosu

Etiyoloji	Hasta sayısı (toplam)	2014 ve öncesi	2015 ve sonrası
Ürolojik problemler/tübülointerstisyel hastalıklar	85	49	36
- Vezikotüretal reflü	13	10	3
- Nörojen mesane	15	12	3
- Hipoplazi-displazi-aplazi	25	12	13
- Posterior üretral valv	15	9	6
- Multipl ürolojik sorun	11	3	8
- Nefrokalsinozis/Nefrolithiazis	3	1	2
- Akut Tübüler Nekroz	3	2	1
Primer glomerülofrit	36	14	22
- Fokal segmental glomerüloskleroz	16	6	10
- Konjenital nefrotik sendrom	7	2	5
- Steroid dirençli nefrotik sendrom	4	3	1
- C3 glomerülofrit	3	1	2
- Hızlı ilerleyen glomerülofrit	2	1	1
- Membranöz glomerülofrit	1	1	0
- Diffüz mezangial skleroz	2	0	2
- Ig A nefropatisi	1	0	1
Sekonder glomerülopatiler	9	2	7
- Sistemik lupus eritematozis	1	1	0
- Hemolitik üremik sendrom	7	1	6
- Amiloidoz	1	0	1
Kistik renal hastalıklar	19	8	11
- Otozomal resesif polikistik böbrek hastalığı	8	2	6
- Juvenil nefritizis	11	6	5
Kalıtsal/metabolik hastalıklar	33	21	12
- Alport hastalığı	11	6	5
- Primer hiperoksalüri tip 1	3	0	3
- Schimke immunosseöz distrofisi	2	1	1
- Bartter sendromu	2	2	0
- Sistinozis	6	6	0
- Joubert sendromu	3	2	1
- Bardet biedl sendromu	2	2	0
- Nadir sendromlar	3	1	2
Böbrek kanserleri	4	2	2



SS-049

Yenidoğan Döneminde İdrar Yolu Enfeksiyonu Sıklığı ve Risk Faktörleri**Hatice Hilal Özgüner Küçük**

Amaç: Yenidoğan idrar yolu enfeksiyonu (İYE) ile ilgili çalışmalar literatürde yetersizdir. Biz bu çalışmamızda, retrospektif olarak, yenidoğan yoğun bakım ünitesindeki (YYBÜ) İYE sıklığını, demografik özelliklerini, eşlik eden komorbid durumlarını, risk faktörlerini, laboratuvar ve görüntüleme bulgularını araştırmayı planladık. Ayrıca ikincil amaç olarak, idrar kültüründe izole edilen bakterilerin bakteriyolojik profilini ve antibiyotik duyarlılıklarını belirlemeyi amaçladık.

Materyal ve Metod: Bu çalışmada 1 Ocak 2014-12 Eylül 2023 tarihleri arasında Marmara Üniversitesi YYBÜ'nde yatan 4117 hasta tarandı ve İYE tanısıyla izlenen ve tedavi alan 183 yenidoğan üzerinde retrospektif olarak yapıldı. Çalışmaya term ve preterm bebekler dahil edildi. İdrar kültürü steril idrar sondası ile alınan hastalar dahil edildi. Hastalara ait bilgiler hasta dosyalarından ve hastane veri tabanından elde edildi.

Bulgular: Yenidoğan İYE sıklığı %4.44 saptandı. Hastaların %66.1' i erkekti. Hastaların % 67.2' si sezeryan ile doğmuştu. Hastaların %47.5' i preterm ve %87.9' unda İYE hastane kaynaklı idi. Hastaların %74.3' ünde hiperbilirubinemi vardı. Hastaların %35.5' inin annesinde gebelikte İYE öyküsü vardı. Tanı anında en sık saptanan semptom/bulgu (%47.2) sarılıktı. Hastaların %15.8' inde tanı anında sepsis kliniği mevcuttu. Hastaların 1/3' ünden azında piyüri ve yaklaşık 1/10' unda nitrit pozitifliği vardı. Üriner ultrasonografi (USG) yapılmış olan hastaların sadece %15.8' inde üriner anomali saptandı. En sık rastlanan anomali pelvikaliektazi idi. İdrardan izole edilen patojenlerin %76.5' i gram (-), %20.8' i gram (+) ve %2.7' si mantar idi. En sık üreyen patojenler sırasıyla *Klebsiella pneumoniae* (%28.5), *Escherichia coli* (%21.9) ve *Enterococcus faecalis* (%17) idi. Tüm kohortta ampisilin direnci %69.3, gentamisin direnci %24.8 saptandı. Ampisilin ve/veya gentamisin duyarlılığı çalışılmış olan 168 hastada ampisilin ve gentamisinden en azından birine duyarlı olmayanların oranı %22 idi. Sefaksim direnci %74.6 idi, diğer sefalosporin grubu antibiyotiklere karşı direnç oranları da benzerdi. Nitrofurantoin direnci %28, trimetoprim-sulfametoksazol (TMP- SMX) direnç oranı %16.5 saptandı. *Escherichia coli*'nin başta ampisilin, nitrofurantoin ve piperasilin-tazobaktam olmak üzere direnç oranları *Klebsiella pneumoniae*'ye göre istatistiksel olarak daha düşük saptandı.

Sonuç ve Tartışma: Yenidoğan döneminde geçirilmiş İYE, renal parankimal skar ve kronik böbrek hasarı açısından çok önemli risk faktörüdür. Bu nedenle uzun dönem komplikasyonları gelişmeden erken dönemde etkin tedavinin verilmesi ve riskli hastaların belirlenip yakından takibe alınması önemlidir. Yenidoğan sarılığının etyolojisinde İYE akıldan çıkarılmamalıdır. Prenatal öyküde annede gebelikte geçirilmiş İYE sorgulanmalıdır. Yenidoğan İYE' sinde altta yatabilecek üriner patolojiler açısından üriner USG mutlaka yapılmalıdır. Her merkez belirli aralıklarla antibiyotik direnç oranlarını saptamalı ve ampirik tedavide yeni kombinasyonları bu sonuçlar ışığında belirlemelidir.

Anahtar kelimeler: Yenidoğan, İdrar Yolu Enfeksiyonu, Hiperbilirubinemi, *Klebsiella Pneumoniae*, *Escherichia Coli*, *Enterococcus Faecalis*



SS-050

Kistik Fibrozis Tanılı Hastalarda Uykuda Solunum Bozuklukları

M. Özince Beniz¹, C.A.Yıldız², M. Selçuk Balcı², Ş. Karabulut², M. Akkitap Yiğit², F. Özdemircioğlu², E. E. Baysal², M. Sabancı³, A. P. Ergenekon², Y. Gökdemir², B.Karadağ², E. Erdem Eralp²

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Uyku Tıbbi Merkezi, İstanbul, Türkiye

Amaç: Kistik fibrozis (KF) hastalarında incelenen polisomnografi sonuçlarıyla uykuda solunum bozukluklarını, obstrüktif uyku apne (OUA) sıklığını belirlemek ve bu hastaların demografik, klinik, mikrobiyolojik, spirometrik özelliklerinin uyku apnesi ile ilişkisini ortaya koymaktır.

Gereç-Yöntem: Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Polikliniği tarafından takipli 60 KF (20 kadın, 40 erkek) hastası çalışmaya dahil edildi. Hastaların demografik özellikleri, modülatör tedavi alıp almadığı, komorbiditeleri, vücut kitle indeksleri (VKI), balgam kültür üremeleri, son bir yıl içindeki atak ve hastaneye yatışları kaydedildi. Solunum fonksiyon testleri (SFT) yapıldı. Hastalardan Epworth

Uykululuk Skorlaması (ESS), Pediatrik Uyku Anketi (PUA), Pittsburgh Uyku Kalitesi Ölçeği (PUKÖ) anketleri dolduruldu. Polisomnografi (PSG) ve Kapnografi uygulandı.

Bulgular: Hastaların PSG leri değerlendirildiğinde uyku apnesi saptanan hastaların toplamda 17(%28,8) kişi olduğu ve bunların 15' inde hafif, birinde orta, birinde ağır obstrüktif uyku apnesi olduğu tespit edildi. Demografik verilerde cinsiyet(p:0,747), BMI(p:0,840), delF508 mutasyonun varlığı(p:0,284), eşlik eden komorbid hastalıklardan pankreas yetmezliği(p:0,055), diabetes mellitus(p:0,239), karaciğer yetmezliği(p:0,949), kolonizasyon durumları (MRSA için p değeri: 0,162, Psedomonas Auriginosa için p değeri:0,024), modülatör tedavi alıp almadığı(p:0,2) gibi durumlar incelendiğinde Psedomonas Auriginosa kolonizasyon durumuyla anlamlı bir korelasyon saptanırken diğer verilerde korelasyon saptanmadı. Aynı zamanda yapılan anketler ve PSG sonuçları arasında anlamlı bir korelasyon saptanmadı (ESS için p değeri:0,768, PUA için p değeri:0,691, PUKÖ için p değeri:0,262). SFT de FEV1 değeri ile PSG sonucu arasında anlamlı korelasyon saptandı(p:0,038).

Sonuç: KF hastalarında uykuda solunum bozukluğu; hastaların yaşam kalitesini ve prognozunu kötü etkilemektedir. Hastaların takibinde akla gelmesi gereken bir problemdir ve erken tanı yetişkin dönemde yaşanacak olası sorunların önüne geçmekte önem arz eder.

Hastaların demografik, klinik, mikrobiyolojik, spirometrik özelliklerinin uyku apnesi ile ilişkisini ortaya koymak erken tanı ve tedaviye yardımcı olabilir. Bu alanda çalışmaların devam etmesi ve detaylandırılması gerektiğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: Kistik Fibrozis, Polisomnografi, Obstrüktif Uyku Apnesi



SS-051

KİSTİK FİBROZİSLİ ÇOCUKLARDA MAKRO BESİN ÖĞESİ ALIMI VE PANKREATİK ENZİM REPLASMAN DOZUNUN BÜYÜME İLE İLİŞKİSİ

Damla Kocaman¹, Nihan Çakır Biçer², Murat Baş², Merve Selçuk³, Şeyda Karabulut³, Ayça Ceren Yıldız³, Almala Pınar Ergenekon³, Ela Erdem Eralp³, Yasemin Gökdemir³, Fazilet Karakoç³, Bülent Karadağ³

1 Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Beslenme ve Diyetetik Ana Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

2 Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Beslenme ve Diyetetik Bölümü, İstanbul, Türkiye

3 Marmara Üniversitesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

Giriş ve Amaç

Kistik fibrozisli hastaları yaklaşık %85'inde pankreas yetersizlik görülmektedir. Pankreatik enzim replasman tedavisi (PERT) dozajı kişiye özel olmalıdır; en düşük etkili dozla başlanarak ağırlık kazanımı ve gastrointestinal semptomlara göre en düşük etkili doza titre edilmelidir. Bu çalışmamızdaki amacımız, tüketilen besin öğesi miktarlarını alan enzim dozlarıyla karşılaştırarak ağırlık, boy, beden kütle indeksi ve persentil değerleri üzerindeki etkisini araştırmaktır.

Gereç ve Yöntem

Çalışmaya Marmara Üniversitesi Selim Çöremen Kistik Fibrozis Merkezi'nde takip edilmekte olan 2- 18 yaş arasındaki 81 kistik fibrozis hastası dahil edilmiştir. Hastalardan alınan besin tüketim kayıtları BeBİS isimli programda analiz edilerek günlük tükettikleri besin öğesi miktarları kaydedilmiştir. Hastaların eş zamanlı FEV1, ağırlık, boy, beden kütle indeksi (BKI) değerleri ve enzim replasman tedavi dozları hasta dosyalarından kaydedilmiştir.

Sonuçlar

Çalışmadaki hastaların yaş ortalaması $8,78 \pm 4,37$ yıl olup, hastaların 42'si (%51,9) erkektir. Modülatör tedavi alan hasta sayısı 25 (%30,9)'tır. Hastaların BKI percentili ortalaması $38,23 \pm 26,65$ ve kilogram başına lipaz enzim dozunun ortalaması $5570,9 \pm 721,5$ olarak bulunmuştur. Modülatör alma durumlarına göre karşılaştırıldığında, modülatör tedavi alan hastaların günlük protez ve günlük lipaz dozlarının almayanlara göre anlamlı düzeyde daha yüksek olduğu saptanmıştır ($p < 0,05$). Hastalara ait demografik özellikler tablo 1'de verilmiştir.



Tablo 1: Demografik Özellikler

	Toplam n:81
Yaş, yıl, ortalama $\pm$ SD (2–18 years)	8.78 $\pm$ 4.37
Cinsiyet, n (%)	
Erkek	42 (52%)
Kız	39 (48%)
Mutasyon, n(%)	
Homozigot F508	17 (21%)
Heterozigot F508	21 (26%)
Other	53 (53%)
Modulator tedavi kullanımı, n(%)	25(30.9%)
Fekal elastaz, ortanca(min-max)	27.0(0.2-802)
Gram yağ başına lipaz (IU), ortalama $\pm$ SD	1524,46 $\pm$ 721,53
Kilogram başına lipaz (IU) ,ortalama $\pm$ SD	5570.90 $\pm$ 2065.92

Tartışma

Uzun yıllar boyunca kistik fibrozisli bireyler için malnütrisyon tedavi edilmesi gereken bir problem ve steatore enerji kaybının başlıca sebebi olmuştur. Kistik fibroziste iyi beslenme optimal solunum fonksiyonunun sağlanması ve devam ettirilmesinde büyük önem taşımaktadır. Öte yandan malabsorbsiyon ile ilgili faktörler, gastrointestinal semptomlar, optimum büyüme için bireyselleştirilmiş pankreas enzimi replasman dozu gibi diğer faktörler de her hasta için dikkate alınmalıdır.



SS-052

Akondroplazili Çocuklarda Vosoritid Kullanımı- Klinik Deneyim**Ahmet Kahveci¹, Didem Helvacioğlu¹, Aylin Tugba Canbaz¹, Aylin Gunay¹, Zehra Yavaş Abalı¹, Abdullah Bereket¹, Serap Demircioğlu Turan¹****¹ Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Endokrinoloji Bilim Dalı**

Amaç: Akondroplazi, FGFR3 genindeki mutasyonlarla karakterize edilen rizomelik kısıllığın en yaygın şeklidir. Bir C-tipi natriüretik peptid analogu olan vosoritid, akondroplazili çocuklarda lineer büyümeyi stimüle etme konusunda umut vaat etmektedir. Bu çalışma, akondroplazi tanısı konmuş çocuklarda vosoritid kullanımına ilişkin gerçek yaşam deneyimlerini sunmayı amaçlamaktadır.

Bulgular: Çalışmamız vosoritid tedavisi alan akondroplazili çocuklarda prospektif olarak tasarlanmış ve tedavi ile yıllık büyüme hızı ve antropometrik parametrelerdeki değişiklikleri bulmayı hedeflemiştir. Akondroplazi tanısı konmuş, güncel yaş ortalaması 8.28 ± 4.06 yıl olan 16 çocuğun (8 erkek) klinik özellikleri incelendi. Olguların 2'si pubertal dönemde idi. Antenatal izlemde %81'inde iskelet displazisinden şüphelenilen olguların 13/16'sında baziller invajinasyon, foramen magnum stenozu, hidrosefali gibi komplikasyonlar bulunmaktaydı. Polisomniografik değerlendirmede %31 olguda çeşitli derecelerde uyku apnesi mevcut olup %19'u (3/16) non- invaziv mekanik ventilator desteği almaktaydı. Tüm hastaların ortalama 2.94 ± 2.66 yıl süreyle tedavisiz izlemleri mevcuttu. Vosoritide tedavisi ortalama 0.98 ± 0.57 yıl süreyle 15 mcg/kg/gün verildi. Vosoritide tedavisi sonrası hastaların büyüme hızlarında tedavi öncesine göre anlamlı artış olduğu görüldü (Ortalama 4.06 ± 2.29 cm/yıl, -2.08 ± 0.91 SDS 'den 5.99 ± 1.46 cm/yıl, -0.19 ± 1.31 SDS; $p:0.01$, <0.001). Vosoritide tedavisi altında büyüme hızları yetersiz ve IGF-1 değerleri düşük olan 5 olguya büyüme hormon uyarı testi yapılarak 2 olguda eksiklik tespit edildi. Vosoritide tedavisi öncesine göre tedavi altında vücut segment ölçümleri arasında anlamlı fark olmadı. Bu da, vosoritid ile büyümenin orantılı olduğunu ve akondroplazili çocuklar için tipik vücut oranlarını koruduğunu düşündürmekle birlikte, daha uzun tedavi sürelerinde farklılık olup olmayacağı takipte görülecektir. Diğer antropometrik parametre değerlendirmeleri Tablo 1'de sunulmuştur.

	Tedavi Öncesi n: 16	> 6 ay tedavi alan n:13	>12 ay tedavi alan n: 9	p value
Boy SDS(Hoover)	0.40 ± 1.18	0.42 ± 1.22	0.39 ± 1.13	0.94
Bacak Uzunluğu SDS	0.82 ± 1.70	0.63 ± 1.41	0.79 ± 1.59	0.94
Oturma Yüksekliği SDS	-0.36 ± 1.40	0.23 ± 1.83	-0.06 ± 1.18	0.58
Oturma Yüksekliği/Bacak Uzunluğu SDS	-1.18 ± 1.42	-0.69 ± 1.19	-0.43 ± 1.46	0.38
Oturma Yüksekliği/Boy SDS	-1.32 ± 1.68	-0.78 ± 1.41	-0.82 ± 1.49	0.59

Sonuçlar: Vosoritid, akondroplazili çocuklarda büyüme hızını artırmakla birlikte, boy SDS'sine ve vücut oranlarına etkisinin daha uzun zamanlı takiplerde görüleceği düşünülmektedir.



SS-053

Rabdomiyoliz Ayırıcı Tanısında Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Yeri; Acil Serviste Rabdomiyoliz Sıklığı

Ulkar Nabiyeva¹, Burcu Öztürk Hişmi², Emel Ekşi Alp³, Goncagül Haklar⁴

¹Marmara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul ²Marmara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma Ana Bilim Dalı, İstanbul ³Marmara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Acil Ana Bilim Dalı, İstanbul ⁴Marmara Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Biyokimya Ana Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: Çocuk acil servisine başvuran hastalarda CPK testi isteme oranlarını, CPK yüksekliği sıklığını ve CPK yüksekliği tespit edilen hastalarda metabolik hastalık varlığı, özellikle yağ asidi oksidasyon defektleri gibi tanılarının sıklığını incelemektir. Bu bağlamda, metabolik hastalık tanısında tandem kütle spektrometrisi (MS/MS) yöntemi ile açılarnitin profili kullanım oranları değerlendirilmiş ve bu testin özellikle CPK yüksekliği atak anında tanı koymadaki etkinliği analiz edilmiştir. Çalışma, CPK yüksekliği olan çocuklarda metabolik hastalıkların erken tanı ve tedavisindeki önemini ortaya koymayı ve pediatrik acil servislerde bu hastalıkların tanısall yaklaşımalarını optimize etmeyi amaçlamaktadır.

Gereç-Yöntem: Çalışmaya Ocak 2021-Aralık 2023 tarihleri arasında Marmara Eğitim ve Araştırma Hastanesi Acil Servise başvuran 0-18 yaş arasında ve CPK değeri 190 U/L üzerinde olan çocuk hastalar dahil edilmiştir.

Bulgular: CPK değeri 1000 U/L üzerinde olan hastalar arasında, 41 hastanın (%20,09) CPK değerlerinde tekrar yükselme saptanırken, 158 hastanın (%77,45) değerlerinde herhangi bir tekrarlama gözlenmemiştir.

Etiyolojik nedenler arasında enfeksiyonlar (%57) ön planda yer alırken, nörolojik nedenler (%16), metabolik bozukluklar (%6) ve diğer nedenler (%19) daha az sıklıkla gözlenmiştir. CPK yüksekliği ciddiyeti arttıkça, açılarnitin profilinin istenme oranında da artış gözlenmiştir.

Çalışma sonucunda kalıtsal metabolik hastalıkların oranı %5,39 (n=11) olarak tespit edilmiştir. Bu hastalardan 4'ü (%1,96) CPK yüksekliği araştırılırken yeni tanı almış, 7'si ise (%3,43) önceden tanı almış olup tetikleyici bir faktörle yeniden aktive olmuştur.

Kalıtsal metabolik hastalıkların yanı sıra 24 hastada (%11,7) musküler distrofi tanısı tespit edilmiştir. Bu hastaların 12'si (%5,9) yeni tanı almış, 12'si ise (%5,9) daha önce tanı konmuş bireyler olarak belirlenmiştir.

Sonuç: CPK düzeyi normale dönse bile, kalıtsal metabolik hastalıkların tamamen dışlanamayacağı göz önünde bulundurulmalı ve bu nedenle hastaların takibi sürdürülmelidir. Özellikle, ataklarla birlikte CPK düzeyinde artış gösteren ve sonrasında normale dönen hastalarda da kalıtsal metabolik hastalık şüphesi devam etmektedir.

Bu çalışmanın sonuçları, kalıtsal metabolik hastalıkların ve musküler distrofinin erken tanısında CPK düzeyinin izlenmesinin önemini ortaya koymuştur.

Anahtar Kelimeler: Rabdomiyoliz, CPK yüksekliği, açılarnitin profili, kalıtsal metabolik hastalıklar



SS-054

Metabolik Hastalıkların Acillerini Tanıyor Muyuz? Çocuk Acile Başvurusu Yapılan Tanılı/Tanısız Metabolik Acillerin 18 Aylık Değerlendirilmesi, Tek Merkez Deneyimi

İhsan Özdemir¹, Ayça Burcu Kahraman²

1 Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Acil Bölümü, Konya, Türkiye

2 Konya Şehir Hastanesi, Çocuk Metabolizma Hastalıkları Bölümü, Konya, Türkiye

Giriş: Kalıtsal metabolik hastalıklar, enzim veya kofaktör eksikliğine bağlı olarak, yaşamın herhangi bir döneminde hayatı tehdit eden akut metabolik krizlerle kendini gösterebilir. Ülkemizde akraba evliliğinin yüksek olması (%24) ve göçmen nüfusunun artışı nedeniyle çocuklarda kalıtsal metabolik hastalıkların görülme sıklığı artmaktadır. Küresel insidansı ise her 100.000 canlı doğumda 50,9 olduğu tahmin edilmektedir.

Materyal ve Metot: Çalışmamızda, Mayıs 2023-Ekim 2024 tarihleri arasında Çocuk Acil Polikliniğine (ÇAP) başvurusu yapılan metabolik hastalık tanılı ve çeşitli semptomlarla başvurup yatırılan sonucunda metabolik hastalık tanısı alan hastaların tanımlayıcı bulguları retrospektif değerlendirilerek metabolik hastalık acillerine dikkat çekmeyi amaçladık.

Bulgular: ÇAP'a başvuran 45 hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Yaş olarak en küçük hasta, üç günlükken metilmalonik asidemi tanısı konulan yenidoğandı. Başvuru semptomları arasında en sık görülenler kusma, beslenme güçlüğü, ishal, solunum sıkıntısı olmuştur. Geriye kalan semptomların çoğunluğunu nörolojik belirtiler oluşturmuştur (Tablo 1). Dekompansasyon nedenleri; enfeksiyonlarla tetiklenen metabolik asidoz, hipoglisemi, hiperamonemi olarak saptanmıştır. Tanı spektrumumuz oldukça geniş olup, %28,8 (13/45) yeni tanı, %35'inin (16/45) aile öyküsü mevcuttu (Tablo 2). Tedavilerine ÇAP'ta başlanılan tüm hastalarımız yatırılmış olup %40'ı (18/45) çocuk yoğun bakım ünitesine (ÇYBÜ) yatırılmıştır. ÇAP başvuru sayıları incelendiğinde en fazla 7 kere başvurusu yapılan hastaların tanıları ailesel hipertrigliseridemiye bağlı pankreatit atakları ve hipoglisemik metabolik asidozla başvurusu yapılan glikojen depo tip1 hastalarıydı. Tedavide genellikle yüksek dekstroz konsantrasyonlu sıvılarla hidrasyon, özel diyet uygulamaları, amonyak uzaklaştırıcı medikal/ renal replasman tedavileri uygulanmıştı. Sadece %2,2 (1/45) oranında metakromatik lökodistrofi tanılı bir hasta ÇAP'ta kaybedildi. Çybü'ye yatırılan hastaların %61,5'i (8/13), toplam hastaların %20'si (9/45) tüm destek tedavilerine rağmen kaybedilmiştir. Kaybedilen hastalarda, mevcut metabolik hastalıklarına ek olarak septik şok tablosu ön plandaydı.



Resim 1



Figure-1



Akçağaç Şurubu İdrar Hastalığı- Akrodermatitis Dismetabolika. A-B; Gluteal bölgede belirgin deskuamasyon ve tüm vücutta yaygın eritemli maküler döküntüler. C-D-E; Özel diyet tedavisinden bir hafta sonra, cilt lezyonlarında belirgin bir iyileşme görülmüş; eritem azalırken, inflamasyon hafiflemiş ve lezyonlar belirgin şekilde gerilemiştir



Resim 2



Figure-2



Metilmalonik Asidemi- Akrodermatitis Dismetabolika. A;Yüz bölgesinde yaygın eritemli makülopapüler döküntüler, B; Perianal ve gluteal bölgede ciddi eritem, deskuamasyon ile karakterize diaper dermatit, C-D; Alt ekstremiteler ve perianal bölgede yaygın erozyonlar, eksüdatif ve kanamalı cilt lezyonları, nekrotik migratuar eritem.



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Çocuk Acile Başvuran Metabolik Hastalık Ön/Kesin Tanılı Hastaların Başvuru Semptomları

<i>Başvuru Semptomları</i>	<i>Hasta Sayısı</i>
Karın Ağrısı	2
Kusma-Beslenme Güçlüğü	30
Ateş	2
Afazi-Ataksi	2
Konvulsiyon	2
Baş Dönmesi	1
İshal/Kanlı İshal	6
Solunum Sıkıntısı	6
Bilinç Bulanıklığı	3
Hipoglisemi	1
Status Distanikus	3
Kardiyo-Pulmoner Arrest	1

Tablo:1

Tanılar ve Dekompansasyon Özellikleri

<i>Hastalık Grubu</i>	<i>Hastalık Adı</i>	<i>Dekompansasyon Tablosu</i>	<i>Hasta sayısı (n=45)</i>	<i>Son Durum</i>
Karbonhidrat Metabolizma Bozuklukları	Glikojen depo hastalığı Tip-1	Hipoglisemi/Metabolik asidoz	7	Hayatta
Dallı-Zincirli Aminoasit Bozuklukları	Metilmalonik asidemi	Metabolik asidoz	5	Eksitus (n=1)
Dallı-Zincirli Aminoasit Bozuklukları	Akçağaç şurubu idrar hastalığı	Lösin intoksikasyonu/Acrodermatitis Dismetabolika	5	Hayatta
Dallı-Zincirli Aminoasit Bozuklukları	Propiyonik asidemi	Metabolik asidoz/Hiperamonemi Ensefalopati/ Metabolik stroke/Hemofagositik Sendrom	4	Hayatta
Lipoprotein Metabolizması Bozuklukları	Ailesel hipertrigliseridemi	Pankreatit	2	Hayatta
Ketogenez Bozuklukları	HMG-CoA liyaz eksikliği	Hipoglisemi/Metabolik asidoz	2	Hayatta
Üre Siklus Defektleri	Sitrülinemi Tip-1	Hiperamonemi	2	Hayatta
Nörotransmitter Bozuklukları	Aromatik L-Amino Asit Dekarboksilaz	Status Distanikus	2	Hayatta



Konjenital Glikolizasyon Defektleri	PMM2-CDG	Gastro-intestinal sistem kanaması	2	Hayatta
Lizozomal hastalıklar	Tay- Sachs hastalığı	Solunum yetmezliği	2	Eksitus (n=1)
Lizozomal hastalıklar	GM-1 Gangliosidoz	Solunum yetmezliği	1	Eksitus (n=1)
Lizozomal hastalıklar	Metakromatik Lökodistrofi	Solunum yetmezliği	1	Eksitus (n=1)
Lizozomal hastalıklar	Mukopolisakkaridoz Tip-3	Solunum yetmezliği	1	Eksitus (n=1)
Mitokondriyal Hastalıklar	NDUFAF4 (mitokondriyal kompleks-1 eksikliği)	Metabolik asidoz	1	Eksitus (n=1)
Mitokondriyal Hastalıklar	Megdel sendromu (metilglutakonik asidüri)	Metabolik asidoz	1	Hayatta
Mitokondriyal Hastalıklar	Gracile sendromu (mitokondriyal kompleks-3 eksikliği)	Metabolik asidoz/ fulminan akciğer yetmezliği	1	Eksitus (n=1)
Mitokondriyal Hastalıklar	Mitokondriyal DNA deplezyon sendromu tip-13 (FBXL4)	Metabolik asidoz/ hiperamonemi	1	Eksitus (n=1)
Karbonhidrat Metabolizma Bozuklukları	Fruktoz 1-6 difosfataz eksikliği	Metabolik asidoz	1	Hayatta
Fenilalanin Metabolizma Bozuklukları	GTP Siklohidrolaz eksikliği (OR)	Status distonikus	1	Hayatta
Mitokondriyal Hastalık?	Genetik sonuç bekleniyor	Laktik asidemi, fulminan karaciğer yetmezliği, kalp yetmezliği	3	Eksitus (n=1)

Tablo 2

Sonuç: Çalışmamızda, aile öyküsü olan hastaların ve yeni tanı oranlarının yüksekliği dikkat çekicidir. ÇAP başvurusu yapılan metabolik hastalık tanılı hastalarda, enfeksiyonlar metabolik krizleri ağırlaştıran başlıca faktörlerdendir. Metabolik kriz anında erken tanı ve hızlı müdahale hayati öneme sahiptir. Ailelerin erken başvurusu, yönlendiren hekimlerin kalıtsal metabolik hastalık komplikasyonlarına yönelik farkındalığı, sekellerin önlenmesinde kritik rol oynamaktadır.

Anahtar Kelimeler

: Çocuk Acil, Çocuk Metabolizma , Metabolik Aciller



SS-055

TSC1 ve TSC2 Genlerinin Moleküler Analizi ve Genotip-Fenotip Korelasyonunun Değerlendirilmesi

Ceren Alavanda, Şenol Demir

SBÜ. Van Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Bölümü, Van, Türkiye

Amaç: Türkiye'nin doğu bölgesinde *TSC1-2* genlerinde varyant saptanmış hastaların genotip-fenotip korelasyonunun incelenmesi, bu bölgeye ait hot-spot varyantın varlığının araştırılması ve bu genlerde yeni varyantların literatüre kazandırılmasıdır.

Gereç-Yöntem: Hastalar tüberoskleroz tanı kriterlerine göre değerlendirildi. Kesin veya olası tüberoskleroz tanısı alan hastalarda genetik testlere ilerlendi. Hastaların onamı alındıktan sonra periferik kanlarından DNA izolasyonu yapıldı. *TSC1* ve *TSC2* genleri yeni nesil dizileme (NGS) yöntemi ile analiz edildi. Segregasyon çalışmaları Sanger veya NGS yöntemi ile çalışıldı.

Bulgular: On üç aileden 18 hasta (7 erkek/11 kız) çalışmaya dahil edildi. Hastaların yaş aralıkları 2 yaş ile 38 yaş arasındaydı. Hastaların tamamında cilt bulgusu mevcuttu. En sık görülen cilt bulgusu hipopigmente makül (%91.6)'dü. Hastaların %88.8'inde nörolojik bulgular görüldü. En sık görülen nörolojik bulgular epilepsi (%81.2) ve kortikal tüber (%68.7)'di. Renal bulgular olguların %64.2'sinde saptandı. En sık saptanan renal bulgu anjiomyolipomdu (%35.7). Kardiyak bulgular hastaların %46.6'sında saptandı ve en sık kardiyak bulgu rabdomyom (%33.3)'du. Hastaların 7'sinde *TSC1* (%38.8) ve 11'inde *TSC2* (%61.1) geninde varyant saptandı. Toplamda 12 farklı varyant saptandı. Saptanan varyantların 6'sı (%50) *novel*/varyant, 6'sı daha önce literatürde tanımlanmış varyanttı. On iki farklı varyantın 9'u (%75) truncating varyant, 3'ü (%25) missense varyanttı. Heterozigot c.3061G>A (p.Glu1021Lys) *novel TSC2* gen varyantı birbiriyle ilişkisi olmayan iki farklı ailede saptandı. Diğer varyantlar ise sadece birer ailede gözlemlendi.

Sonuç: *TSC1* gen varyantı taşıyan hastaların klinikleri *TSC2* gen varyantı taşıyan hastalara göre daha hafif olması ve *TSC2* geninde daha sık varyant saptanması hem genel literatür hem de Türk literatürü ile uyumlu idi. *TSC2* geninde saptanan c.3061G>A (p.Glu1021Lys) varyantının hem daha önce literatürde bildirilmemesi hem de birbiriyle ilişkisi olmayan iki ailede saptanması bu varyantın Doğu Anadolu bölgesi için founder etkisi olabileceğini düşündürmektedir. Buna ek olarak çalışmamız literatüre 6 *novel*/varyant kazandırmıştır.

Anahtar Kelimeler: NGS, *novel*, *TSC1*, *TSC2*, tüberoskleroz



SS-057

Postenfeksiyöz Viral Ataksi, Serebellar ataksi, Serebellit Olguları

Zeynep Yılmaz, İsmail Hakkı Akbeyaz, Burcu Karakayalı, Bilgihan Bıkmazer, Gülten Öztürk, Elif Acar Arslan, Olcay Ünver, Dilşad Türkdoğan

Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç: Marmara Üniversitesi Tıp fakültesine serebellar ataksi ile başvuran hastaların demografik özelliklerinin, fizik muayene bulgularının ve klinik özelliklerinin paylaşılması

Olgu: 2013-2024 yılları arasında başvuran 18 hasta tarandı. Hastaların %44'ü kız (n: 8), %56'sı erkek (n: 10) idi. En sık başvuru şikayeti %88 dengesiz yürüme (n:16) olup 1 hasta baş ağrısı, 1 hasta bilinç bozukluğu ve konuşma bozukluğu şikayeti ile başvurdu. Fizik muayenede en sık saptanan anormallik ataksi olup tüm hastalarda son 1 ay içinde ÜSYE öyküsü mevcuttu. 3 hastada VZV, 1 hastada rotavirüs, 1 hastada M. pneumonia, 1 hastanın ise NFA'sında İnfluenza, solunum yolu patojen panelinde eş zamanlı HHV-6 tespit edildi. 11 hastanın görüntüleme sonucu tamamen normal iken (%61), 2 hastada araknoid kist, 2 hastada serebellar lezyon ve tonsiller herniasyon, 1 hastada corpus callozumda difüzyon kısıtlılığı tespit edildi. 10 hasta izlemde herhangi bir tedavi almaksızın kendiliğinden düzeldi. Bu hastaların tamamı başlangıç semptomu olarak izole ataksi ile başvuran, fizik muayenede ek serebellar bulgusu olmayan ve izlemde 7-10 gün içinde kendiliğinden düzelen, takipte ek şikayeti gelişmeyen hastalardı. Bu hastalar postenfeksiyöz viral ataksi olarak değerlendirildi. 5 hastaya IVIG+ pulse steroid tedavisi verildi. 4 hastada MR bulguları nedeniyle serebellit düşünüldü bu hastaların 3'ü takipte tamamen düzelirken 1 hasta taburculuktan 40 gün sonra baş ağrısı şikayetiyle tekrar başvurdu fakat şikayeti 3 gün içinde kendiliğinden geriledi. Bu hasta MR'da serebellar lezyonu ve tonsiller herniasyonu olan bilinç bulanıklığı ve genel durum bozukluğu şikayeti ile başvuran bir hastaydı ve takipte medulloblastom tanısı aldı.

Sonuç: Acil servise akut yürüme bozukluğu ile başvuran hastalarda mutlaka akut serebellar ataksi düşünülmeli, bu durumun bir dışlama tanısı olduğu unutulmamalı, gerekli tetkikler yapılmalıdır. Bilinç bozukluğu, genel durum bozukluğu yada KIBAS gibi atipik semptomlarla başvuranlarda ve dismetri, disdiadokinezi, nistagmus, konuşma bozukluğu gibi bulguları olan hastalar yakın takip edilmelidir.

Anahtar Kelimeler: postenfeksiyöz, ataksi, serebellit



SS-058

SAĞLIKLI VE KRONİK HASTALIĞI OLAN ÇOCUKLARDA UYKU BOZUKLUĞU GÖRÜLME SIKLIĞI

Dr. Mesut Savaş, Prof. Dr. Şirin Güven, Dr. Mehmet Karacı

Sağlık Bilimleri Üniversitesi Şehit Prof. Dr. İlhan Varank Sancaktepe Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İstanbul

Amaç: Uyku, çevre ile olan duyuşal-motor etkileşimlerin geri dönüşümlü bir biçimde askıya alınması olarak tanımlanmaktadır. Uyku bozuklukları çocukluk döneminde sık görülen bir sorundur ve tüm çocukların yaklaşık %20-30'u çocukluk çağında bir tür uyku bozukluğu yaşamaktadır. Çocukluk çağına kronik hastalıklarına uyku bozukluğu sıklıkla eşlik etmektedir. Kronik hastalığı olmayan ve normal gelişim gösteren çocuklarda uyku bozuklukları kolaylıkla gözden kaçabilmekte, tanı ve tedavisi zaman alıcı olabilmektedir. Bu nedenle çalışmamızda sağlıklı çocuklarda uyku bozukluğu sıklığının taranması ve kronik hastalığı olan çocuklardaki uyku bozukluğu sıklığı ile karşılaştırılması amaçlanmıştır.

Yöntem: Bu çalışma hastanemiz çocuk sağlığı ve hastalıkları kliniğinde gerçekleştirilmiştir. Yaşları 6-16 yaş arası 109 sağlıklı çocuk ve primer psikiyatrik/nörolojik hastalık tanısı haricinde kronik hastalığı olan (hematolojik [n=65], alerjik [n=38], gastroenterolojik [n=15], endokrinolojik [n=6] hastalık) 124 çocuk dahil edilmiştir. Yaş, cinsiyet, aile eğitimi ve sosyo- ekonomik düzey ile ilgili veriler kaydedilmiştir. Çocuklar için Uyku Bozukluğu Ölçeği (ÇUBÖ) kullanılarak uyku bozukluğu ve uyku bozukluğu riski sıklığı belirlenmiştir. T-skor >70 olanların uyku bozukluğuna, T-skorun >50 olanlar ise uyku bozukluğu açısından riskli kabul edildi. Çalışma için hastanemiz etik kurulundan onay alınmıştır (2021-201/29.09.2021).

Bulgular: Gruplar arasında yaş ortalamaları benzerdi. Sağlıklı gruptakilerin uyku bozukluğu ölçeği toplam puan ortalaması 42.3 ± 13.2 , kronik hastalık grubundakilerin ortalaması 45.4 ± 12.6 'tür. Sağlıklı grubun %3.4'ünde, kronik hastalık grubunda ise % 6.9'unda ÇUBÖ'ne göre uyku bozukluğu saptanmıştır. Aynı zamanda sağlıklı katılımcıların %15'i, kronik hastalığı olan katılımcıların % 22.3'ü uyku bozukluğu risk grubuna idi. Ama sağlıklı ve kronik hastalık gruplarında uyku bozukluğu görülme ve uyku bozukluğu riski açısından anlamlı fark bulunmamıştır ($p=0.23$; $p=0.12$). Benzer biçimde ÇUBÖ alt boyutlarında iki grup arasında anlamlı bozukluk ve risk açısından farklılık görülmemiştir.



Tartışma: Çocukların uyku düzeni ve problemlerinin etiyolojisini anlamak için, sosyo- ekolojik çerçeve içinde çocuğun bireysel özellikleri (mikrosistem), aile ve okul ortamları (mezosistem) ve daha geniş coğrafi ve sosyo-ekonomik özellikler de dahil olmak üzere kültürel bağlamın (makrosistem) anlaşılması gerekmektedir. Kronik hastalığa sahip olan çocuklarla birlikte, sağlıklı çocukların da azımsanmayacak ölçüde uyku bozukluğu riski ve uyku bozukluğuna sahip olduğu görülmüştür. Bu araştırmadan elde edilen veriler uyku bozukluğu/riskine sahip olup olmama durumunun sağlıklı ve kronik hastalığı olan çocuklar arasında farklılık göstermediğini ortaya koymaktadır. Literatüre göre özellikle hasta çocuklarda uyku bozukluğu oranımız düşük çıkmıştır. Belki hasta sayımızın az olması, kronik hastalıkların homojen değil, karışık grup olması ve anketleri yanıtlayan ebeveynlerin kültür seviyesi ile ilgili olabilir. Dünyayı etkileyen COVID-19 pandemisi, uzun süreler çocukların yaşam tarzı ve günlük rutinlerini değiştirmiştir. Pandeminin çocukların ruh sağlığı üzerindeki etkilerini ele alan geniş kapsamlı çok sayıda araştırma, en sık görülen belirtilerin anksiyete, depresyon, uyku ve iştah bozuklukları ile sosyal etkileşimlerde bozulma olduğunu ortaya koymaktadır.

Sonuç: çocukluk çağında uyku sağlığı rutin olarak sorgulanmalıdır. Kronik hastalık olmaksızın uyku sorunlarının taranması, önleme ve müdahaleye yönelik çocuğun bireysel ve gelişimsel özelliklerine göre uyarlanmış bir yaklaşımın benimsenmesi gerekmektedir. Aynı zamanda pandemi sonrası çocuklarda görülebilecek mental ve uyku ile ilişkili sorunların bir halk sağlığı sorunu olarak ele alınması ve bu doğrultuda sağlık politikalarının geliştirilmesi gerekliliği kaçınılmazdır. Sağlıklı çocukların da azımsanmayacak ölçüde uyku bozukluğu riskine ve uyku bozukluğuna sahip olduğu görülmüştür. Sonuç olarak, kronik hastalığı olan çocuklar ve sağlıklı çocuklar arasında uyku bozukluğuna sahip olma ve uyku bozukluğu riski taşıma açısından fark bulunmamıştır.

Anahtar Kelimeler: Çocukluk Çağı, Uyku Bozukluğu, Kronik Hastalık, Sağlıklı çocuk



SS-059

Duplikasyon Kistlerinde 10 Yıllık Deneyimimiz

Alperay Gülen, Özge Kılıç Bayar, Ayten Ceren Bakır, Betül Dölek, Kıvılcım Karadeniz Cerit, Gürsu Kıyan

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi AD, İstanbul

Amaç: Duplikasyon kisti embriyonik dönemde oluşan nadir bir konjenital anomalidir. Kistik kitleye bağlı bası, obstrüksiyon, enfeksiyon ve perforasyon gibi komplikasyonlarla ortaya çıkabilir. Ultrasonografinin (USG) yanı sıra opaklı grafi, endoskopi, manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ve bilgisayarlı tomografi (BT) gibi görüntüleme yöntemleri tanıda etkilidir. Çalışmanın amacı kliniğimize duplikasyon kistiyle başvuran hastaların takip ve tedavi sonuçlarının değerlendirilmesidir.

Gereç-Yöntem: Ocak 2014- Aralık 2024 yılları arasında kliniğimize başvuran ve duplikasyon kisti tanısı almış hastaların verileri geriye dönük olarak değerlendirildi. Hastaların yaş, cinsiyet, başvuru şikayetleri, görüntüleme yöntemleri, ameliyat tekniği, patoloji verileri ve takip süresi ile izlem bilgileri incelendi.

Bulgular: Ocak 2014- Aralık 2024 tarihleri arasında kliniğimizde 10 hasta (K/E:4/6) duplikasyon kisti tanısıyla takip edildi. Hastaları ortanca yaşı 2 (1- 133) aydı. Sekiz hastanın antenatal ultrasonografisi mevcuttu ancak 6 hastada abdominal kist saptanmıştı. Bu hastalardan biri kusma, biri de solunum sıkıntısı ile başvurdu. Antenatal tanısı olmayan dört hastadan ikisi gastrointestinal sistem semptomları (distansiyon ve/veya karın ağrısı), biri genital bölgeden gaita gelmesi yakınmasıyla başvurdu. Bir hastada kist insidental saptandı. Başvuruda tüm hastaların ultrasonografisi mevcuttu. USG ile yeterli veri saptanamayan hastalara endoskopik değerlendirme, opaklı grafi, MRG/ BT tetkiklerinden biri veya birkaçı uygulandı. Operasyon sırasında bir hastada özofageal, bir hastada gastrik (torakoabdominal), 2 jejunel, 2 ileal, 3 hastada çekumda ve bir hastada total kolonik duplikasyon kisti mevcuttu. Hastaların tümüne total eksizyon uygulandı ve histopatolojik inceleme raporları duplikasyon kistiyle uyumlu bulundu. Ortanca 11 (1-51) aylık izlem süresinde bütün hastaların normal oral beslenme ile poliklinik kontrollerine devam edilmektedir.

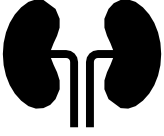
Sonuç: Duplikasyon kistleri ağızdan anüse dek farklı lokalizasyonlarda görülebilir. Tedavisi yerleşime uygun olarak kistlerin çıkarılmasıdır. Antenatal ultrasonografide kistik yapı saptanan olgularda ayrıca tanıda duplikasyon kisti de akla gelmelidir.

Anahtar Kelimeler: duplikasyon kisti, antenatal ultrasonografi, konjenital



POSTER BİLDİRİLER

PS-004



Böbrek nakilli hastada sıradışı bir tanı : Norveç uyuzu



KOÇ ÜNİVERSİTESİ
HASTANESİ

BURAK ARSLAN ¹ CEMİLE PEHLİVANOĞLU ² İLMAY BİLGE ³ GÜNEL

RASULOVA⁴

- 1 Koç Üniversitesi Pediatri Anabilim Dalı Asistan Doktor
- 2 Koç Üniversitesi Pediatri Nefroloji Bilim Dalı Uzman Doktor
- 3 Koç Üniversitesi Pediatri Nefroloji Bilim Dalı Profesör Doktor
- 4 Koç Üniversitesi Dermatoloji Anabilim Dalı Uzman Doktor

Giriş

- *Böbrek nakli* ve ilişkili komplikasyonlar günümüzde başarılı transplant sağkalım oranlarının artmasıyla birlikte giderek artmaktadır.
- Nakil hastalarının takiplerinin sık ve düzenli yapılması nakil ilişkili komplikasyonlar ve immünsupresif tedavilerin yan etkilerinin kontrolü açısından oldukça kritik öneme sahiptir.

Olgu

- ✓ 17 yaş tethered cord , kronik böbrek yetmezliği nedeniyle 2013 yılında böbrek nakli olan erkek hasta
- ✓ Kontrol amacıyla geldiği poliklinik randevusunda ilk bakışta baskı yaraları ve vücutta yaygın kaşıntılı lezyonlar +
- ✓ Laboratuvar:

Kreatinin: 2.02mg/dl

Hemoglobin: C.4mg/dl

İdrar Analizi: Bakteriüri ve Lökosit +

- ✓ Takrolimus , Mikofenolat mofetil, Prednizolon tedavisi alan hasta sistem sorgulamasında ailede pozitif skabiyez öyküsü ve kaşıntılı hiperkeratotik lezyonlar olduğu görüldü.
- ✓ Dermatoloji bölümüne **norveç uyuzu** ön tanısıyla konsültasyon
- ✓ Krutlu kaşıntılı lezyonlar (+)
- ✓ Sillion (+)
- ✓ Delta sign ve Tüneller (+)
- ✓ Sistemik tedavi (ivermektin) ve majistral skabiyez tedavisi başlandı.

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



Uyuzun klasik bulgularından ellerde tüneller silion +



Alt eksremite hemiparezisi ve immünsüpresif tedavi alması, klinik tablo ile uyumluydu.

12. MARMARA PEDIATRI

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



Yatağa bağımlılık hali nedeniyle bası yaraları



Hiperkeratotik lezyonlar



Crusted Scabies (Norwegian Scabies)

- *Kurutlu skabies , skabiyenin oldukça bulaşıcı, ağır semptomlar gösteren bir alt türüdür.*
- *Yüksek oranda bulaşıcı kabul edilen bu alt tür genellikle*
- *immünsüprese, bakım ihtiyacı olan bireylerde görülür.*
- *Normal skabiyenin aksine deriden deriye direkt kontakt ile bulaşabilir.*
- *Gecikmiş tanı ihtimali nedeniyle sekonder deri enfeksiyonları ve sepsise kadar gidebilen bir yelpazede kendini gösterebilir.*
- *Oldukça bulaşıcı olması sebebiyle aynı zamanda bir halk sağlığı sorunudur. Aynı yatak yatak örtüsü ve ev eşyaları ortak olarak kullanılmamalıdır.*

SONUÇ

İmmünsüpresif tedavi alan hastaların ve immün-kompetan hastaların benzer hastalıklardan etkilenme oranları ve dereceleri farklı olabilir.

-İmmünsüpresif hastalar sık aralıklarla kontrole çağırılarak takibi yapılmalı, İmmünsüpresyon ve komorbid durumlar alışık olmadığımız klinik tablolarla karşımıza çıkabilir.

-Erken tanı ve tedavinin birey ve toplum sağlığı açısından kümülatif bir fayda sağladığı net bir şekilde ortadadır.



PS-006

Kanserli Çocuklarda Pneumocystis jirovecii Pnömonisi

Orkun Dinç¹, Nurşah Eker¹, Selviya Öcal Demir², Rabia Emel Şenay³, Burcu Tufan Taş³, Sevgi Aslan², Ahmet Koç¹

1 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji BD, İstanbul

2 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD, Çocuk Enfeksiyon BD, İstanbul

3 Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği, İstanbul

Pneumocystis jirovecii pnömonisi (PJP), immünsuprese bireylerde, özellikle pediatrik onkoloji hastaları ve hematopoietik kök hücre nakli (HSCT) alıcılarında görülen yaşamı tehdit eden bir fırsatçı enfeksiyondur. Pediatrik kanser hastalarında PJP insidansı %1-5 arasında değişmekte olup, şiddetli vakalarda mortalite oranları %20-50'ye kadar çıkabilmektedir (1,2). Trimethoprim-sulfamethoxazole (TMP-SMX) profilaksisine rağmen, tedaviye rağmen gelişen enfeksiyonlar; uyumsuzluk, direnç veya alternatif profilaktik rejimlerin kullanımı gibi faktörler nedeniyle önemli bir sorun olmaya devam etmektedir (3). Bu rapor, dört pediatrik PJP vakasındaki deneyimlerimizi özetleyerek tanılabilir zorluklar ve tedavi yaklaşımlarını vurgulamayı amaçlamaktadır.

Dört PJP vakası incelendi: Ewing sarkomu olan 14 yaşında bir kız çocuğu, tedaviye dirençli Hodgkin lenfoma nedeniyle HSCT sonrası dönemde 13 yaşında bir erkek çocuk, CD40 ligand eksikliği nedeniyle HSCT sonrası dönemde 2 yaşında bir erkek çocuk ve relaps atipik teratoid rabdoid tümör nedeniyle kemoterapi almakta olan 2 yaşında bir kız çocuğu. Bu hastalardan ikisi PJP başlangıcında Grade 4 nötropeni durumundayken, diğer ikisi Grade 3 nötropeni ile başvurdu. Tüm hastalar, geniş spektrumlu antimikrobiyal tedaviye yanıt vermeyen ateş ve akut solunum sıkıntısı ile başvurdu. Radyolojik incelemelerde, PJP'den şüphelenilmesine yol açan yaygın ground-glass opasiteler ve interstisyel infiltrasyonlar saptandı. Tanı, bronkoalveoler lavaj (BAL) polimeraz zincir reaksiyonu (PCR) ile doğrulandı ve sırasıyla 1.994.530 kopya/µL, 62 kopya/µL, 13.960.804 kopya/µL ve belirlenemeyen titrasyonlarda *Pneumocystis jirovecii* DNA'sı tespit edildi. Tüm hastalara, 21 gün boyunca terapötik dozlarda (15-20 mg/kg/gün) intravenöz TMP-SMX tedavisi uygulandı. Klinik sonuçlar üç hastada olumlu seyretti ve bu hastalar tedavi sonrası profilaktik TMP-SMX'ye geçiş yaptı. Ancak, üçüncü hasta, eşlik eden sitomegalovirüs reaktivasyonu ve dirençli solunum yetmezliği ile komplike seyreden şiddetli PJP nedeniyle kaybedildi.

Bu vaka serisi, Pneumocystis jirovecii pnömonisi (PJP)'nin pediatrik kanser hastaları için oluşturduğu ciddi riski ortaya koymakta ve TMP-SMX profilaksisi altında bile yüksek morbidite ve mortalite oranlarının gözlemlendiğini göstermektedir (4). Nötropenik durumlar, PJP başlangıcı için risk faktörleri olarak tanımlanmış olup, tüm immünsuprese bireylerde dikkatli izlemin gerekliliğine işaret etmektedir (5). Bronkoalveoler lavaj polimeraz zincir reaksiyonu (BAL-PCR) kullanımı, özellikle diğer pulmoner komplikasyonları taklit edebilecek non-spesifik radyolojik bulgulara sahip hastalarda, erken ve doğru tanı için kritik öneme sahip olmuştur (6). TMP-SMX, PJP tedavisinin temelini oluşturmaya devam etmekte



birlikte, dirençli vakalarda optimal sonuçlar elde edebilmek için kortikosteroidler veya ikinci basamak tedavi seçeneklerinin değerlendirilmesi gerekebilir (7).

Sonuç olarak PJP, immünsuprese pediatrik popülasyonlarda hâlâ kritik bir sağlık sorunu olmaya devam etmektedir. Vaka serimizde elde edilen sonuçlar, TMP-SMX'in hem tedavi hem de profilaksisinde vazgeçilmez bir ajan olduğunu göstermektedir. Bununla birlikte, profilaksi altında bile tedaviye rağmen gelişen enfeksiyonların meydana gelebileceği göz önünde bulundurulmalıdır. Profilaktik rejimlere uyumun sağlanması, PJP'den şüphelenildiğinde zamanında tanı yöntemlerinin uygulanması ve eşlik eden enfeksiyonların yönetimi, hasta sonuçlarını iyileştirmek için kritik öneme sahiptir. Bu hassas popülasyonda direnç gelişimini önlemek ve profilaktik stratejileri optimize etmek amacıyla daha fazla araştırmaya ihtiyaç duyulmaktadır.

Referanslar:

1. Mantadakis E. Pneumocystis jirovecii pneumonia in children with hematological malignancies: diagnosis and approaches to management. Journal of Fungi. 2020;6(4):331.
2. White PL, Price JS, Backx M. Pneumocystis jirovecii pneumonia: epidemiology, clinical manifestation and diagnosis. Current Fungal Infection Reports. 2019;13:260-273.
3. Geerlinks AV, Campigotto A, Science M, Gupta S. Impact of prophylaxis choice on risk of pneumocystis pneumonia in children with cancer: A case-control study. European Journal of Cancer. 2020;140:71-75.
4. Kim KR, Kim JM, Kang JM, Kim YJ. Pneumocystis jirovecii pneumonia in pediatric patients: an analysis of 15 confirmed consecutive cases during 14 years. Korean Journal of Pediatrics. 2016;59(6):252-257.
5. Ricci E, Bartalucci C, Russo C, Mariani M, Saffioti C, Massaccesi E, Pierri F, Brisca G, Moscatelli A, Caorsi R, Bruzzone B, Damasio MB, Marchese A, Mesini A, Castagnola E. Clinical and radiological features of Pneumocystis jirovecii pneumonia in children: A case series. Journal of Fungi. 2024;10(4):276.
6. Lécuyer R, Issa N, Tessoulin B, Vérité C, Perrot A, Bailly S, Mahevas M, Galicier L, Boutboul D, Morin F, Legendre P, Veyradier A, Berger A, Azoulay E, Galimand J, Molina JM, Bergeron A. Epidemiology and clinical impact of respiratory coinfections at diagnosis of Pneumocystis jirovecii pneumonia. Journal of Infectious Diseases. 2022;225(5):868-880.
7. Cooley L, Dendle C, Wolf J, Teh BW, Chen SCA, Boutlis C, Thursky K, Kong DCM, Slavin M. Consensus guidelines for diagnosis, prophylaxis and management of Pneumocystis jirovecii infection in patients with haematological and solid malignancy. Internal Medicine Journal. 2014;44(12):1350-1363.



PS-007

Sinüzite Sekonder Subdural Ampiyem Olgusu

Manolya Bergüzar Sekerlisoy¹, Aylin Dizi Işık², Seyhan Yılmaz², Nursel Yılmaz³, Onur Erdoğan³, Gülşen Akkoç³, Sevlia Öcal Demir³

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Beyin ve Sinir Cerrahisi Anabilim Dalı, İstanbul

Amaç: Subdural ampiyem, pediatrik yaş grubunda nadir görülen ancak ciddi morbidite ve mortalite riski taşıyan ve acil müdahale gerektiren bir durumdur. Subdural ampiyem, çoğunlukla komşu anatomik bölgelerdeki enfeksiyonların (örneğin, sinüzit, otitis media veya mastoidit) doğrudan yayılımıyla ortaya çıkarken, bazen travma veya hematolojik yayılım gibi nedenlerle de gelişebilir. Erken tanı konulup tedavi edilmediği takdirde ciddi komplikasyonlara yol açabilmektedir. Burada, bilinen bir hastalığı olmayan 11 yaşında erkek hastada sinüzit sonrası gelişen subdural ampiyem olgusu ile sinüzit komplikasyonlarının önemi vurgulanarak sunulmuştur.

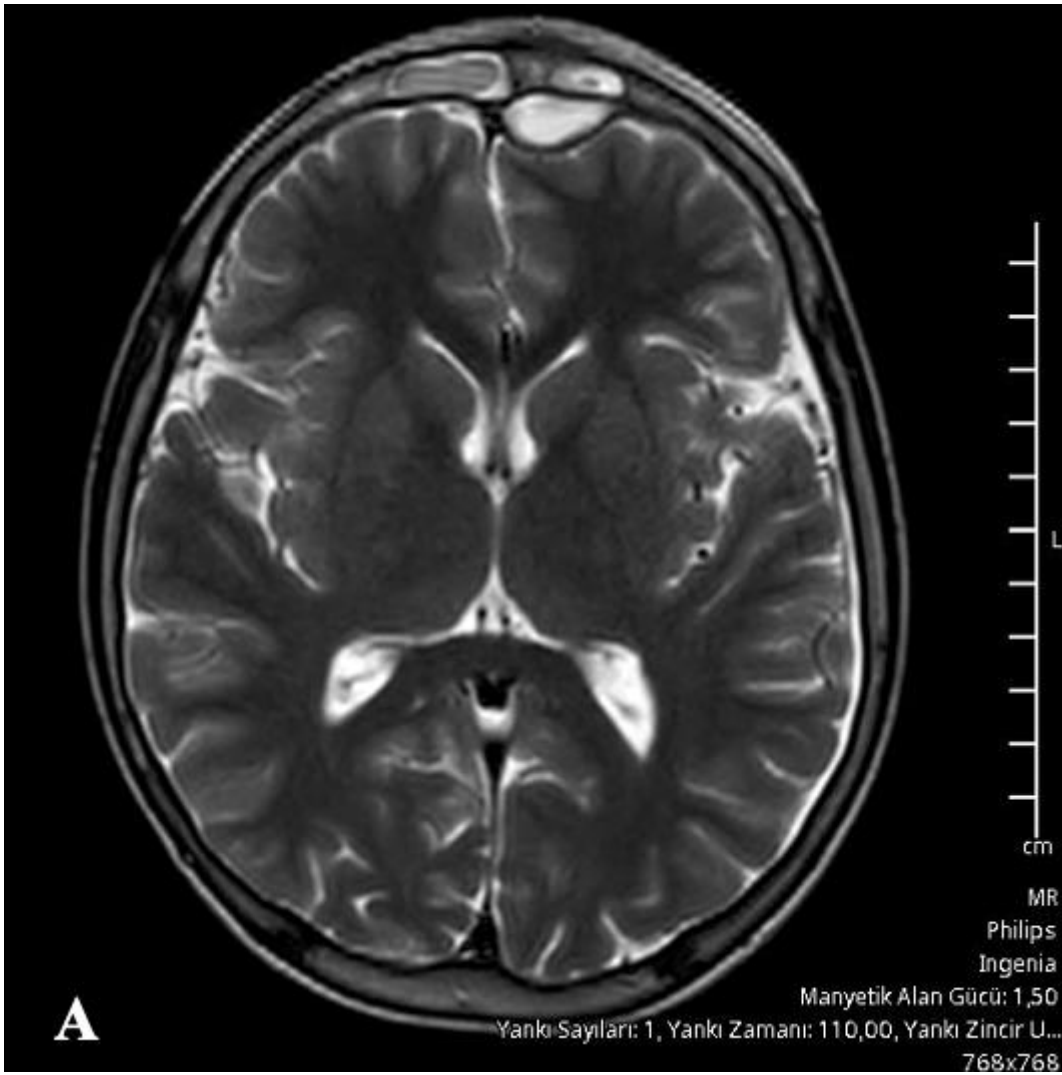
Olgu: Bilinen bir hastalığı olmayan, şüpheli travma öyküsü olan 11 yaşında erkek hasta ateş, kusma ve uyku hali şikayetleri ile başvurusunda yapılan görüntülemesinde sağ frontal bölgede yaklaşık iki cm boyutunda subdural ampiyem saptandı (Resim 1A). Hastanın fizik muayenesinde sağ frontoparietal bölgede belirgin hassasiyet ve meningeal iritasyon bulguları ile tetkiklerinde lökositoz ve akut faz reaktanı yüksekliği mevcuttu. Hastada meningosensefalit ön tanısı ile vankomisin, seftriakson ve asiklovir tedavileri başlandı. Takiplerinde klinik ve nörolojik olarak kötüleşmesi olması nedeni ile tedavisi vankomisin, levofloksasin ve meropenem olarak düzenlendi ve subdural ampiyem için bilateral frontal kraniyotomi, abse boşaltılması ve duraplasti yapıldı. Abse, beyin omurilik sıvısı ve kan kültürlerinde etken saptanmadı. Cerrahi girişim ve antibiyotik revizyonu sonrasında hastanın klinik, nörolojik muayenesi ile laboratuvar tetkiklerinde düzelme görüldü. Kontrol kraniyal görüntülemelerinde regresyon görülen hastanın mevcut antibiyoterapisi 6 haftaya tamamlanarak multidisipliner olarak çocuk enfeksiyon hastalıkları, çocuk nöroloji, beyin ve sinir cerrahisi ve fiziksel tıp ve rehabilitasyon bölümlerinin takip planları ile ayaktan izlemde tutulmaktadır (Resim 1B).

Sonuç: Pediatrik popülasyonda nadir görülmekle birlikte erken tanı ve cerrahi girişim ile uygun antimikrobiyal tedavi birlikteliği subdural ampiyem yönetiminde önemlidir. Multidisipliner bir yaklaşım hem enfeksiyon kontrolünü sağlamak hem de nörolojik sekelleri en aza indirmek için kritik öneme sahiptir. Travma öyküsü veya sinüzit şikayetleri olan ve nörolojik semptomlar ile başvuran bir hastada subdural ampiyem ayırıcı tanılar arasında mutlaka düşünülmelidir.

Anahtar Kelimeler: Komplikasyon, Sinüzit, Subdural ampiyem



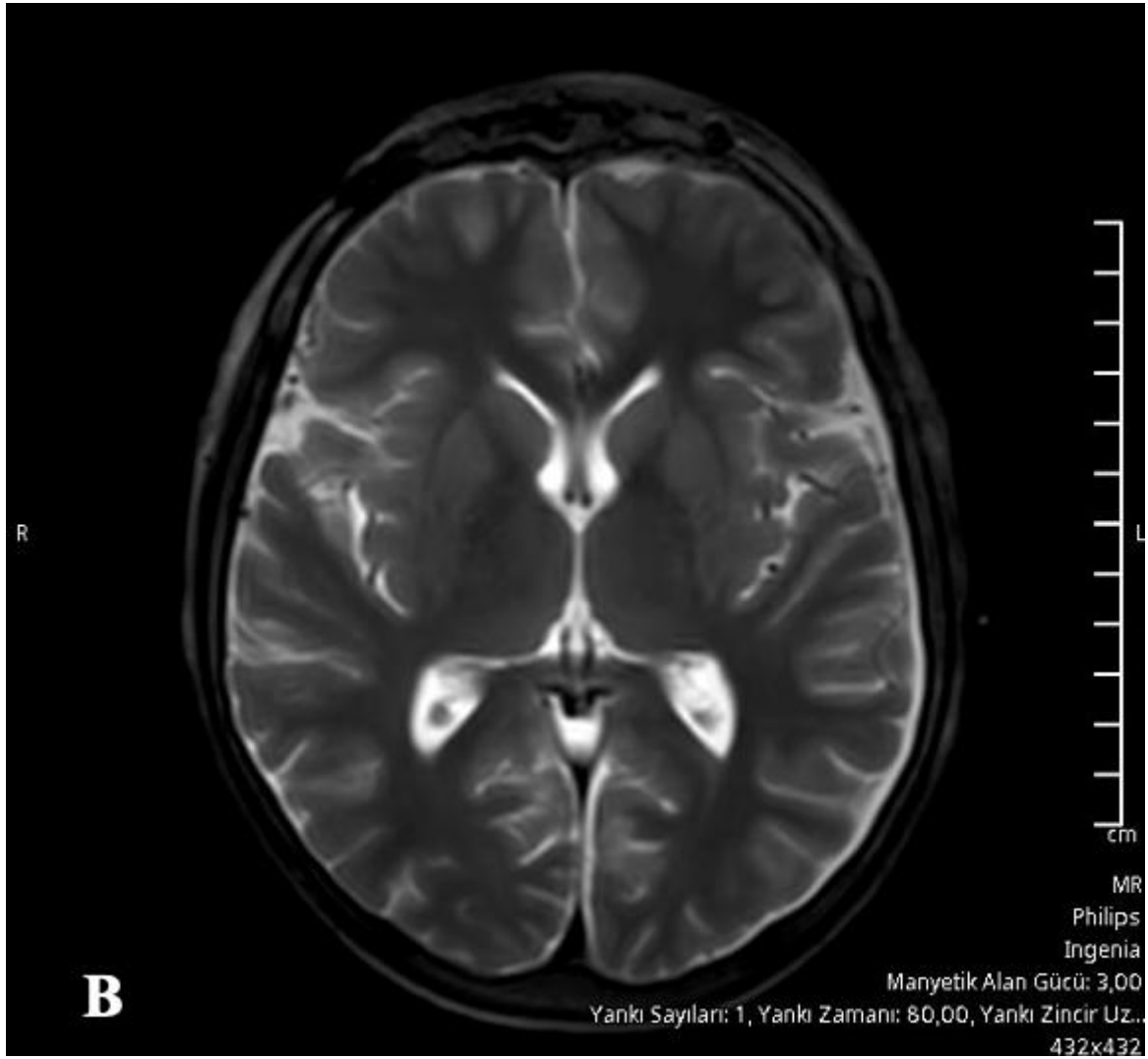
Resim 1A



Başvuru kraniyal MRG



Resim 1B



Tedavi altında kontrol kranyial MRG



PS-009

Periorbital Nekrotizan Fasiit Olgusu: *Streptococcus Pyogenes*

Hilal Arat¹, Aylin Dizi Işık², Gülşen Akkoç², Seyhan Yılmaz², Hüsnü Can Yaşar³, Emre Sözen³, Pınar Canizci Erdemli², Didem Büyüktaş Aytaç², Meryem Çağla Abacı Çapar², Volkan Dericioğlu³, Sevlia Öcal Demir³

1 Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İstanbul

2 Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İstanbul

3 Göz Hastalıkları Anabilim Dalı, Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İstanbul

GİRİŞ: Periorbital nekrotizan fasiit, periorbital dokuları, deri, deri altı, derin yumuşak doku ve kasları içeren, hızla ilerleyen, destrüktif, ciddi bir yumuşak doku enfeksiyonudur. Genellikle polimikrobiyal bir etiyolojiye sahip olmakla birlikte, vakaların yarısından fazlasında en sık etken *Streptococcus pyogenes* (A grubu beta hemolitik streptokok, GABHS) olarak bildirilmiştir [1]. Erken tanı, agresif medikal ve cerrahi müdahale ile mortalite ve morbidite önemli ölçüde azaltılabilmektedir [2]. Burada, iki yaş erkek hastada *S. pyogenes* etkenli periorbital nekrotizan fasiit olgusunu klinik şüphe ile erken tanı ve müdahalenin önemi vurgulanarak sunulmuştur.

OLGU: Daha önceden sağlıklı iki yaşında erkek hasta, sabah başlayan sol gözde şişlik, kızarıklık ve ateş şikayetleri ile başvurusunda yapılan muayenesinde sol periorbital ödem, eritem ve yer yer ekimotik alanları ile perioral bölgede, gluteal bölgede ve saçlı deride sarı krutlu papüler lezyonları mevcuttu (Resim 1A ve 1B). Yapılan tetkiklerinde nötrofil ağırlıklı lökositoz [$(29500 \times 10^3/\mu\text{L})$ ($6.0-17.0 \times 10^3/\mu\text{L}$)] ve akut faz reaktan yüksekliği [(CRP 33 mg/L)((0-5 mg/L), (Prokalsitonin $>92 \mu\text{g/L}$)($>0.5\text{ng/ml}$)] olup, başvuru anında çekilen kontrastsız bilgisayar tomografisi (BT) preseptal sellülit ile uyumlu sonuçlanmıştı. Hastadan alınan solunum yolu patojen panel örneğinde *S. Pneumoniae* ve *S. Pyogenes* etkenleri pozitif saptandı. Takiplerinde saatler içinde göz çevresindeki şişlik, kızarıklık ve ekimotik alanların ilerlemesi, akut faz reaktanlarının yükselme eğiliminde (CRP 110 mg/L) ve koagulopatisinin olması (PT 17 sn, INR 1.68) nedeni ile göz hastalıklarının da değerlendirilmesi ile periorbital nekrotizan fasiit ve streptokokal toksik şok sendromu ön tanıları ile hastaya vankomisin, meropenem ve klindamisin başlandı. Üç gün olacak şekilde ilk gün 1gr/kg doz, ikinci ve üçüncü günlerde ise 0.5 gr/kg doz intravenöz immunglobulin tedavisi de başlandı. Hastadan alınan kan, boğaz, nazal sürüntü ve idrar kültürleri üremesiz sonuçlandı. Destek tedavileri ile antimikrobiyal tedavi altında 24-36 saat içerisinde periorbital alandaki lezyonlarda ilerleme olması nedeni ile göz hastalıkları tarafından fasiyotomi ile cerrahi drenaj yapıldı (Resim 1C, 1D ve 1E). Nekrotik dokular temizlenerek hipoklorik asit ile lavaj yapıldı. Abse piyogen kültüründe *S. pyogenes* üremesi bildirildi. Hastanın tedavisi seftriakson ve klindamisin olarak düzenlendi. Göz hastalıkları tarafından gün içinde sık pansuman ile takip edildi. Hastanın klinik bulgularında gerileme görülmesiyle klindamisin 10 güne tamamlanarak kesildi (Resim 2).

Hastanın 26 Aralık 2024 tarihli yumuşak doku debridman patoloji raporu yoğun kronik inflamasyon, fokal nekroz ve yaygın mekanik sıkışma artefaktı görülen kollajenize fibroz doku olarak sonuçlandı.

Toplam antibiyoterapisi 19 güne tamamlanarak oral ardışık sefdinir ile taburculuğuna karar verildi. Multidisipliner olarak Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları, Çocuk Allerji ve Göz Hastalıkları bölümlerinin takip planları ile ayaktan izlemine devam edilmekte.



Resim1A- Başvuru sabahı 1B-Başvuruda 1C-Yaklaşık 3-4 saat sonra 1D- Yaklaşık 12 saat sonra
1E-Yaklaşık 24 saat sonra Resim

2- Taburculuk öncesi

SONUÇ: Periorbital nekrotizan fasiit, nadir ancak mortalitesi yüksek bir hastalıktır. Özellikle çocuk hastalarda göz çevresinde hızla ilerleyen ödem, ekimoz ve koagülopati gelişimi nekrotizan fasiit lehine değerlendirilmelidir. Erken dönemde agresif antibiyotik tedavisi ve cerrahi debridman hayat kurtarıcıdır. Bu olguda, multidisipliner yaklaşım, preseptal sellülit tanısından nekrotizan fasiit tanısına hızlı geçiş ve uygun cerrahi tedavi sayesinde hasta başarıyla tedavi edilmiştir.

KAYNAKLAR

- [1] Stevens DL, Bryant AE. Necrotizing soft-tissue infections. N Engl J Med. 2017;377(23):2253-65.
- [2] Childs DR, Murthy AS. Periorbital infections in children. Pediatr Clin North Am. 2013;60(5):1113-25.
- [3] Brook I. Microbiology and management of orbital and periorbital cellulitis in children. J Pediatr Infect Dis Soc. 2018;7(3):218-20.
- [4] Meara DJ, Mazzoni T, Benaroch D. Necrotizing fasciitis of the orbit and periorbital region: a case report and literature review. Ophthalmic Plast Reconstr Surg. 2006;22(6):445-9.



PS-011

Kedi Tırmığı Hastalığının Nadir Prezantasyonu: Submental Abse Olguları

**Didem Can¹, Seviya Öcal Demir², Seyhan Yılmaz², Pınar Caniz Erdemli², Aylin Dizi Işık²,
Didem Büyüктаş Aytaç², Meryem Çağla Abacı Çapar², Gülşen Akkoç²**

¹Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İstanbul

**²Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,
Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İstanbul**

Amaç

Kedi tırmığı hastalığı, *Bartonella henselae*'nin neden olduğu ve çoğunlukla lokalize kutanöz ve bölgesel lenfadenopati ile prezente olan zoonotik bir hastalıktır. Aksiller lenfadenopati tipiktir. ¹ Burada, submental abse ile başvuran daha önceden sağlıklı iki erkek hasta kedi tırmığı hastalığının nadir prezantasyon bölgesini vurgulamak için sunulmuştur.

Olgu 1

Bilinen hastalığı olmayan 12 yaşında erkek hasta, non-spesifik antibiyoterapilere rağmen bir aydır devam eden çene altında şişlik şikayetiyle başvurusunda eşlik eden başka şikayeti yoktu, muayenesinde submental bölgede yaklaşık 3*4 cm boyutlarında fluktuasyon veren lezyon ile komşuluğunda lenfadenopatileri mevcuttu. Hastanın evde kedi beslediği öğrenildi. Ultrasonografik değerlendirmesinde sol submental bölgede yoğun içerikli kalsifikasyonlar içeren lezyon ve lezyon komşuluğunda lenfadenopatiler saptandı, submental alandaki lezyon drene edildi. Takiplerinde antibakteriyel tedavilere klinik yanıt alınamadı. Tüberküloz ve tularemi açısından yapılan tetkiklerinde anlamlı patoloji saptanmadı. Drenaj örneğinden gönderilen *Bartonella hanselea* PCR pozitif sonuçlanması üzerine tedavisine azitromisin ile devam edildi. Taburculuk sonrası on günlük azitromisine rağmen lezyon gerileme olmadığından hastaya beş günlük metilprednizolon tedavisi verildi. Takibinde submental bölgede sebat eden koleksiyon alanı olması nedeniyle eksizyonel biyopsi planlandı.

Olgu 2

Bilinen hastalığı olmayan 10 yaşında erkek hasta, oral amoksisilin klavunata rağmen gerilemeyen çene altında kızarıklık ve şişlik nedeniyle başvurusundaki muayenesinde diş çürükleriyle bilateral submandibular lenf nodları mevcuttu. Hastanın sokak hayvanlarıyla temas öyküsü olduğu öğrenildi. Ultrasonografik değerlendirmesinde submental alanda birkaç adet lezyon saptandı. Oral sefalekslin alırken submental bölgedeki şişlikte artış olması nedeniyle drenaj yapıldı. Drenaj örneğinden *Bartonella henselae* PCR ve serum IgM pozitif saptanması üzerine tedavisine azitromisin eklendi. Kontrol ultrasonografik değerlendirmesinde lezyon boyutunda küçülme görülüp azitromisin 10 güne tamamlanarak taburcu edildi.

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



Sonuç

Kedi tırmağı hastalığı, genellikle kendi kendini sınırlayan bir hastalıktır. Hastalığın erken tanınması, diğer etiyolojiler için uzun süreli hastane yatışını ve invazif tanı testlerini de önleyebilir. ² Bu vakalarda da görüldüğü gibi, kedi temas öyküsü varlığında, ampirik tedaviye yanıt vermeyen submental lenfadenopati ve abse ile başvuran hastalarda kedi tırmağı hastalığı ayırıcı tanılar arasında mutlaka düşünülmelidir.

Kaynakça

¹ Lymphadenopathies associated with Cat-Scratch Disease in Türkiye, 2023, Cilt: 13 Sayı: 4, 632 - 638, 31.07.2023 Aysun Yahşi , Bahadır Yazıcıoğlu, Journal of Contemporary Medicine

² Kara EM. Kedi tırmağı hastalığı. Somer A, editör. Çocukluk Çağında Sorunlu Enfeksiyonlar. 1. Baskı. Ankara: Türkiye Klinikleri; 2021. p.66-70.



PS-012

Pulmoner Hemorajinin Nadir Bir Kardiyak Nedeni: Fontan Cerrahisi Sonrası Gelişen Aortapulmoner Kollateral Arterler**Eysan Tağal¹, Mete Han Kızılkaya², Ömer Özden³, Murat Tanyıldız³, Ender Ödemiş²****¹Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Ana Bilim Dalı, İstanbul****²Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Kardiyoloji Bilim Dalı, İstanbul****³Koç Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Yoğun Bakım Bilim Dalı, İstanbul**

Amaç: Konjenital kalp hastalıklarının girişimsel ve cerrahi tedavi seçeneklerindeki gelişmeler doğrultusunda yaşam oranları %90'ın üzerine çıkmıştır. Bunların içerisinde en özellikli gruplardan biri tek ventrikül hastalarıdır. Yaşam süresi arttıkça diğer sistemleri de etkileyebilen komplikasyonların geliştiği görülmüştür. Pulmoner hemorajiler nadiren görülen fakat fatal seyredebilen komplikasyonlardır. Pediatri rutininde bu hastaların karşılaşılabılır hale gelmesi nedeniyle Fontan operasyonu yapılmış tek ventrikül hastalarında gelişen aortapulmoner kollateral arterlere (APCA) bağlı pulmoner kanama komplikasyonu iki olgu eşliğinde sunulacaktır.

Olgu:

Olgu 1: Prenatal tanısı triküsüpoid atrezisi ve pulmoner atrezi olan, neonatal dönemde duktus stent implantasyonu ve sol BT şant operasyonu uygulanan, Glenn prosedürü ve ekstrakardiyak Fontan cerrahisi ile izlenen 8 yaş erkek hasta hemoptizi şikayetiyle başvurdu. Fizik muayenesinde siyanotik görünüm ve sol akciğer bazalinde krepitan raller tespit edildi. Oksijen satürasyonu %84, kan gazı ve hematolojik parametreleri stabildi. Aktif pulmoner kanaması olması nedeniyle çekilen BT anjiyografisinde APCA tespit edildi ve girişimsel tedavisi planlandı. Yapılan kateter anjiyografi sonrasında 6 mm AVP4 cihazla sol internal mammarian arterden ayrılan APCA başarılı bir şekilde embolize edildi.

Olgu 2: Pulmoner atrezi, monopartat sağ ventrikül ve sağ ventrikül bağımlı koroner dolaşım tanısıyla neonatal dönemde duktus stent implantasyonu ve Glenn prosedürü uygulanan, takiben ekstrakardiyak Fontan cerrahisi ile izlenen 7 yaş kız hasta, hemoptizi şikayetiyle başvurdu. Oksijen satürasyonu %90, kanamaya yönelik yapılan tetkiklerinde enfeksiyon lehine bulgu izlenmedi. Aktif pulmoner kanaması olması nedeniyle çekilen BT anjiyografisinde APCA tespit edildi. Yapılan kateter anjiyografi sonrasında 6 mm AVP4 cihazla sol subclavian arterden ayrılan APCA başarılı bir şekilde embolize edildi.

Sonuç: Fontan cerrahisi sonrası gelişen APCA'lar, pulmoner hemoraji gibi ciddi komplikasyonlarla ilişkili olabilir. Bu hastalarda sistemik-pulmoner kollateral akımın artması, pulmoner vasküler sisteme ekstra yük bindirerek hemoptiziye yol açabilir. Hemoptizi ile başvuran siyanotik konjenital kalp hastalığı olan hastalarda APCA gelişimi akılda tutulmalı, ileri tetkik ve girişimsel tedavi planlaması yapılmalıdır. Erken tanı ve uygun tedavi, morbidite ve mortalitenin azaltılmasında kritik öneme sahiptir.

Anahtar Kelimeler: Pulmoner Hemoraji, Fontan Cerrahisi, Aortapulmoner Kollateral Arterler

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



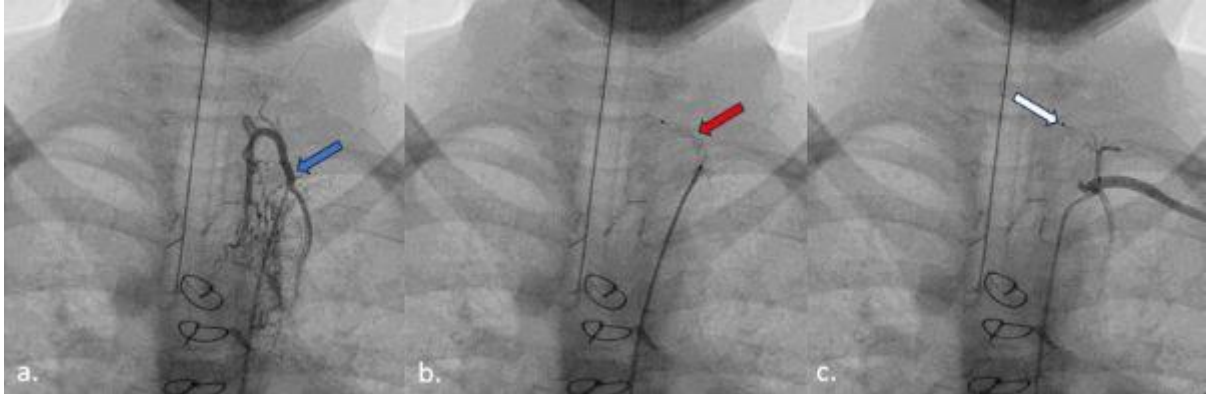
“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Resim1.





Resim2.



- a. Sol subclavian arter proksimalinden ayrılan kollateral arterin oluşturduğu vasküler ağ görülmektedir. b. Cihaz APCA'nın proksimaline getirilerek açılmıştır. c. APCA'nın embolizasyonu sonrasında yapılan kontrol enjeksiyonunda geçiş olmadığı izlenmektedir.



PS-014

ASXL3- ilişkili Bainbridge-Ropers Sendromu Tanılı İki Olgunun Klinik ve Genetik Açından Değerlendirilmesi

Şirin Sedef Baş¹, Burcu Yeter², Funda Kökeli¹, Nursel Elçioğlu¹

1 Marmara Üniversitesi Pendik EAH, Çocuk Genetik Bilim Dalı, İstanbul

2 Ümraniye EAH, Çocuk Genetik Kliniği, İstanbul

Giriş: Bainbridge-Ropers sendromu (BRPS) olarak da bilinen ASXL3 ile ilişkili bozukluk, ilk olarak Bainbridge ve arkadaşları tarafından tanımlanan nörogelişimsel bir bozukluktur. 18q12.1'de bulunan ASXL3 genindeki heterozigot patojenik varyantlarla ilişkilidir. ASXL genleri, epigenetik mekanizmalarda ve transkripsiyonel düzenlemede rol oynayan kromatin modifiye edici proteinleri kodlar ve bu nedenle embriyogenezde rol oynar. Bu gen ailesi ASXL1, ASXL2 ve ASXL3'ten oluşur. ASXL1 Bohring-Opitz sendromuna, ASXL2 ise ShashiPena sendromuna neden olur. Bu çalışmada gelişme geriliği ile başvuran ve BRPS tanısı konulan 2 de novo olgu sunulmuştur.

Olgu 1: 7 aylık erkek hasta nöromotor gelişme geriliği sebebi ile başvurdu. Hastanın fizik muayenesinde büyüme geriliği, nöromotor basamaklarda gerilik, başını tutamama, hipotonisite izlendi. Burun kökü basık, frontal bossing, yüksek arkli ince kaşlar, proptozis hafif, dudakları dolgun görüldü. CES: ASXL3 NM_030632.3 c.3039+1G>A intronik heterozigot patojenik tanımlanmış mutasyon raporlandı. Anne ve baba sangerlerinde varyant saptanmadı, mutasyonun de novo olduğu görüldü, hastamız BRPS tanısı ile takibe alındı.

Olgu 2: 4 yaş kız hasta nöromotor gelişme geriliği sebebi ile başvurdu. 2 yaşta desteksiz oturabilen, henüz yürüyemeyen ve konuşmada geriliği olan hastanın muayenesinde metopik sütur belirgin, epikantus, hipertelorizm, upslanting palpebral fissürler, burun kökü basık, burun kısa, pektus excavatum, ayak parmaklarında overriding, ayak 4 ve 5. parmaklarda klinodaktili, hafif santral hipotonisite, postüral skolyoz vardı. Kromozom analizi: 46, XX. Mikroarray: arr(GRCh37) 10p15.3p15.2 (1524409_3439835)*3 1.9 Mb kazanç heterozigot vus raporlanmış, babanın mikroarrayinde 10p15.3p15.2 (1577213_3405753)*3 pozisyonlarında 1.83 Mb kazanç gözlenmiş, hastada gözlenen kazançla örtüşmüştü. WES'te ASXL3 (NM_030632.2) ekzon 11 c.1864_1867dup (p.Thr623Metfs*25) frameshift heterozigot muhtemel patojenik varyant saptandı. Varyant, novel varyant-tanımlanmamış olarak değerlendirildi. Anne ve babadan alınan sanger analizlerinde patojenik varyant saptanmadı, mutasyonun de novo olduğu görüldü.

12. MARMARA PEDIATRI

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



Resim1: olgu 1

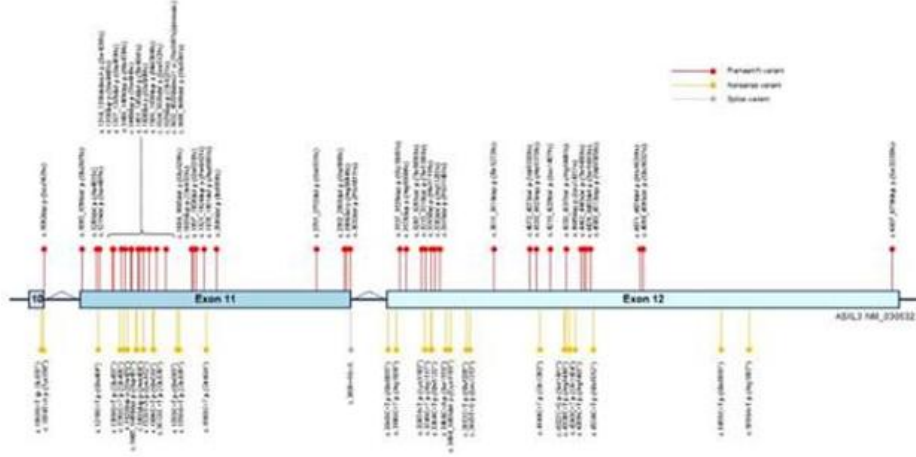


Resim 2: olgu 2



	Yükü 2	Yükü 3
Nörolojik Bulgular		
Beyin MR	DTMR n	Akmaddede diffüz simetrik sinyal artışı
İkaret büyüklüğü	-	-
Eeg bulgusu	keskin ve keskin karakterli yavaş dalgalarda karakterize peroklimal bir düzensizliği	-
Gelişim geriliği	+	+
Hipotonikite	+	+
İskemik gerilik	+	+
Konusma var/yok	Konusma yok	Konusma yok
Beslenme problemleri veya GÖR	+	konusma
Zayıf emme/ yutma	-	+
Büyüme geriliği	+	+
Ölüm tarihi	-	-
Hiperventilasyon atakları veya tik	-	-
El pırpmır hareketleri	-	-
Ajitasyon	-	-
Kendine zarar verecek hareketler	-	-
Yiyecek olmayan maddeleri yeme eğilimi	-	-
İlk enfeksiyon geçirme	-	-
KCTF yüksekliği	-	-
Göz muayenesi	strabismus	-
İçme	N	N
Ek bulgu	-	-
Kromozom analizi	45,XO	?
Mikroarray	10p15.3p15.2 (1524408_3438835)*3 1.8 Mb	?
Mutasyon	ASXL3 (NM_030632.2) ekzon 11 c.1854_1857dup (p.Thr623Met)*25	ASXL3 (NM_030632.3) c.3039+1G>A
Mutasyonun tipi	ts	silice
Mutasyonun kalıtımı	De novo	De novo
Data önce bildirilmiş mi?	-	+

Tablo 1: Klinik
prezentasyon



Şekil 1: Varyant lokasyonu
(Kaynak 3)

Sonuç: Global gelişme geriliği ve entellektüel yetersizlik pediatrik popülasyonda genetik kliniklerine başvurunun yaygın sebeplerindendir. BRPS spesifik olmayan bir nörogelişimsel fenotip ile ilişkilidir; tanısal bir klinik kriter belirlenmemiştir. Günümüzde spesifik bir sendrom ön tanısı konulamayan olgularda yeni nesil dizi analizi ile hastalara birçok nadir hastalığın tanısının konması mümkündür.

Kaynaklar:

- 1) Schirwani S, Woods E, Koolen DA, Ockeloen CW, Lynch SA, Kavanagh K, Graham JM Jr, Grand K, Pierson TM, Chung JM, Balasubramanian M. Familial Bainbridge-Ropers syndrome: Report of familial ASXL3 inheritance and a milder phenotype. Am J Med Genet A. 2023 Jan;191(1):29-36.
- 2) Balasubramanian M, Willoughby J, Fry AE, Weber A, Firth HV, Deshpande C, Berg JN, Chandler K, Metcalfe KA, Lam W, Pilz DT, Tomkins S. Delineating the phenotypic spectrum of Bainbridge-Ropers syndrome: 12 new patients with *de novo*, heterozygous, loss-of-function mutations in ASXL3 and review of published literature. J Med Genet. 2017 Aug;54(8):537-543.
- 3) Woods E, Holmes N, Albaba S, Evans IR, Balasubramanian M. ASXL3-related disorder: Molecular phenotyping and comprehensive review providing insights into disease mechanism. Clin Genet. 2024 May;105(5):470-487.
- 4) Srivastava A, Ritesh KC, Tsan YC, Liao R, Su F, Cao X, Hannibal MC, Keegan CE, Chinnaiyan AM, Martin DM, Bielas SL. De novo dominant ASXL3 mutations alter H2A deubiquitination and transcription in Bainbridge-Ropers syndrome. Hum Mol Genet. 2016 Feb 1;25(3):597-608.



PS-015

Kronik Karın Ağrısında Tanı Zorluğu: Fonksiyonel Karın Ağrısı ve Makroamilazemi

İbrahim Bağcı, Emine Çelik, Ahsen Dönmez Türkmen, Bilge Şahin Akkelle, Deniz Ertem

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme B.D., İstanbul

Amaç: Serum amilaz düzeyinde artış olarak tanımlanan hiperamilazemi, dolaşıma giren amilazın artışı ve/veya enzimin metabolik klirensinin azalmasıyla oluşur. Hiperamilazemi çoğunlukla pankreas ve tükürük bezi ilişkili inflamatuvar durumlarda görülür. Nadir ve benign bir hiperamilazemi nedeni olan makroamilazemi, serum amilazının immünoglobulinlere bağlanmasıyla oluşan yüksek moleküler ağırlıklı komplekslerin varlığında gelişir. Hiperamilazemi ve karın ağrısı nedeniyle değerlendirilen ve makroamilazemi tanısı alan olgumuz nadir etiyolojiye dikkat çekmek amaçlı sunulmuştur. Olgu: Dört yaşında erkek hasta, karın ağrısı şikayetiyle polikliniğimize başvurdu. Özgeçmiş ve soy geçmişinde bir özellik bulunmayan hastanın 9 aydır karın ağrısı nedeniyle birçok kez hastaneye başvurduğu öğrenildi. Paraumbilikal bölgedeki karın ağrısı yemekle ilişkisiz ve günlük aktiviteyi etkilemeyen karakterde idi. Karın ağrısı dışında semptomu olmayan hastanın fizik muayenesi, büyüme ve gelişmesi normal olarak değerlendirildi. Kronik karın ağrısının etiyolojisine yönelik tetkiklerde serum amilaz düzeyi 3639 U/L ($N < 100$ U/L) olarak bulundu. Hemogram, lipaz, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri, idrar-dışkı incelemeleri ve çölyak hastalığı ilişkili otoantikör testleri normaldi. Hiperamilazemi etiyolojisine yönelik abdominal manyetik rezonans (MR) ve MR kolanjiopankreatografi, boyun ultrasonografisi normal sınırlardaydı ve viral seroloji negatif sonuçlandı. Endoskopik incelemede de patolojik bulgu saptanmayan hastada fonksiyonel karın ağrısı düşünülerek, beslenme önerileri verilerek diyetisyen kontrolünde takibe alındı. Poliklinik kontrolünde karın ağrısı yakınmasının tamamen gerilediği, ancak izole amilaz yüksekliğinin sebat ettiği gözlemlendi ($>10x$ normalin üst sınırı). Polietilen glikol proteini ile yapılan çökelme testinde monomerik amilaz düzeyinin %18 ($N < \%20$) saptanmasıyla makroamilazemi doğrulandı.

Sonuç: Karın ağrısı ile hiperamilazemi birlikteliği tanısız karmaşaya sebep olabilir. Sebat eden izole hiperamilazemi varlığında, organik patolojilerin ekarte edilmesi durumunda makroamilazemi ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Makroamilazemi tanısının farkındalığı ve erken tanısı ile yüksek maliyetli ve gereksiz tanısız tetkiklerin önüne geçilmesi sağlanabilir.

Anahtar Kelimeler: Hiperamilazemi, Karın ağrısı, Makroamilazemi



PS-016

HIV ve Sifiliz Tanılı Annenin İkiz Yenidoğan Bebekleri: İki Olgu Sunumu

Seray Nur Apaydın¹, Meryem Çağla Abacı Çapar², Aylin Dizi Işık², Pınar Canizci Erdemli², Didem Büyüktaş Aytaç², Seyhan Yılmaz², Gülşen Akkoç², Sevliya Öcal Demir²

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: Annesinde cinsel yolla bulaşan hastalığı olan yenidoğana koruyucu önlemler uygulanmadığında enfeksiyonu edinme riski belirgin artmaktadır. Burada insan immün yetmezlik virüsü (HIV) ile enfekte ve sifiliz tanılı anneden doğan olgularda önlem alınmadığında görülen klinik durumları ve tedavi planlamasını hatırlatmak, antenatal dönemdeki takip eksikliklerinin sonuçlarına dikkat çekmek amaçlanmıştır.

Olgu: 39 yaşındaki G6P3Y4A2 anneden 32.gestasyonel haftada 1700 gram sezaryen ile ikiz eşi olarak doğan erkek (olgu 1), 1830 gram doğan kız hasta (olgu 2) postnatal 2. ayında annenin HIV ve sifiliz enfeksiyonu öyküsü nedeniyle başvurdu. Anneye 2020 yılında HIV enfeksiyonu tanısıyla tedavi başlandığı, annenin gebelikten önce tedaviyi bıraktığı, gebelikte tedaviye tekrar başlandığı, sifiliz nedeniyle de tedavi aldığı, VDRL pozitifliğinin devam ettiği öğrenildi. İkiz olgularımızın postnatal dönemde yenidoğan yoğun bakım ünitesinde 33 gün takip edildikleri, hiç anne sütü almadıkları, postnatal 0.gün Zidovudin profilaksisi başlandığı ancak aynı gün sevk edildikleri merkezde tedaviye devam edilmediği, konjenital sifiliz açısından ise tetkik ve tedavi yapılmadığı öğrenildi. Yüksek HIV enfeksiyonu riski olan bu iki olguya Zidovudin, Lamuvidin ve Raltegravir profilaksisi başlandı. Konjenital sifiliz enfeksiyonu nedeniyle yapılan tetkiklerde transfontanel ultrasonografi ve akciğer grafisinde patolojik bir bulguya rastlanmadı. Kemik grafilerinde, iki femur ve sağ tibia diafizinde düzgün sınırlı periost reaksiyonu izlendi, konjenital sifilize ikincil değerlendirildi. Abdomen ultrasonografide olgu 1de safra kesesinde milimetrik taş ile uyumlu ekojenite izlenirken, olgu 2de patolojiye rastlanmadı. Göz ve işitme taramalarında patolojik bulguya rastlanmadı. Olgu 1de BOS protein:124 mg/dl, glukoz:40 mg/dl, 2de BOS protein:153 mg/dl glukoz:31 mg/dl idi. Her ikisinde de hücre görülmedi, BOS VDRL negatif saptandı. Her iki olguda Serum Trepanemal test pozitif, VDRL negatif, RT- HIV RNA saptanmadı.

Konjenital sifiliz tedavisine yönelik intravenöz Kristalize Penisilin G başlanan hastaların tedavileri 10 güne tamamlanarak taburcu edildiler.

Sonuç: HIV ve sifilizli gebelerde takip eksikliği, yenidoğan önlemlerin alınmaması yenidoğanın enfekte olması ciddi morbidite ile sonuçlanabilmektedir. Anne adaylarının bilinçlendirilmesi konusunda, koruyucu hekimliğin önemli rolü vardır.

Anahtar Kelimeler: HIV Enfeksiyonu, Konjenital Sifiliz, Yenidoğan



PS-017

HIV ve Sifiliz Tanılı Annenin İkiz Yenidoğan Bebekleri: İki Olgu Sunumu

Seray Nur Apaydın, Meryem Çağla Abacı Çapar, Sevlia Öcal Demir, Seyhan Yılmaz, Aylin Dizi Işık, Pınar Canizci Erdemli, Didem Büyüктаş Aytaç, Gülşen Akkoç

Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: Annesinde cinsel yolla bulaşan hastalığı olan yenidoğana koruyucu önlemler uygulanmadığında enfeksiyonu edinme riski belirgin artmaktadır. Burada insan immün yetmezlik virüsü (HIV) ile enfekte ve sifiliz tanılı anneden doğan olgularda önlem alınmadığında görülen klinik durumları ve tedavi planlamasını hatırlatmak, antenatal dönemdeki takip eksikliklerinin sonuçlarına dikkat çekmek amacı ile sunulmuştur.

Olgu: 39 yaşındaki G6P3Y4A2 anneden 32.gestasyonel haftada 1700 gram sezaryen ile ikiz eşi olarak doğan erkek (olgu 1), 1830 gram doğan kız hasta (olgu 2) postnatal 2. ayında annenin HIV ve sifiliz enfeksiyonu öyküsü nedeniyle başvurdu. Anneye 2020 yılında HIV enfeksiyonu tanısıyla tedavi başlandığı, annenin gebelikten önce tedaviyi bıraktığı, gebelikte tedaviye tekrar başlandığı, sifiliz nedeniyle de tedavi aldığı, VDRL pozitifliğinin devam ettiği öğrenildi. İkiz olgularımızın postnatal dönemde yenidoğan yoğun bakım ünitesinde 33 gün takip edildikleri, hiç anne sütü almadıkları, postnatal 0.gün Zidovudin profilaksisi başlandığı ancak aynı gün sevk edildikleri merkezde tedaviye devam edilemediği, konjenital sifiliz açısından ise tetkik ve tedavi yapılmadığı öğrenildi. Yüksek HIV enfeksiyonu riski olan bu iki olguya Zidovudin, Lamuvudin ve Raltegravir profilaksisi başlandı. Konjenital sifiliz enfeksiyonu nedeniyle yapılan tetkiklerde transfontanel ultrasonografi ve akciğer grafisinde patolojik bir bulguya rastlanmadı. Kemik grafilerinde, iki femur ve sağ tibia diafizinde düzgün sınırlı periost reaksiyonu izlendi, konjenital sifilize ikincil değerlendirildi. Abdomen ultrasonografide olgu 1de safra kesesinde milimetrik taş ile uyumlu ekojenite izlenirken, olgu 2de patolojiye rastlanmadı. Göz ve işitme taramalarında patolojik bulguya rastlanmadı. Olgu 1de BOS protein:124 mg/dl, glukoz:40 mg/dl, 2de BOS protein:153 mg/dl glukoz:31 mg/dl idi. Her ikisinde de hücre görülmedi, BOS VDRL negatif saptandı. Her iki olguda Serum Trepanemal test pozitif, VDRL negatif, RT- HIV RNA saptanmadı. Konjenital sifiliz tedavisine yönelik intravenöz Kristalize Penisilin G başlanan hastaların tedavileri 10 güne tamamlanarak taburcu edildiler.

Sonuç: HIV ve sifilizli gebelerde takip eksikliği, yenidoğan önlemlerin alınmaması yenidoğanın enfekte olması ciddi morbidite ile sonuçlanabilmektedir. Anne adaylarının bilinçlendirilmesi konusunda, koruyucu hekimliğin önemli rolü vardır.

Anahtar Kelimeler: HIV Enfeksiyonu, Konjenital Sifiliz, Yenidoğan

12. MARMARA PEDIATRI

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR

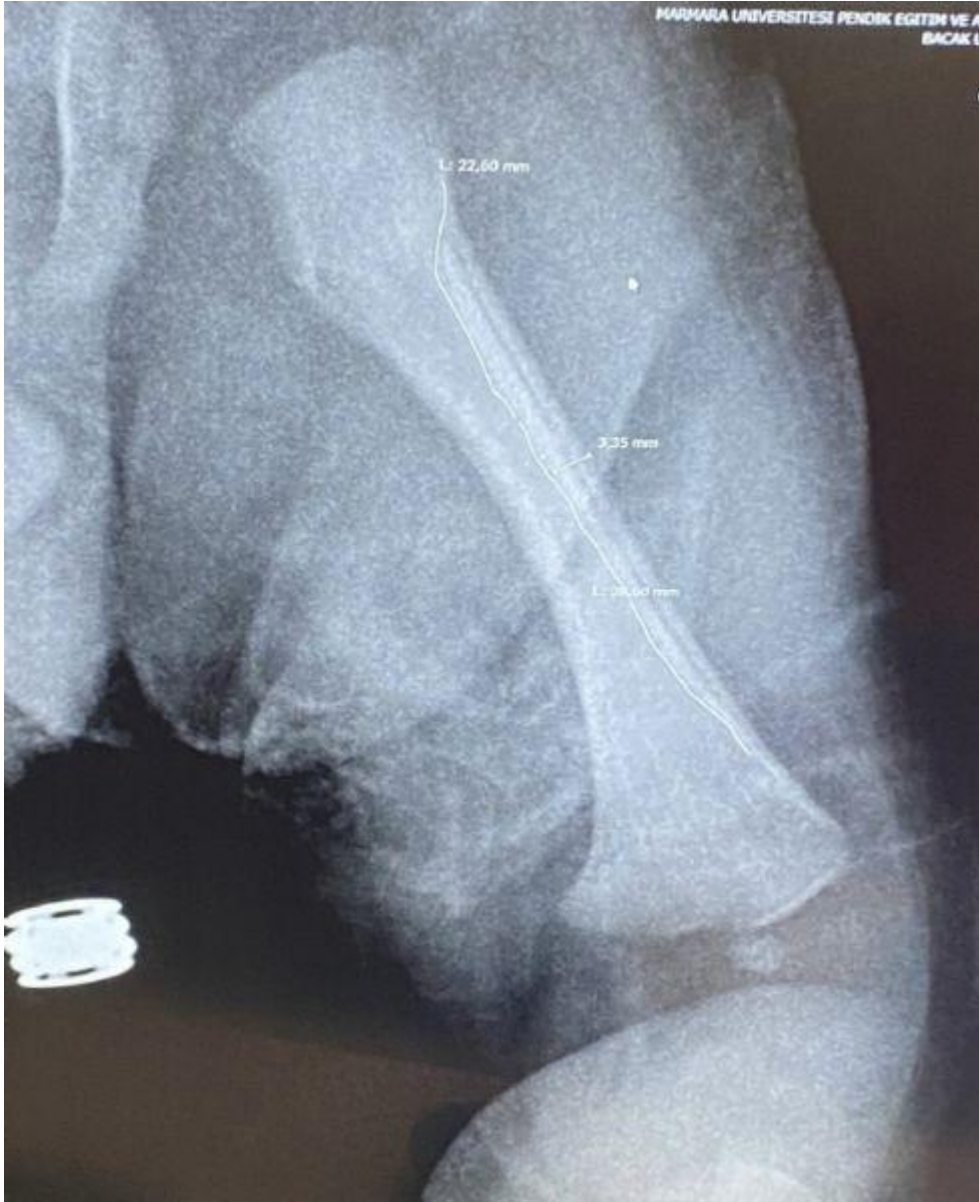


Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Alt Ekstremité grafisi: Sol Femurda Düzgün Sınırlı Periost Reaksiyonu





PS-019

Çocuklarda Akut Mastoidit Yönetimi: Vaka Serisi

Sevliya Ocal Demir¹, Kübra Demirbilek²

¹Marmara Üniversitesi, Pendik Eğitim Araştırma Hastanesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları BD, İstanbul

²Medeniyet Üniversitesi, Göztepe Prof. Dr. Süleyman Yalçın Şehir Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, İstanbul.

Amaç: Mastoidit, otit medianın sık görülen süpüratif komplikasyonudur. Uygun yönetilmediğinde veya tanıda gecikme olduğunda menenjit, beyin apsesi, sinüs ven trombozu gibi ciddi komplikasyonlarla seyredebilmektedir. Bu olgu serisi mastoiditte erken tanının önemini ve doğru yaklaşımı hatırlatmak amacı ile sunuldu.

Olgu: Çalışmaya 2023 yılında hastanemiz Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniğinde mastoidit tanısı ile izlenen pediatrik hastalar alındı. Hastalar retrospektif olarak demografik özellikleri, laboratuvar ve radyolojik bulguları, tedavi süreçleri ve klinik seyirleri açısından analiz edildi. Bir yıllık süreçte 6'sı erkek, 3'ü kız 9 hasta izlenmişti. Yaş ortalamaları en küçüğü 3 ay en büyüğü 14 yaş olmak üzere 12,5 yaş idi. Başvuruda vakaların tamamında ateş, %77'sinde otalji, %66'sında mastoid kemik üzerinde hassasiyet gözlemlendi. Hastaların %55'inin son 6 ay içerisinde otit öyküsü olup, tekrarlayan oral antibiyotik kullanımları mevcuttu. Komplikasyon olarak birinde menenjit, birinde sinüs ven trombozu ve bir diğerinde beyin absesi gelişti. Altı vakada antibiyotik tedavisi tek başına iyileşme sağlarken, 3 vakaya ek olarak cerrahi müdahale yapıp birine mastoidektomi uygulandı. Hastaların ortalama antibiyotik tedavi süreleri 20 gün idi. Hastaların birinde bir antibiyotik kullanılırken, 8 hastada antibiyotik kombinasyonu tercih edildi. İki hastada tedavinin 2. haftasından sonra sefalosporine bağlı ilaç ateşi gözlemlendi, antibiyotik tedavi değişikliği yapıldı.

Sonuç: Tekrarlayan orta kulak enfeksiyonu mastoidit için önemli risk faktörüdür. Vakaların çoğunda antibiyotik tedavisini yeterli olsa da önemli bir kısmında cerrahi müdahale gereksinimi olabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: Mastoidit, çocuk, menenjit

12. MARMARA PEDIATRI

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



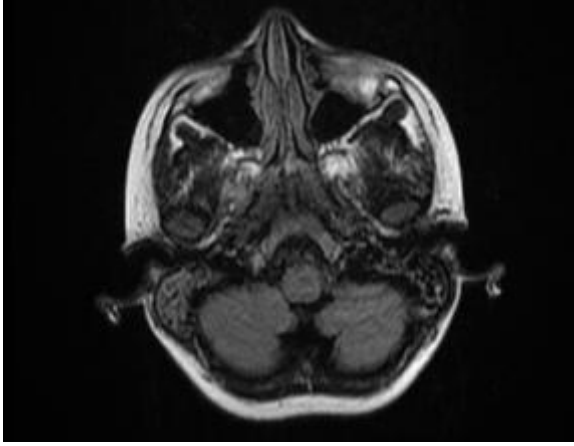
Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



Resim-1: Kraniyal MR





PS-020

Tedaviye Dirençli Tüberküloz'da Kronik Granülomatoz Hastalık Tanısı

Övgü Taner¹, Burkey Çağan Çolak², Melek Yorğun Altunbaş², Salim Can², Razin Amirov², Meryem Çağla Abacı³, Sevlia Öcal Demir³, Gülşen Akkoç³, Sevgi Bilgiç Eltan², Elif Karakoç Aydın², Ahmet Özen², Safa Barış²

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk İmmünoloji ve Alerji Bilim Dalı, İstanbul

³Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul

Giriş: Kronik granülomatoz hastalık (KGH), nötrofillerin nikotinamid adenin dinükleotid fosfat sistemindeki genetik kusurlardan kaynaklanan X'e bağlı ya da otozomal resesif (OR) kalıtılan fagositer fonksiyonun bozulduğu bir doğumsal bağışıklık kusuru (DBK)'dur.

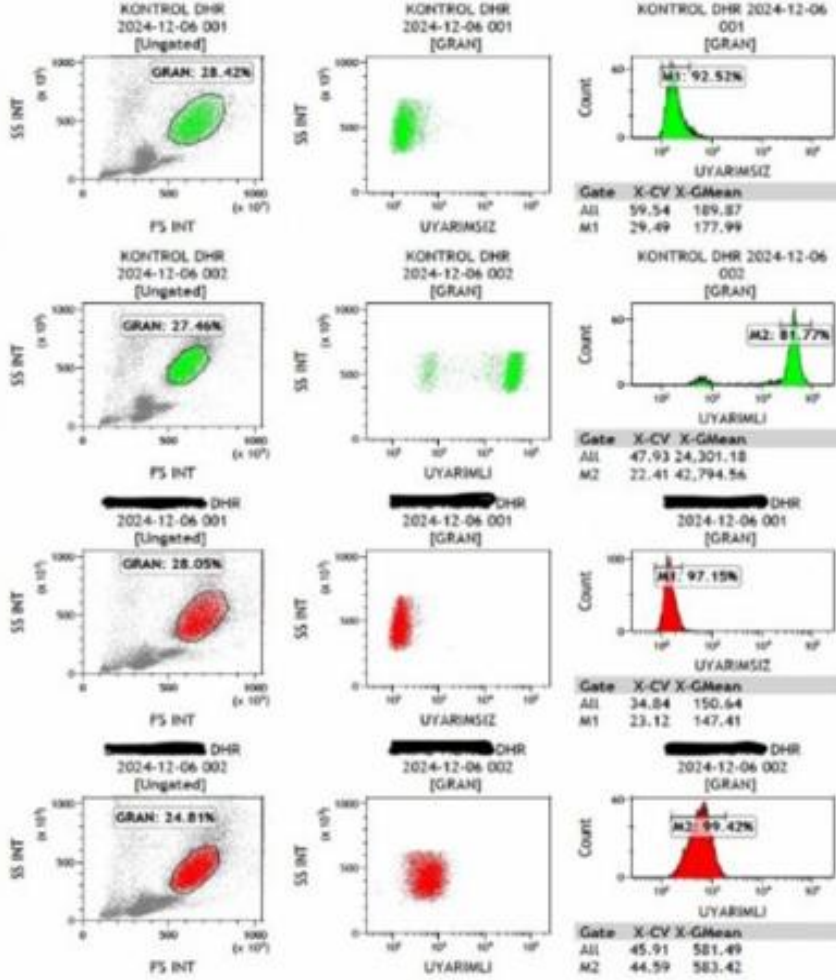
Olgu: 4 yaşında kız hasta 1,5 yıl önce tedaviye dirençli pnömoni tanısıyla değerlendirilirken öyküsünde temaslı olduğu amcasının ilaca dirençli tüberküloz (TBC) nedeniyle ex olması (index vaka) ve klinik, radyolojik bulguların TBC ile uyumlu olması (ppd testi: 7 mm, açlık mide suyunda ARB ve mikobakteri kültürü negatif) nedeniyle olası tanısı TBC almış. 2 ay 4'lü, 7 ay 2'li anti-TBC tedavi sonrası akciğer tomografisinde bilateral yaygın sentriasiner nodüller, bronşiektazik alanları ile miliyer tüberküloz bulgularının sebat etmesi nedeniyle ilaca dirençli akciğer tüberkülozu, DBK şüphesi ile Çocuk İmmünoloji kliniğimize konsülte edildi. 4 aylık iken sağ servikal bölgede apse öyküsü, ebeveynleri arasında akrabalık (birinci derece kuzen) ve vücut ağırlığı/boyu 3-10 persentilde olan hastanın BCG skarı mevcuttu. Laboratuvarında tam kan sayımı, biyokimyasal ve nutrisyonel parametreleri normal, serum immünglobulin düzeyleri normal, protein aşı antikor yanıtları ve izohemaglutinin titreleri pozitif olup Dihidrorodamin (DHR) testinde stimülasyon indeksi (SI): 4 (düşük; Sağlıklı kontrol:240) saptandı. Anne/Baba DHR SI normal olan hastanın kuvvetli klinik bulguları ve düşük DHR SI KGH tanısını koydurmakla birlikte; özellikle kız cinsiyet ve DHR deki bir miktar rezidüel aktivite ise OR geçişli KGH tanısını düşündürdü. Trimetoprim-sulfametaksazol, itrakonazol profilaksisi, IFN-gama tedavisi başlanıp, önlemler anlatılıp, KGH'nin diğer bulguları olan granülomlar, otoimmüniteler açısından laboratuvar tetkikleri, görüntülemelerle birlikte genetik tanısı doğrulamak amaçlı klinik ekzom sekanslama (fagositer sistem paneli) istendi. Genetik tanı doğrulandığında planlanacak olan hematopoetik kök hücre nakli için hazırlıklara başlandı.



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

DHR

MARMARA ÜNİVERSİTESİ PROF.DR İSİL BERAT BARLAN TRANSLASYONEL TIP MERKEZİ
COCUK IMMUNOLOJİ LABORATUVARI-DHR TESTİ



Sonuç: DBK'larının tanısal sürecinde basamaklı test yaklaşımı önerilmekle birlikte ilk başvuruda detaylı öykü ve muayene bulguları ile KGH'ı kuvvetle düşündüren vakalarda DHR testinin birinci basamağa dahil edilmesi hastamızda olduğu gibi oldukça hızlı tanıya ve erken tedavi ile enfeksiyöz ve enfeksiyöz olmayan komplikasyonları en aza indirerek sağkalım ve prognoza önemli ölçüde katkıda bulunacaktır.

Anahtar kelimeler: tedaviye dirençli tüberküloz, kronik granülomatöz hastalık, immün yetmezlik



PS-021

MİYOKARDİT BENZERİ KLİNİK SEYİR GÖSTEREN DİLATE KARDİYOMİYOPATİ: ALSTRÖM SENDROMLU BİR OLGU

Mustafa Hüseyin BOZKURT¹, Maharram IMANLI², Murat KANGİN³

1 Medipol Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul

2 Medipol Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Kardiyoloji, İstanbul

3 Medipol Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Yoğun Bakım, İstanbul

Giriş: Alström Sendromu, otozomal resesif kalıtımla aktarılan, ALMS1 genindeki mutasyonlarla ilişkili nadir bir genetik hastalıktır. Bu hastalık, özellikle kardiyomiopati, progresif retinal dejenerasyon, sensorinöral işitme kaybı, obezite, insülin direnci ve tip 2 diyabet ile karakterizedir. Ayrıca, hastalar sıklıkla kalp yetmezliği, böbrek yetmezliği, hepatomegali ve endokrin bozukluklar (özellikle hipogonadizm) ile de karşılaşmaktadır. Klinik bulgular, genellikle çocukluk döneminde belirginleşir ve hastaların yaşam süreleri, semptomların şiddeti ve organ yetmezliklerinin gelişimine bağlı olarak değişkenlik gösterebilir. Alström Sendromu'nun patofizyolojisi, ALMS1 proteinindeki mutasyonların hücrel ve moleküler düzeyde mitokondrial işlevleri bozan etkileriyle ilişkilidir. Tanı, genetik testlerle doğrulanır ve semptomatik tedavi, multidisipliner bir yaklaşım ile hastalığın yönetiminde temel rol oynamaktadır. Bu sunumda başvurusunda miyokardit dışlanamayan ve genetik testlerle Alström tanısı alan bir vakayı tartışmayı planlandık.

Olgu:

- 1 aylık kız bebek, 3 haftadır devam eden inlemeli solunum şikâyeti ile dış merkez çocuk hastalıkları poliklinik başvurusunda yapılan fizik muayenesinde üfürüm ve siyanoz saptanması üzerine kardiyolojik değerlendirme önerilmiş. Hastanemiz çocuk kardiyoloji polikliniğinde yapılan değerlendirme sonrası ekokardiyografi bulguları ve artmış solunum eforu nedeniyle çocuk yoğun bakım ünitesine interne edildi.
- 2 gebelik, 2 canlı doğumu olan anneden son adet tarihine göre 39. gestasyon haftasında 3260 gram sezaryenle doğum. Yenidoğan yoğun bakım yatış öyküsü yok, bilinen hastalığı yok. Anne sütüyle besleniyor. Yakın zamanda geçirilmiş viral üst solunum yolu enfeksiyonu olduğu öğrenildi.
- Anne ve baba sağ sağlıklı. Akraba evliliği var (kuzen). Kardeş 3.5 yaşında, sağ sağlıklı. Ailede bilinen kronik/metabolik hastalık yok.
- **Fizik Muayene:** Takipneik, inlemeli solunumu ve subkostal çekilmeleri mevcut. Akciğer sesleri bilateral eşit, doğal. Taşikardik, 4/6 pansistolik üfürüm duyuldu. Kapiller dolum zamanı uzamış.
- **Vital Bulgular:** Vücut sıcaklığı 36.7°C, kalp tepe atımı 180/dk, tansiyon 94/63 mmHg, solunum sayısı 65-70/dk



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

- **Laboratuvar:** Troponin I: 0.24 µg/L, CK-MB:31 µg/L, pro-BNP:>35.000 pg/mL
- **Görüntüleme:** Akciğer grafisinde kardiyotorasik oranda artış dikkat çekmekte, akciğer parankiminde belirgin patoloji gözlenmedi.
- **Ekokardiyografi:** Sol kalp boşluklarında dilatasyon mevcut, sistolik fonksiyonlar azalmış (ejeksiyon fraksiyonu %40-45), sistemik düzeyde pulmoner hipertansiyon, orta-önemli derece mitral ve orta derece triküspit yetmezlik görüldü.

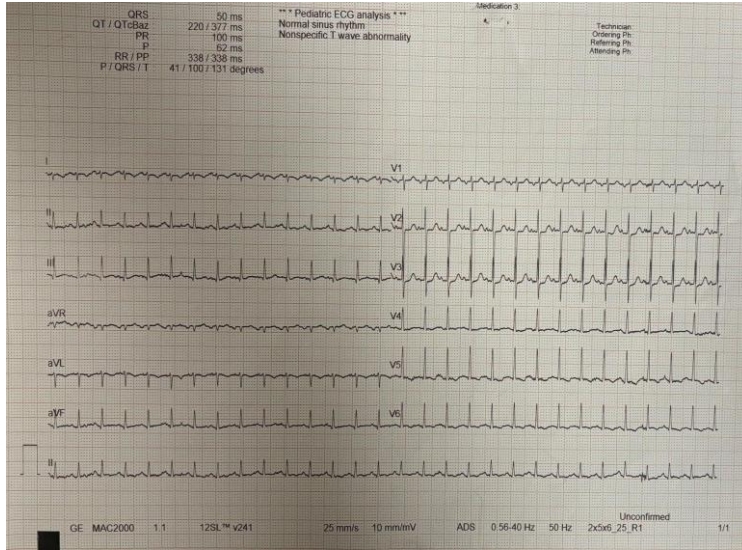
Klinik Seyir:

Solunum yetmezliği bulguları olan hasta entübe edilerek mekanik ventilasyon desteğine alındı. Ayırıcı tanıda; miyokardit, dilate kardiyomiyopati, ALCAPA (Anomalous Origin of the Left Coronary Artery from the Pulmonary Artery), konjenital kardiyak anomaliler, taşikardiyomiyopati düşünüldü. Ekokardiyografisinde konjenital kardiyak anomali görülmedi, çekilen BT anjiyografisinde koroner arterler normal yerleşimde gözlemlendi, elektrokardiyografi ve ritim holterinde sinüs taşikardisi saptandı. Geliş kliniğinin kötü olması nedeniyle kardiyak manyetik rezonans görüntüleme (MRG) çekilemeyen, geçirilmiş viral üst solunum yolu enfeksiyonu öyküsü, artmış troponin (normalin 10 katı) ve ekokardiyografi bulgularıyla olası miyokardit dışlanamadı, intravenöz immünoglobulin (IVIG); kalp yetmezliğine yönelik inotrop ve antikonjestif tedavi başlandı.

Pulmoner hipertansiyonun kalp yetmezliğine bağlı geliştiği düşünüldü, tedavisine sildenafil ve nitrik oksit eklendi. Eş zamanlı genetik ve metabolik sebeplerin dışlanmasına yönelik kan aminoasitleri, idrar organik asitleri, TANDEM-MS, kardiyomiyopati genetik paneli gönderildi. Takibinde kalp yetmezliği kliniği ve pulmoner hipertansiyonu geriledi. Yatışının 6. gününde nitrik oksit kapatıldı, 8. gününde ekstübe edildi, 15. gününde milrinon infüzyonu kesilerek oda havasına alındı.



Ekokardiyografik dilate kardiyomiyopati görüntüsü



Elektrokaardiyografide sinüs taşikardisi

Tartışma: Klinik olarak miyokardit şüphesi olan hastada kesin tanı kardiyak MRG görüntüleme ve endomiyokardiyal biyopsinin histopatoloji sonucu ile konmaktadır. Ancak hastanın kliniğinin MRG çekimine uygun olmaması nedeniyle miyokardit ekarte edilememiş olup erken dönem IVIG başlanmıştır. Verilen tedaviye yanıt alınmış olsa da altta yatan genetik bir hastalığın saptanması progresyonu öngörme ve ailenin uygun genetik danışmanlık alması açısından önem arz etmektedir. Özellikle infant dönemde miyokardit benzeri bir klinikle başvuran hastalarda Alström gibi genetik ve metabolik hastalıklar etiolojide araştırılmalıdır. Alström sendromu hastalarında dilate kardiyomiyopati genellikle yaşamın ilk aylarında başlar ve çoğu zaman pulmoner hipertansiyon ile komplike olur.

Sonuç:

1. Genetik testler kesin tanının konmasında, prognozun öngörülmesinde ve tedavinin planlanmasında kilit rol oynadı.
2. Olası organ tutulumları göz önünde bulundurularak multidisipliner bir yaklaşımın gerekliliği ortaya kondu.
3. Aileye genetik danışmanlık önerildi.

Kaynaklar:

- Maron, B.J., Towbin, J.A., Thiene, G., et al., "Hypertrophic Cardiomyopathy: For the Diagnosis and Management of Pediatric Patients", *The Journal of Pediatrics*, 2011; 159(2): 217-224. [PubMed Link](#)
- Genetics of Dilated Cardiomyopathy, **UpToDate**, 2024. [UpToDate Link](#)
- Kliegman, R.M., Stanton, B.F., St. Geme, J.W., et al., **Nelson Textbook of Pediatrics**, 21st ed., Elsevier, 2020, pp. 1824-1830. *Dilated Cardiomyopathy*
- Kliegman, R.M., Stanton, B.F., St. Geme, J.W., et al., **Nelson Textbook of Pediatrics**, 21st ed., Elsevier, 2020, pp. 2295-2300. *Pulmonary Hypertension*



PS-022

Otozomal Resesif Primer Mikrosefali: WDR62 Gen Mutasyonu ile İlişkili Olguların Klinik ve Genotip Değerlendirmesi

İpek Görüşen Kavak, Şirin Sedef Baş, Evrim Efe, İrem Akbolat Sakar, Huriye Nursel Elçioğlu

Marmara Üniversitesi Pendik EAH Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul

Giriş ve Amaç: Mikrosefali, tanım olarak oksipitofrontal halkadan ölçülen baş çevresinin yaş ve cinsiyete göre 3 persentil veya -2 standart deviasyon (SD) altında olmasıdır. Mikrosefali izole bir bulgu olarak görülmesi ya da diğer malformasyonlar veya dısmorfik bulgularla birlikte bulunmasına bağlı olarak izole mikrosefali ve sendromik mikrosefali olarak sınıflandırılmaktadır. Ortaya çıkış zamanı ve etyolojik nedenlerine göre ise primer ve sekonder mikrosefali şeklinde ayrılmaktadır. Gestasyonun 36. haftasından önce beyin etkileyen gelişimsel anomaliler, teratojen faktörler ve genetik nedenler primer mikrosefali oluşumuna neden olmaktadır. Çalışmada kliniğimizde değerlendirilen otozomal resesif primer mikrosefali (MCPH) tanılı hastalar arasında WDR62 homozigot varyantı saptanan beş farklı olgunun klinik ve genetik özellikleri sunulmuştur.

Yöntem ve Bulgular: Olgu 1: Akraba evliliğinden olan 13 yaş 2 aylık erkek hasta sloping forehead, burun kökü basıklığı, büllöz burun yapısı ve strabismus kliniğiyle başvurdu. Baş çevresi 45.5 cm (-6.6 SD), doğum baş çevresi 32 cm (-2.1 SD) idi. WES analizinde homozigot nonsense WDR62 mutasyonu saptandı. Olgu 2: Akraba evliliğinden olan 2 yaş 10 aylık erkek hastanın muayenesinde sloping forehead, burun kökü basıklığı, büllöz burun yapısı ve hafif mikrognatı mevcuttu. Baş çevresi 42.5 cm (-4.8 SD) idi. WES analizinde homozigot frameshift WDR62 gen mutasyonunu saptandı. Olgu 3: Akraba evliliğinden olan 1 yaş 8 aylık kız hasta bitemporal darlık, kaşlar ortada birleşme eğiliminde, hafif proptozis, strabismus, balık ağzı görünümü ve retrognatı kliniğiyle başvurdu. Baş çevresi 41.5 cm (-4.4 SD) saptandı. WES analizinde WDR62 homozigot mutasyonu saptandı. Olgu 4: Akraba evliliğinden olan 4 yaş 1 aylık kız hasta hafif global gelişim geriliği kliniğiyle başvurdu. WES analizinde homozigot WDR62 mutasyonu saptandı. Olgu 5: Akraba evliliğinden olan 12 yaş kız hasta epilepsi kliniğiyle başvurdu. WES analizinde homozigot WDR62 mutasyonu saptandı.

Sonuç: MCPH ile ilişkilendirilen 30 farklı gen tanımlanmış olup, en sık ikinci neden olarak WDR62 gen mutasyonu (MCPH-2) saptanmıştır. NGS (Next Generation Sequencing) teknolojisinin genetik tanı yöntemlerinde kullanılmaya başlanması önemli ilerleme sağlamıştır. Tanının erken dönemde konulması ve tedavi yaklaşımlarının geliştirilmesi, hastaların motor ve nörogelişimsel süreçlerinin desteklenmesi açısından kritik öneme sahiptir. Hasta ailelerinin genetik taramadan geçirilmesi, hastalık yönetimi ve etkili genetik danışmanlık büyük önem taşımaktadır.

Anahtar Kelimeler: Primer Mikrosefali, WDR62, Otozomal Resesif



PS-024

Hipotoni Ayırıcı Tanısında Konjenital Glikozilasyon Defektlerinin Yeri ve İpuçları: 2 Vaka Örneği

Buse Yurttutan¹, Emine Genç²

¹Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, İstanbul

²Zeynep Kamil Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Metabolizma, İstanbul

Amaç: Konjenital glikozilasyon defektleri(CDG), protein ve lipidlerin glikozillenme bozukluğuna bağlı; multisistemik, doğumsal metabolik hastalıklardır. Konjenital hipotoni, global gelişim geriliği, nöbet, koagülopati, hepatopati, kifoskolyoz gibi nonspesifik bulgularla beraber yağ yastıkçıkları, strabismus, inverted nipple, bifit uvula, perikardiyal efüzyon öyküsü, kutis laksa, laboratuarda farklı protein yapıda biyomarkerların çoklu düşüklüğü gibi uyarıcı ipuçlarına vurgu yapmak amaçlı MAN1B1 ve SRR4 CDG tanılı 2 hastamızı sunmak istedik.

Olgu: Çocuk metabolizma polikliniğimizde CDG tanısıyla izlenen 2 olgunun demografik ve klinik verileri retrospektif olarak ve 1. Derece yakınlarına telefonla ulaşılarak incelendi. Birinci olgumuz: 15 yaş erkek hasta, ikinci derece kuzen evliliği sonucu 40. gestasyonel haftada 3650 gram, vajinal yolla doğan hastanın, konjenital hipotoni, global gelişim geriliği, depo hastalığını andıracak kadar kaba yüz görünümü, artmış interkantalar mesafe, ekzoftalmus, strabismus, sinofrisis, maksillada protrüzyon, pes planovarus, çukur damak, geniş tabanlı yürüme, rhomberg pozitifliği, opere edilmiş skolyoz bulguları vardı. Klinik/elektrografik nöbeti yoktu, beyin manyetik rezonans görüntülemesi(MRG) normaldi, psikometrik değerlendirmede orta mental retardasyon saptandı. Protein-s, antitrombin-3(AT-3), LDL ve HDL düşük, ast-alt 2-3 kat artmıştı. Klinik ve laboratuvar bulgular ışığında yapılan klinik ekzom sekanslama(CES) ile MAN1B1-CDG tanısı almıştır.

İkinci olgumuz: 11 yaş erkek hasta, 39. Gestasyonel haftada 2530 gram, sezaryen yolla doğan hastanın hipotonisite, global gelişim geriliği, bilateral çekiç parmak, uzun filtrum, ince üst dudak, mikrognati, eklem laksisitesi, inmemiş testis, okülomotor myokloni, corpus callosum hipoplazisi, ekstraaksiyel bos mesafesinde artış, lateral ventriküllerde genişleme, araknoid kist ve protein-C ve protein-S düşüklüğü olan hasta CES ile SSR4-CDG tanısı almıştır.

Sonuç: Hastalarımızda fat-pad, inverted nipple, serebeller atrofi gibi klinik bulgular yoktu; çünkü fat pad/inverted nipple daha çok neonatal/infantil dönemde saptanabilir. Konjenital hipotoni ayırıcı tanısında, ek klinik/radyografik bulgu olmasa bile, transferrinizelektrik foküsleme(TIEF)ye göre daha ulaşılabilir olan; protein-C/S, AT-3, lipoproteinlerin ölçümü pratik yol göstericilerdir. Etkin tedavi yöntemleri olmasa da erken tanı; aileye genetik danışmanlık verilmesi ve kaynakların etyolojik araştırmalar yerine rehabilitasyona yönlendirilmesi açısından önemlidir.

Anahtar Kelimeler: CDG, CES, HİPOTONİSİTE, MAN1B1, SSR4



MAN1B1-CDG ve SSR4-CDG laboratuvar ve klinik parametreleri

Klinik ve laboratuvar parametreleri	MAN1B1-CDG	SSR4-CDG
Doğum haftası	40	39
Doğum Kilosu	3650GR	2530GR
Neonatal solunum sıkıntısı	YOK	YOK
YDYBÜ	YOK	YOK
Akrabalık	VAR	YOK
İlk Bulgu	Konjenital Hipotoni	Konjenital hipotoni
Gelişim Basamakları	Baş tutma: 1 yaş desteksiz oturma: 2 yaş yürüme: 2,5 yaş Konuşma: halen net değil	Baş tutma: 8-9 ay desteksiz oturma: 7 yaş yürüme: halen yok Konuşma: halen yok
Nöbet	YOK	oküler myokloni
Beyin MRG	Normal	corpus callosum hipoplazisi, extraaksiyel BOS mesafesinde artış, lateral ventriküllerde artış , araknoid kist, gecikmiş myelinizasyon
Göz bulguları	Strabismus	Strabismus, hipermetropi, astigmatizm
Lipit panel	HDL ve LDL düşük	Normal
Protein-C (70-140)	103,2	52,6
Protein-S (70-150)	58,4	53,3
Antitrombin-3 (79.4-112)	74	83
Koagülasyon	Normal	Normal
TFT	Normal	Normal
AST	66	30
ALT	53	7
Koagülasyon testleri	Normal	Normal



PS-025

İnhibitörlü Hemofili A Hastasında İliopsoas Kanaması

Egehan Devrim¹, Burcu Tufan Taş², Ayça Bulurlar Gülen¹, Barış Yılmaz², Ahmet Koç²

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Bilim Dalı, İstanbul

Giriş: Hemofili A, koagülasyon faktörü VIII'in eksikliği sonucu meydana gelen bir pıhtılaşma bozukluğudur. Bu eksiklik, trombin üretiminin yetersiz olmasına yol açarak fibrin tıkaçı oluşumunu engeller ve kanamanın durdurulmasını zorlaştırır.

Hemofili A hastalarında, kendini sınırlayan kanamalara ek hayati risk oluşturabilecek kanamalara da rastlanabilmektedir. Bunlardan en önemlilerinden birisi de iliopsoas kası hemorajisidir. İliopsoas kanamasında hastada bacakta uyuşma hissi, sonrasında ekstansiyon kalça hareketinde ağrı ve hareket kısıtlılığı gelişir. Teşhisi için ultrason, bilgisayarlı tomografi (BT) ve manyetik rezonans görüntülemeye (MRG) ihtiyaç duyulur. Kanamanın başlaması ve teşhisine kadar uzun bir süre geçebileceğinden hemodinamiği bozacak kadar kanama olabilir. Bu nedenle hastalarda acil tedavi planlaması yapılması önemlidir çünkü iliopsoas kanaması eğer atlanırsa ölümcül olabilir.

Olgu: İnhibitörlü hemofili A tanısı ile polikliniğimizde profilaksi tedavisi alan 5 yaşında hastamız, sağ yan ağrısı nedeniyle başvurdu. Travma öyküsü olmayan hastanın, sağ bacağında ağrı ve yürüme güçlüğü şikayetleri de vardı. Muayenesinde, sağ alt abdominal bölgede hassasiyet ve bacak hareketlerinde güçsüzlük saptandı.

Hastanın mevcut inhibitörlü hemofili A tanısı göz önünde bulundurularak iliopsoas hemorajisi şüphesiyle öncelikle tedavisi uygulanıp, görüntülemesi yapıldı. Sağ psoas kası anterior komşuluğunda yaklaşık 2.5x1.5x6.5 cm boyutlu ve sağ iliak kas lifleri düzeyinde aksiyal planda en geniş yerinde 2.5 cm ölçülen ve sınırları seçilemeyen, ilişkili görünümde, T2A hiperintens, T1A izo-hafif hiperintens hematoma ile uyumlu görünüm izlenmesi nedeniyle servise yatırılarak aPCC (aktive protein C konsantresi) tedavisi protokole uygun olarak uygulandı. Takip sürecinde hastanın hareket kabiliyetinde iyileşme gözlemlendi, fizyoterapi uygulanabildi ve bölgedeki ağrısı zamanla azalarak kayboldu. Yürüyebilme seviyesine gelmesinin ardından profilaksi tedavisine devam edilerek taburcu edilip, poliklinik takibine alındı.

Sonuç: Hemofili A hastalarında hayati tehlike oluşturabilecek kanamaların erken tespiti önemlidir, Santral sinir sistemi, üst hava yolu ve gastrointestinal sistem gibi sıkça akla gelen kanamalar dışında, iliopsoas kanaması da hayati risk taşıyabilir. Hemorajik şok gelişmesi ve sinirlere baskı yaparak nöropatiye yol açma potansiyeli nedeniyle, bu tür kanamaların erken teşhisi ve uygun tedavisi hayati öneme sahiptir.

Anahtar Kelimeler: Hemofili, İliopsoas, Hemoraji



PS-029

Nadir Bir Rasopati Olgusu: Gevşek Anagen Saç ile Birlikte Noonan Sendromu Benzeri Bozukluk

Evrım Çifçi Sunamak¹, Evrim Efe¹, Bilgen Bi İge Geçkinli², Huri ye Nursel Elçioğlu¹

1 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Genetik Bilim Dalı, İstanbul

2 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, İstanbul

Amaç: Gevşek anagen saçla birlikte Noonan sendromu benzeri bozukluk (NLSH) Noonan sendromunun tipik yüz bulgularına gevşek anagen saç, rölâti f veya mutlak makrosefali, gel işim geriliği, santral sinir sisteminin yapısal malformasyonları bulgularının eşlik ettiği nadir bir sendromdur. 10q25'teki *SHOC2* (NLSH1) ve 2p23'teki *PPP1CB* (NLSH2) genlerinde heterozigot mutasyon sonucu oluşan iki tipi vardır. *PPP1CB* geni *SHOC2* ile birleşip bir serin/treonin kinaz olan RAF1'i defosforile ederek RAS/MAPK yolağının aktivasyonuna neden olan PP1'i kodlar. *PPP1CB* genindeki fonksiyon kazandııcı mutasyonlarının NLSH2'ye neden olduğu düşünülmektedir. Bu posterde Noonan sendromu bulgularıyla başvuran, *PPP1CB* geninde heterozigot varyant saptanan bir NLSH2 olgusu sendroma olan farkındalığın artırılması amacıyla sunulacaktır.

Olgu: On iki yaşında kız hasta atipik yüz, rölâti makrosefali, sol ventrikül hipertrofisi (hafif), patent foramen ovale (PFO), vWB hastalığı (vWBH), görme kaybı, bozuk çene yapısı, diş çürükleri bulgularıyla yönlendirildi.

Eşiyle arasında akrabalık olmayan 25 yaşındaki sağlıklı anneden 43+5/7 gestasyon haftasında 5500gr sezaryenle doğmuş. Altı aylıkken makrosefali farkedilmiş. Nörolojik muayenesi, kraniyal manyetik rezonans görüntüleme (MRG) normalmiş. Sekiz aylıkken oturmuş, 14 aylıkken yürümüş. Bir yaşında kelimelerle, 1.5 yaşında cümlelerle konuşmuş. Altıncı sınıfa devam ediyor, dersleri ortaymış. Bir yaşında vWBH tanısı konulmuş. Yedi yaşında sol ventrikül hipertrofisi, PFO saptanmış. Sağ preauriküler sinus nedeniyle operasyon geçirmiş. On yaşında %30 görme kaybı farkedilmiş. Orbital MRG normalmiş.

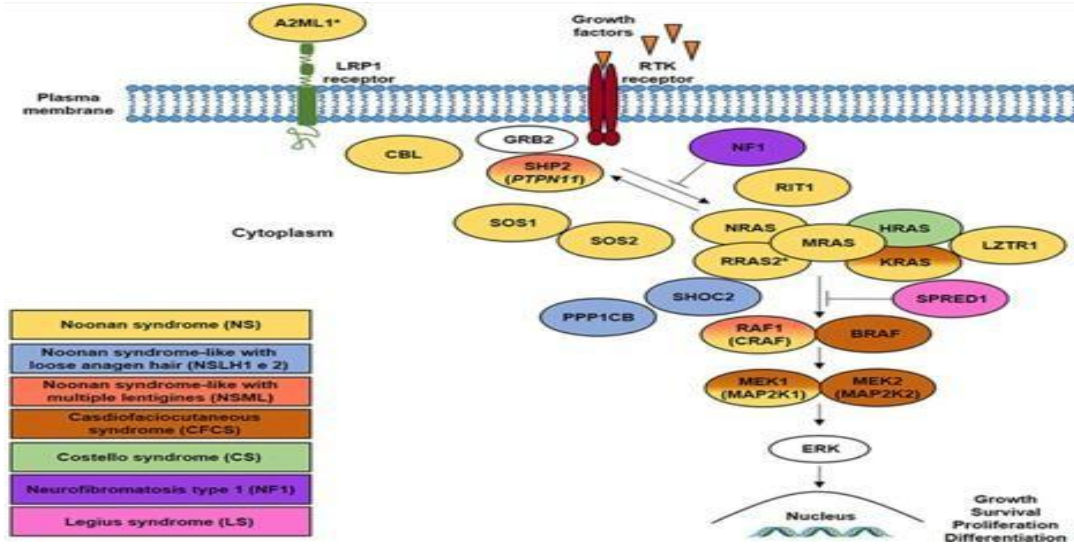
Muayenesinde ağırlığı 35kg (-1.34SDS), boyu 137cm (-2.42SDS), baş çevresi 56.5cm (+1.67SDS) ölçüldü. Saçları ince, kıvrıkcık, yünsüydü. Ensede saç çizgisi aşağıdaydı. Alın belirgin, genişti. Hipertelorizm, anti-mongoloid aks, belirgin ve uzun filtrum, düşük yerleşimli kulaklar, kalın dudaklar, mikrognati, yüksek damak, üç dişinde dolgu vardı. Boyun yele şeklinde, kısaydı. Meme başları ayrıktı. Mezokardiyak odakta belirgin 2/6 sistolik üfürüm vardı. Parmakları hiperlordoz bildi. Dizleri düşme sonrası aşırı kanama, yaralanma nedeniyle sargılıydı. Kubitus valgus, sandal ağırlığı, sol skapula altında >0.5cm café au lait, boyunda ve sırtta hipo-hiperpigmente lezyonlar vardı.

Göz muayenesinde horizontal nistagmus, minimal esotropya, hipertelorizm, bilateral ptozis, sol iriste embriyonik atık, skleromalezi saptandı.



Kraniyal MRG’de platibazi, C2’de foramen magnuma 7mm baziler invajinasyon, mega sisterna magna, serebellar tonsillerde foramen magnuma <6mm uzanım, bilateral beyin-omurilik sıvısı mesafelerinde artış görüldü.

PPP1CB geninde heterozigot, c.146C>G varyantı saptandı



Şekil 1: RAS/MAPK yolağı ve rasopatilerle ilişkili genler



Şekil 2: Olgunun dismorfik bulguları



Sonuç: NSLH2 rölatif veya mutlak makrosefali, belirgin al ın, düşük yerleşimli ve dönük kulaklar, Noonan sendro- muna göre artmış entelektüel etkilenim, geç uzayan sey- rek saç yapısıyla karakterizedir. c.146C>G varyantı bildi- rilmiş olguların tümünde dismorfik yüz bulguları, geç u- zayan saçlar, kardiyovasküler etkilenim, motor gelişimde gecikme, öğrenme güçlüğü saptanmıştır. Ventrikülome- gali, Chiary 1 ve Dandy-Walker malformasyonları, sere- beller tonsiller ektopi, optik sinir hipoplazisi, preauriküler pit bildirilen olgular vardır. Bazı Noonan sendromu ve NSLH1 olgularının büyüme hormonu tedavisine cevap vermemesine rağmen NSLH2 tanılı olguların büyüme hormonu eks ikliği olmadığı halde tedaviden fayda gördükleri bildirilmiştir.

Yüz özellikleri, boy kısalığı, kalp malformasyonu, vWFH bulgularıyla Noonan sendromunun ve rölatif makrosefali, belirgin alın, düşük kulaklar, öğrenmede güçlük ile geç u- zayan, düzensiz saç yapısıyla NSLH2'nin karakteristik ö- zelliklerini taşıyan nadir bir NSLH2 olgusu sunulmuş tur.

Kaynaklar:

1. Maruwaka K, Nakajima Y, Yamada T, Tanaka T, Kosaki R, Inagaki H, Kosaki K, Kurahashi H. Two Japanese patients with Noonan

syndrome-like disorder with loose anagen hair 2. Am J Med Genet A. 2022;188:2246-2250.

2. Chaves Rabelo N, Gomes ME, de Oliveira Moraes I, et al. RASopathy Cohort of Patients Enrolled in a Brazilian Reference Center for Rare

Diseases: A Novel Familial LZTR1 Variant and Recurrent Mutations. Appl Clin Genet. 2022;15:153-170.



PS-031

İnmemiş Testis Sülükle İner Mi?

Sadiye Nur Özçelik¹, Büşra Sultan Kibar²

¹Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Sakarya

²Sakarya Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Sakarya

Amaç: Senkop şikayeti ile başvuran hastada etiolojide akut kanama odağı için aklımıza getirmemiz gereken alışlagelmiş nedenler dışında karşımıza çıkan bir neden olarak hirüdoterapi. Olgu: 27 aylık erkek hasta, senkop şikayeti ile çocuk acile başvurdu. Hastanın öyküsünde parkta oynarken aniden bayılma şikayeti dışında travma öykü ve ek şikayeti olmadığı öğrenildi. Ailenin inmemiş testis nedeniyle sülük tedavisi yaptırdıkları öğrenildi. Hastanın acilde yapılan fizik muayenesinde; bezinin kanlı olduğu sol skrotum ve femoral bölgede iki adet kanlı yara bandı olduğu görüldü. Sol skrotumda beş tane ve femoral arter üzerinde bir tane kanama odağı görüldü. Nörolojik muayenesi doğal, genel durumu iyi, bilinç açık. aktif hareketli idi. Sistemik muayenesi doğal.

Tartışma: İnmemiş testis erkek genital sisteminde sıklıkla sporadik olarak görülmektedir. İnmemiş testis tanısı yenidoğan döneminde taburculuk öncesi muayenede konulabileceği gibi sağlıklı çocuk izlemlerinde fizik muayenede testislerin palpasyonla skrotumda olmaması ile de tanı konabilir. Çoğunlukla tek taraflı inmemiş testisi olan hastaların aileleri genellikle bir skrotumun diğerine göre dışarıdan daha küçük görünmesi yada iki taraflı küçük görünüm nedeniyle başvurur. İnmemiş testisin tedavisinde testisin kanala indirilmesi cerrahi işlem ile yapılır.

Sonuç: Primer seks karakteri gelişmesine rağmen süt çocuğu döneminde karşımıza çıkan inmemiş testis; testislerin scrotumda bilateral ya da unilateral bulunmaması durumu olup gerçek inmemiş testis, ektopik testis ve retraktıl testis tipleri mevcuttur. çocuk cerrahi tarafından inmemiş testis tedavisi cerrahi işlem ile yapılmakla beraber bazen kendiliğinden da kanala inmektedir. ancak cerrahi işlem gerekmesi de çocuk cerrahi tarafından takip gerektiren tıbbi bir durumdur.

Anahtar Kelimeler: Senkop, inmemiş testis, kanama, hirüdoterapi, sülük

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



"Pediatriye Yeni Ufuklar"

inmemiş testis sülükle iner mi?





PS-033

Tarantula Isırığı: Nadir Görülen Bir Olgu ve Klinik Yönetimi

Tuğde Buse Uğur¹ Gizem Aktemur¹ Ayşe Çavuş¹ Murat Can Metin¹

Emel Ekşi Alp²

¹Marmara Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul

²Marmara Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Acil Bilim Dalı, İstanbul

Giriş: Son yıllarda tarantula cinsi örümceklerin evlerde beslenmesi nedeniyle, acil servislere tarantula ısırığıyla başvuran vakalar görülebilmektedir. Tarantula ısırıklarıyla ilgili literatür sınırlı olduğundan, klinisyenlerin vakalara yaklaşımı güçleşebilmektedir. Yayınlanan vakalarda, tarantula ısırığına bağlı mortalitenin düşük olduğu gözlemlenmiş, ancak bu tür vakaların acil servislere yakın izlem gerektirdiği vurgulanmıştır. En yaygın klinik bulgular; lokal ağrı, pruritis, ödem ve eritem olarak tanımlanmıştır. Ayrıca miyaljiye neden olabileceği ve ısırık bölgesinde sekonder enfeksiyon belirtilerinin gelişebileceği bildirilmiştir. Tarantula ısırığı sonrasında 72 saat boyunca izlediğimiz olgumuz üzerinden, bu tür durumlarda klinik değerlendirme ve yönetim açısından deneyimlerimizi literatürle paylaşmayı ve klinik yaklaşımın önemini vurgulamayı amaçladık.

OLGU: Bilinen hastalığı olmayan 15 yaşındaki erkek hasta, evde beslediği *A/b* cinsi tarantula tarafından ısırılması sonucu çocuk acil sarı polikliniğimize başvurdu (Şekil1). Başvuru sırasında olayın üzerinden 24 saat geçmişti, hastada 3 saat önce başlayan her iki bacakta tariflediği miyalji mevcuttu. Sol işaret parmağında ısırık izi saptandı (Şekil2).

ŞEKİL 1:





Vital bulguları normal aralıktaydı ve yapılan fizik muayenede patolojik bulguya rastlanılmadı. 114 Ulusal Zehir Danışma Hattı Merkezi ile iletişime geçildi. Hastanın kardiyak monitorize izlenmesi, ısırık bölgesinde oluşabilecek nekroz açısından izlenmesi, kanama bozukluğu, miyalji, hemoliz bulguları ve renal yetmezlik semptomlarının 48- 72 saat içinde gelişebileceği belirtilerek 72 saat süresince takip edilmesi önerildi. Antidotunun olmadığı bildirildi. Takiplerimizde ısırık bölgesinde kızarıklık artışı ve nekroz gelişmedi, bacak ağrılarının gerilediği gözlemlendi. Hastadan aralıklı olarak hemogram, böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri, kreatinin kinaz, kan gazı, elektrolit, koagülasyon, troponin değerlerine ve elektrokardiyografisine bakıldı; patoloji saptanmadı. 72 saatlik gözlem süresi sonunda hasta taburcu edildi.

ŞEKİL 2:



SONUÇ: Tarantula ısırıkları genellikle düşük mortaliteye yol açmakla birlikte, olası komplikasyonlar açısından 72 saatlik izlem gerektiren bir durumdur. Ayrıca derileri küçük kıllarla kaplı olan tarantulaların kıllarının inhalasyonu, cilde teması veya doğrudan ısırmasıyla hipersensitivite reaksiyonuna da yol açabileceği unutulmamalıdır. Tarantula ısırıklarında erken dönemde yapılan izlem ve klinik değerlendirme ile ortaya çıkabilecek ciddi komplikasyonlar önlenabilmektedir.

Anahtar Kelimeler: çevresel aciller, hayvan ısırıkları, tarantula

KAYNAKLAR:

1. Alsultan R, Brody J, Hurst N, Welch S, Shirazi M. Wessel's tiger ornamental tarantula bite envenomation: A case report and venom analysis. *Toxicon*. 2023 Feb;223:107013. doi: 10.1016/j.toxicon.2022.107013. Epub 2022 Dec 30. PMID: 36592763.
2. Jalink MB, Wisse RPL. On the Dangers of Tropical Spiders as a Pet: A Review of Ocular Symptoms Caused by Tarantula Hairs. *Am J Trop Med Hyg*. 2021 Sep 27;105(6):1795-1797. doi: 10.4269/ajtmh.21-0337. PMID: 34583330; PMCID: PMC8641347.
3. Simon M, Hoyte C. A Case Report of Venezuelan Suntiger Tarantula (*Psalmopoeus irminia*) Envenomation and Review of Tarantula Exposures. *J Emerg Med*. 2023 Sep;65(3):e199-e203. doi: 10.1016/j.jemermed.2023.05.022. Epub 2023 Jun 10. PMID: 37635034.



PS-034

Çocuk Acil Servise Tekrarlayan İshal Başvurusu:

Adenovirus Gastroenteriti ile Maskelenmiş Çölyak Hastalığı

Fidan Mammadova¹, Yılmaz Seçilmiş², Derya Altay³

1 Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Kayseri

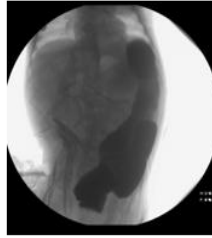
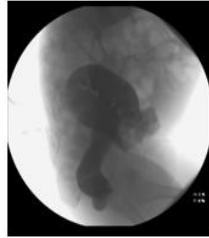
2 Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Bilim Dalı, Kayseri

3 Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Acil Bilim Dalı, Kayseri

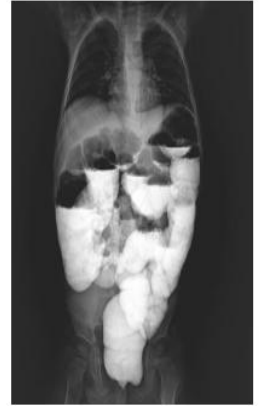
Giriş-Amaç: Küçük çocuklar, akut gastroenterit nedeniyle çocuk acil servise sıklıkla getirilmektedir. Hastanın dehidrasyon ve elektrolit bozukluğu durumuna göre acil tedavi yaklaşımı uygulanmaktadır. Çocuk acil servisin yoğunluğu nedeniyle çoğunlukla hastaların özgeçmişi yeterince sorgulanmadan mevcut problem üzerine gidilmektedir. Burada tekrarlayan defalar akut gastroenterit ile başvuran ve Çölyak hastalığı tanısı konulmuş bir olgu sunulmuştur.



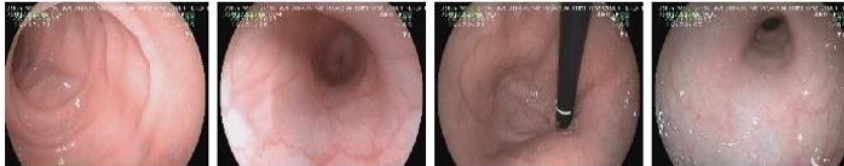
RESİM 1: İLK BAŞVURUDA ÇEKİLEN GRAFİ



RESİM 2: ÇİFT KONTRASLI KOLON TETKİKİ



RESİM 3: ÇİFT KONTRASLI KOLON TETKİKİ SONRASI ADBG



RESİM 4: ÖZOFAGOGASTROUDENOSKOPİ



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Olgu: 14 aylık erkek hasta tekrarlayan ishal şikayetiyle Çocuk Acil Polikliniği'ne başvurdu. Hastanın çekilen grafilerinde ileus ile uyumlu görünüm olması (RESİM 1), ancak kliniğinin ileus ile uyumlu olmaması ve gaita tetkiklerinde Adenovirus pozitifliği olması nedeniyle hastada gastroenterit düşünülmüş ve tedavisi düzenlenmiştir. Tedaviye rağmen hastanın ishalinin devam etmesi üzerine hasta tekrar Çocuk Acil Polikliniği 'ne başvurdu. Başvurusunda batın distansiyonu olması, ishallerinin persistan olarak devam etmesi ve çocuktaki belirgin kilo alamama durumu ve persentillerinin oldukça geri olması nedeniyle hastada mekanik bir tıkanıklık veya enfeksiyon yerine gastroenterolojik bir patoloji düşünüldü. Hasta Çocuk Gastroenteroloji bölümüne yönlendirildi. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 8.6 kg (-1.90 SDS), boyu 76 cm (-1.25 SDS), karında yaygın hasasiyeti mevcuttu. Dinlemekle bağırsak sesleri hiperaktifti. Hepatosplenomegali saptanmadı. Hirschsprung hastalığını ekarte etmek amacıyla çift kontrast kolon tetkiki yapıldı (RESİM 2-3). Bakılan kan tetkiklerinde EMA pozitif, Anti Transglutaminaz IgA (Elisa) >200 RU/ml, ferritin 4,01 ng/ml, folik asit 3,33 ng/ml, vitamin B12 195 pg/mL, hemoglobin 10 g/dl, MCV 64,8 fl olarak saptandı. Gaita tetkiklerinde enterik Adenovirüs antijeni pozitif, Rotavirüs antijeni negatif geldi. Hastaya üst gastrointestinal endoskopi yapıldı (RESİM 4). Duodenumda düzensizlik saptanan hastanın histopatolojik incelemesinde villuslar tama yakın atrofik olarak değerlendirildi. Hastaya Çölyak hastalığı tanısı konuldu ve glutensiz diyetle başlandı. Çocuk gastroenteroloji poliklinik kontrolünde hastanın şikayetinin olmadığı öğrenildi.

Sonuç: İshal şikayeti ile çocuk acil servise gelen hastalarda anamnez dikkatli alınmalıdır. Tekrarlayan ishal antropometrik değerlerinde gerilik saptanan hastalar kronik ishal etyolojisi açısından mutlaka detaylı değerlendirilmelidir. Bu olguda olduğu gibi tekrarlayan ishal yakınması ile gelen hastalarda Çölyak hastalığı ayırıcı tanıda düşünülmeli, erken tanı sayesinde başlanan glutensiz diyetle Çölyak hastalığının prognozunun daha iyi olacağı bilinmelidir.



PS-036

Çocukluk Çağında Nadir Bir Olgu: IgG4 İlişkili Hastalık

Simge Işıldak¹, Volkan Dericioğlu², Eda Almus³, Ahsen Dönmez Türkmen⁴, Bilge Şahin Akkelle⁴, Deniz Ertem Şahinoğlu⁴,

Oya Köker Turan⁵

1 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıklar Ana Bilim Dalı, İstanbul

2 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları Ana Bilim Dalı, İstanbul

3 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Ana Bilim Dalı, İstanbul

4 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Gastroenteroloji Ve Hepatoloji Bilim Dalı, İstanbul

5 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Romatoloji Bilim Dalı, İstanbul

Giriş: Immünglobülin-G4 (IgG4) ile ilişkili hastalık, çeşitli organlara IgG4 pozitif plazma hücresi infiltrasyonu ve fibro-inflamatuvar lezyonlarla karakterize immün aracılı bir tablodur. Son yıllarda bu hastalığa dair farkındalık artmış, nadiren de olsa çocukluk yaş grubunda olgular tanımlanmış ancak etiyojisi net olarak aydınlatılamamıştır. Çocuklarda klinik özellikler yetişkinlerdekinden belirgin farklılık göstermektedir. Sol gözünde şişlik nedeniyle yönlendirilen ve izleminde IgG4 ilişkili hastalık tanısıyla izlenen olgumuz sunulmuştur.

Metod: Vakaya ait bilgiler hastanemiz otomasyon veri tabanından ve medikal kayıtlarından kimlik bilgileri gizli olacak şekilde literatüre katkı sağlamak amacıyla elde edilmiştir.

Olgu: Sol gözünde şişlik ve kızarıklık yakınmaları olan 6 yaşında kız hasta, rabdomyosarkom ön tanısıyla yönlendirildi. Baş-boyun muayenesinde sol gözünde şişlik, kızarıklık ve bakış kısıtlılığı; sağ gözde ise izole Baş-boyun muayenesinde sol gözünde şişlik, kızarıklık ve bakış kısıtlılığı; sağ gözde ise izole yukarı bakış kısıtlılığı gözlemlendi, lenfadenopati saptanmadı. Eklem muayenesi doğaldı, mukokütanöz bulguya rastlanmadı. Organomegali saptanmadı. Özgeçmiş veya soygeçmişinde kronik hastalık öyküsü bulunmuyordu.

Laboratuvar incelemelerinde; lökosit sayısı 13100/mm³, hemoglobin 11 gr/dl, trombosit sayısı 495000/mm³, C reaktif protein (CRP): 14 mg/dl, Prokalsitonin: 0,04 mg/l saptandı. Kan elektrolitleri, karaciğer enzimleri ve böbrek fonksiyon testleri normal olarak değerlendirildi. Periferik yayma ve kemik iliği aspirasyon yaymasında lösemik hücre infiltrasyonuna rastlanmadı. Orbital preseptal sellülit ekarte edildi. Kranyal-orbital MR görüntülemesi retroorbital alanda sinyal değişikliği, orbital psödotümör lehine yorumlandı. Solid tümörler ekarte edildi. Biyopsi neticesinde lakrimal bezde belirgin inflamasyon, artmış IgG4 immunekspresyonu IG4 ilişkili hastalığı destekledi.



Serum IgG4 değerinin 2.09 g/L (0.012-1.69g/L) sonuçlanması ile tanının doğruluğu güçlendirildi. IgG4 ilişkili hastalık düşünülerek olası diğer organ taramaları yapıldı. Steroid tedavisi düzenlendi. Tedavi öncesi ve sonrası göz bulguları Şekil 1 ve Şekil 2'de gösterilmiştir.



Şekil 1: Tedavi öncesi göz bulguları

Tartışma ve Sonuç

IgG4 ilişkili hastalıkta, özellikle çocukluk yaş grubunda göz en yaygın etkilenen organlar arasındadır. Hastalık tanısında gecikme, etkilediği dokuda geri dönüşümsüz hasar bırakabilir. Pek çok hastalığın taklitçisi olabilmesi nedeniyle sistemik vaskülit ve malignite gibi tabloların yer aldığı ayırıcı tanının özenle yapılması ve pediatri hekimleri arasında farkındalığın artırılması gerekir.



Şekil 2: Tedavi sonrası göz bulguları

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



KAYNAKLAR

- Wallace ZS, Naden RP, Chari S, Choi HK, Della-Torre E, Dicaire JF, Hart PA, Inoue D, Kawano M, Khosroshahi A, Lanzillotta M, Okazaki K, Perugino CA, Sharma A, Saeki T, Schleinitz N, Takahashi N, Umehara H, Zen Y, Stone JH; Members of the ACR/EULAR IgG4-RD Classification Criteria Working Group. The 2019 American College of Rheumatology/European League Against Rheumatism classification criteria for IgG4-related disease. Ann Rheum Dis. 2020 Jan;79(1):77-87. doi: 10.1136/annrheumdis-2019-216561. Epub 2019 Dec 3. PMID: 31796497.
- Hara, S., Yoshida, M., Sanada, H., Suzuki, Y., Sato, Y., Mizushima, I., & Kawano, M. (2023). Pediatric IgG4-related disease: a descriptive review. Expert Review of Clinical Immunology, 20(1), 97–119.
- Kaya Akca U, Kose H, Kurt T, Ulu K, Guliyeva V, Kılbas G, Arslanoglu C, Yildirim DG, Demir S, Sahin S, Kisaarslan AP, Kasap Demir B, Sonmez HE, Koker O, Yardimci GK, Ekici M, Kilic SS, Acar BC, Sozeri B, Aktay Ayaz N, Yuksel S, Bakkaloglu SA, Kasapcopur O, Ayhan EA, Karadag O, Ozen S, Bilginer Y. A rare disease with many faces: A multicenter registry of IgG4-related disease in children. Rheumatology (Oxford). 2024 Sep.



PS-037

Pediatric Akut Poststreptokoksik Glomerülonefrit ve C3 Glomerülonefrit Olgularının Değerlendirilmesi: Tek Merkez Deneyimi

Ülger Altuntaş¹, Neslihan Çiçek¹, Ece Demirci Bodur¹, Gizem Dikencik², Ayşe Sümeyye Atalay¹, Serim Pul³, Özde Nisa Türkkan¹, Serçin Güven¹, Nurdan Yıldız¹, İbrahim Gökçe¹

¹Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı, İstanbul

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

³Ümraniye Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: Akut poststreptokoksik glomerülonefrit (APSGN), çocukluk çağıının en sık görülen postenfeksiyöz glomerülonefritidir. C3 glomerülonefriti (C3GN), APSGN'yi taklit eden ve tanısı böbrek biyopsisi ile konulan nadir bir hastalıktır. Amacımız APSGN ve C3GN'li hastalarının klinik özelliklerini karşılaştırmak ve uzun süreli prognozlarını belirlemektir.

Gereç-Yöntem: Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nefroloji Kliniğimizde 2000-2024 yılları arasında APSGN tanısı konulan 103 olgu ile C3GN tanısı alan 27 olgu geriye dönük olarak değerlendirildi

Bulgular: APSGN'li hastaların 61'i (%59,2) erkek, 42'si (%40,8) kız, yaş ortalaması 102,7±39,6 ay ve takip süresi ortalama 29,06±36,3 ay idi. En sık başvuru şikayeti ve bulguları hastaların %80,6'sında makroskopik hematüri, %68,9'unda ödem ve %50,5'inde hipertansiyondu. C3 düzeyi ortalaması 0,38±0,32 gr/L olup %91,3 hastada düşüktü. Hastaların %48'inde masif proteinüri vardı ve albümin seviyesi ortalaması 3,5±0,7 g/L idi. %1,9 hastaya renal replasman tedavisi (RRT) uygulandı. İzlem sonunda bütün hastaların glomerüler filtrasyon hızı (GFR) ≥ 90 ml/dk/1.73m² idi. C3GN'li hastaların 14'ü (%51,9) erkek, 13'ü (%48,1) kız, yaş ortalaması 118,51±57,9 ay ve takip süresi ortalaması 54,04±55,8 ay idi. En sık başvuru şikayeti ve bulguları hastaların %59,3'ünde ödem, %40,7'sinde makroskopik hematüri ve %40,7'sinde hipertansiyondu. C3 seviyesi ortalaması 0,43±0,3 g/L olup, %92,3'ünde düşüktü. Hastaların %88'de masif proteinüri vardı ve albümin seviyesi ortalaması 2,8±0,8 g/L idi. Hastaların %25,9'una RRT uygulandı. İzlemden %11 hastanın GFR'si < 90 ml/dk/1.73 m² olarak devam etti. APSGN'li hastalarının başvurusunda enfeksiyon öyküsü, ASO yüksekliği ve makroskopik hematüri anlamlı derecede daha sıktı (sırasıyla p:0,006, 0,04 ve $< 0,001$). C3GN hastalarında ise masif proteinüri, hipoalbuminemi ve RRT gereksinimi APSGN'li hastalara göre anlamlı derecede yüksekti (sırasıyla p:0,001, 0,023 ve 0,01). Son vizitte C3GN hastalarının yaklaşık %52'sinde proteinüri devam etmekte idi, %26'sında C3 düşüktü ve hastaların %11'inin GFR'si < 90 ml/dk/1.73m² olup bu oranlar APSGN hastalarına göre anlamlı derecede yüksek idi (sırasıyla %15, %7, %0; p<0,05).

Sonuç: APSGN, önemli bir sağlık problemi olmakla birlikte prognozu iyidir. C3GN'li hastalar sıklıkla nefritik sendrom şeklinde prezantasyon göstermekle birlikte, kronik böbrek hastalığına ilerleme riskinden dolayı dikkatli takip edilmelidir

Anahtar Kelimeler: APSGN, C3GN, prognoz



PS-038

Norovirüs Gastroenteritine Sekonder Gelişen Miyokardit:Olgu Sunumu

Ebru Tansu Yurttançıkılmaz, Ezgi Özlem Özmen, Agop Çıtak

Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi

Amaç: Akut miyokardit; enfeksiyonlar, bağışıklık sistemi aktivasyonu veya ilaçlara maruz kalma sonucu ortaya çıkabilen kalbin iltihaplı bir hastalığıdır. Yaygın viral etiyolojiler arasında coxsackie, adenovirüs, influenza, echovirüs, parvovirüs B19 ve herpesvirüs gibi enterovirüsler bulunur. Olgumuzda başlangıçta gastroenterit ile başvuran viral miyokarditin geliştiği, yaygın viral etiyolojiden farklı olarak norovirüsün pozitif olduğu bir hasta sunulmuştur.

Olgu: 17 yaşında erkek hasta 39°C ateş, kusma ve ishal yakınması ile acil servise başvurdu, hastanın semptomatik tedavi sonrası yakınmaları azaldı. İlk başvurusundan 1 gün sonra göğüs orta hatta, sol kola da yayılan göğüs ağrısıyla tekrar başvurdu. Hastanın daha önceden kardiyak bir öyküsü veya kardiyovasküler risk faktörü yoktu.

Laboratuvar tetkiklerinde CK:559, CK-MB:33, Troponin I-high sensitive: 12890 olarak saptandı. Hasta çocuk kardiyoloji tarafından EKG ve ekokardiyografisiyle değerlendirildi. Ekokardiyografide kardiyak fonksiyonlar normaldi ancak sol kalp boşlukları hafif geniş izlendi. Miyokardit tanısıyla çocuk yoğun bakıma yatırıldı. Viral serolojide norovirüs (+) bulundu. Hastaya IVIG 1 gr/kg (80 gr) verildi, enapril ve furosemid tedavisi başlandı. Bu tedaviyle troponin değeri 12890 ng/L'den 8400 ng/L'ye geriledi. Klinik açıdan stabil olan hastanın göğüs ağrısı ve ritim bozukluğu görülmedi. 2 gün süreyle çocuk yoğun bakımda izlenen hasta, tedavilerinin devamı için servise çıkarıldı.

Semptomları giderek düzeldi ve düzenli takiplerle güvenli bir şekilde taburcu edildi.

Sonuç: Miyokarditin yaygın viral etiyolojileri arasında coxsackie, adenovirüs, influenza, echovirüs, parvovirüs B19 ve herpesvirüs gibi enterovirüsler bulunur. Olgumuzda yaygın viral etiyolojilerden farklı olarak norovirüs kaynaklı miyokardit düşünülmüştür.

Anahtar Kelimeler: enterik virüsler, gastroenterit, miyokardit, norovirüs

**PS-039****DERİN BOYUN ENFEKSİYONU TABLOSUNDA BİR MIS-C OLGUSU****Ayşegül İLBAŞ ERTUĞRUL¹, Üsame TAKAS¹, Benhur Şirvan ÇETİN²****1 Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Kayseri****2 Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı, Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı, Kayseri****GİRİŞ**

Çocuklarda etkeni SARS-CoV-2 olarak adlandırılan COVID-19 hastalığına karşı gelişen anormal immün yanıt sonucunda ortaya çıkan tablo multisistem inflamatuvar sendrom olarak tanımlanır. MIS-C (multisistemik inflamatuvar sendrom) , ateş ve çoklu organ yetmezliği (gastrointestinal, kardiyovasküler, cilt, nörolojik, solunum, nefrolojik, hepatolojik dahil) ile karakterizedir. Etkilenen çocukların çoğunun SARS-CoV-2 için PCR (Polimeraz Zincir Reaksiyonu) testi negatif, ancak serolojileri pozitifdir.

OLGU

Bilinen bir hastalığı olmayan sekiz yaş kız hasta iki gündür olan öksürük, burun akıntısı, hırıltılı solunum boyun sağ kısmında ağrılı şişlik nedeniyle kliniğimize başvurdu. Muayenesinde solda yaklaşık 2cm'lik olmak üzere boyun her iki tarafında ağrılı, fluktuasyon vermeyen, yumuşak, hareketli şişlik, boyunda hareket kısıtlılığı, orofarinkste hiperemi ve inguinal bölgede milimetrik bilateral lenfadenopatileri mevcuttu.

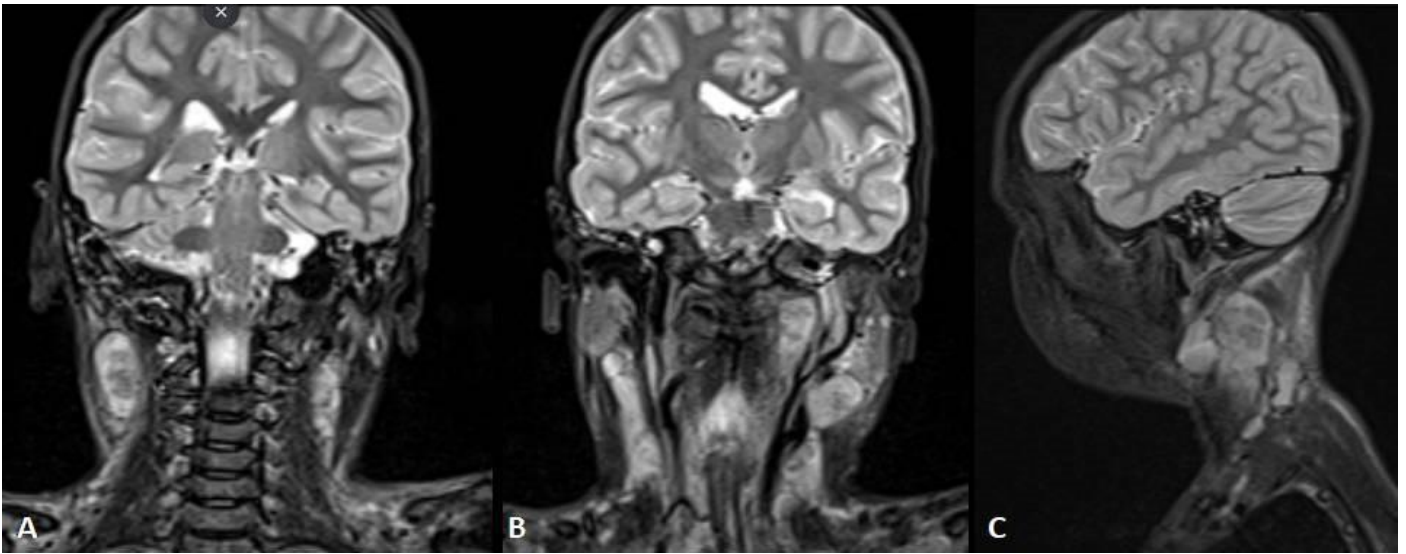
Özgeçmişinde adenoidektomi ve kulak tüpü takılma öyküsü vardı, bilinen COVID-19 PCR pozitifliği ve temas öyküsü yoktu. Ateş:39°C kan tetkiklerinde C-reaktif protein 261 beyaz küre 28.000 olarak saptandı. Ultrasonografik inceleme lenfadenit ile uyumluydu. Tomografide derin boyun enfeksiyonu bulgusu yoktu. Lenfadenit ön tanısıyla intaniye servisine yatırıldı. Dört günlük sefotaksim klindamisin tedavisine yanıt alınamadı. Kontrol manyetik rezonans(MRI) incelemesinde parafarengeal alandan retrofarengeal alana uzanan apse bulgu gözlenmesi üzerine apse drenajı yapıldı. Derin boyun enfeksiyonu nedeniyle tedavisi vankomisin meropenem şeklinde revize edildi.

Takibinde konjonktivit, baş ağrısı ve el parmak uçlarında soyulmaları olan, ateşi devam eden hastada MIS-C' den şüphelenildi, gönderilen COVID-19 antikor pozitif olarak saptandı. Elektrokardiyografik incelemesinde perikardiyal effüzyon gözlemlendi.

Hastaya MIS-C tanısı ile 2gr/kg IVIG, 2mg/kg steroid ve antiagregan dozda asetilsalisilik asit tedavisi verildi. Tedaviye dramatik yanıt alındı, kliniği düzeldi ve şifa ile taburcu edildi.



Figür 1. Olgunun yatış anındaki görünümü



Figür 2. Olgunun kontrastlı MR görüntüleri. Koronal kesitler (A ve B), sagittal kesit (C)



SONUÇ VE TARTIŞMA

Literatürde bizim vakamıza benzer boyun ağrısı, ateş, lenfadenit ile gelen derin boyun enfeksiyonu gelişen ve MIS-C tanısı alan hastalar izlenmektedir. Lenfadenit ardından derin boyun enfeksiyonu gelişen bu olgu bize MIS-C'nin atipik klinik bulgularla da gelebileceğini ve bu konuda hekimlerin dikkatli olması gerektiğini gösterdi.

KAYNAKLAR

1. Han, P., Douillard, J., Cheng, J., Ramanathan, A., Tieu, D., & Degner, T. (2020). Multisystem inflammatory syndrome in children in a 15-year-old male with a retropharyngeal phlegmon. Case Reports in Pediatrics, 2020.
2. Daube, Ariel, et al. "Multisystem inflammatory syndrome in children (MIS-C) and retropharyngeal edema: a case series." International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology 144 (2021): 110667.
3. Atypical head and neck infections as a precursor to MIS-C. Farrell, A.;Raol, N.; Goundy,;Evans,S.S.Otolaryngology - Head and Neck Surgery ; 165(1 SUPPL):P290, 2021.



PS-043

Senkop Öyküsü ile Başvuran Bir Glukoz -6- Fosfat Dehidrogenaz Eksikliği Olgusu: Favizm

Burcu Aygün¹, Ekin Zeynep Altun¹, Emel Ekşi Alp²

¹Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

²Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Acil Bilim Dalı, İstanbul, Türkiye

Giriş: Glukoz-6-Fosfat Dehidrogenaz (G6PD) eksikliği, eritrositlerde tanımlanan en sık enzim defektidir. X'e bağlı resesif kalıtım göstermektedir. Akdeniz, Güney Asya, Afrika gibi ülkelerde daha sık görülmektedir. Dünya genelinde erkeklerde daha sık olmak üzere 400 milyondan fazla insanın etkilendiği tahmin edilmektedir. Görülme sıklığı Türkiye genelinde %0,5, Çukurova bölgesinde %8,2 oranındadır. G6PD eksikliği olan kişilerin büyük çoğunluğunda ilaçlar, enfeksiyon ve fava gibi hemolitik bir tetikleyiciye maruz kalana kadar durum asemptomatik kalmaktadır.

Olgu: 8 yaşında kız hasta, iki gündür olan solukluk, sarılık, karın ağrısı ve kusma şikayetleri sonrası gelişen senkop ile çocuk acil polikliniğimize başvurdu. Öyküde ateş, ilaç kullanımı, toksin maruziyeti veya travma tariflenmedi, sadece idrarın kırmızı renkte olduğu belirtildi. Nabız:150/dk, Tansiyon:86/50 mmHg olan hasta solgun ve ikterik görünümdeydi. Tetkiklerinde Hb: 5.6 g/dl Htc: %17.8 MCV:73fL WBC:19.200/µL Plt:414.000/µL; Direkt Coombs: negatif, retikülosit: %4.9 AST: 44 U/L ALT: 16 U/L Total bilirubin: 4.79 mg/dl, Direkt bilirubin: 0.8 mg/dl; LDH:517 U/L, CRP:14.7 mg/L, TİT: ürobilinojen +1 olarak saptandı. Periferik yaymasında hipersegmente nötrofiller, hipokrom mikrositer eritrositler ve retikülositler görüldü. İntravasküler hemoliz bulgusuna rastlanmadı. Detaylı öyküsü sorgulandığında, hastanın 20 saat önce bakla yediği, babanın da bakla yeme sonrası gelişen sarılık öyküsü olduğu öğrenildi. Bu hikaye dikkate alınarak, hastada G6PD enzim eksikliği düşünüldü. Üfürümü gelişen hastaya eritrosit süspansiyonu transfüze edildi. Etiyolojiye yönelik tetkiklerinden viral serolojileri negatif; vitamin B12 <148 ng/L, haptoglobulin <8 mg/dl, folik asit: 10.1µ/L, ve ferritin: 898 olarak saptandı. Hb elektroforezinde özellik saptanmadı. G6PD düzeyi 5 IU/g Hb (7-21) olarak sonuçlandı. Transfüzyon sonrası yetmezlik bulguları gerileyen hasta taburcu edildi.

Sonuç: G6PD eksikliği, asemptomatik seyreden ancak hemolitik tetikleyiciler sonrası ciddi komplikasyonlara yol açabilen bir enzim defektidir. Sunulan olguda, bakla tüketimi sonrası gelişen hemolitik kriz, G6PD eksikliği şüphesinde mutlaka öykünün detaylandırılıp, gereken tetkiklerin planlanarak tanı koyulabileceğinin önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: G6PD eksikliği, hemolitik anemi, favizm



PS-046

Çocukluk Çağında Nadir Hipertansiyon Nedeni: Mid-aortik Sendrom

Mustafa Mert Atilla¹, Serçin Güven², Nurdan Yıldız², Elif Erolu³, Selen Karagözlü³, Neslihan Çiçek², Özde Nisa Türkkan², Ayşe Sümeyye Atalay², Figen Akalın³, İbrahim Gökçe²

1 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD

2 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Nefrolojisi BD

3 Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Kardiyolojisi BD

Amaç: Çocukluk çağındaki sekonder hipertansiyonun yaklaşık %10'unu renovasküler nedenler oluşturur. Renovasküler hipertansiyonun nadir bir nedeni olan mid-aortik sendrom (MAS), distal torasik aorta ve abdominal aortanın, başta renal arterler gibi ana dallarını da içeren segmental ya da difüz daralması olarak tanımlanan bir koartkasyon tipidir. Edinsel ya da doğumsal olabilir. Ekokardiyografi ile klasik koartkasyon saptanamaması halinde hipertansiyon, abdominal üfürüm, alt ekstremitenin nabızlarının azalması ya da hiç alınamaması, alt ekstremitelerden kan basıncının üst ekstremitelerden düşük ölçülmesi mid-aortik sendromu akla getirmelidir. Komplikasyonları önlemeye çalışmak ve Böbrek fonksiyonlarını korumak tedavide amaç olmalıdır. Antihipertansif ilaç tedavisine dirençli vakalarda perkütanöz translüminal renal anjiyoplasti ve/veya stent yerleştirilmesi ile cerrahi revaskülarizasyon ve tek taraflı nefrektomi seçenekler arasındadır. Bu bildiride hipertansiyon açısından tarafımızca takip edilen mid-aortik sendrom tanısı olan bir olgu sunulmuştur.

Olgu: Sekiz yaşında kız hasta, kardiyak üfürüm nedeniyle çocuk kardiyoloji tarafından tetkik edilirken kan basıncının 130/90mmHg (>95p) saptanması üzerine çocuk nefroloji bölümüne refere edildi. Fizik muayenesinde boyu 111cm (<3p), kilosu 23kg (10p) idi, kan basıncı sağ kolda 153/71mmHg, sol kolda 151/71 mmHg, sağ bacakta 145/66 mmHg, sol bacakta 144/60mmHg olarak ölçüldü. BUN: 20mg/dL, kre 0,43 mg/dL, plazma renin düzeyi 34.4 ng/mL/saat, aldosteron seviyesi 308.3 ng/dL saptandı. Ekokardiyografisinde, biküspit aorta, pulmoner stenoz (supravalvüler, hafif), aortada artmış akım saptandı, sol ventrikül hipertrofisi yoktu. Renal doppler ultrasonografisinde renal arter akım volümleri normaldi. Göz muayenesinde hipertansif retinopati tespit edilmedi. 24 saatlik idrarda mikroalbumin seviyesi normaldi.

Alt ekstremitelerden kan basınçları üst ekstremitelerden düşük saptanan, hipertansif olan ve ekokardiyografisinde klasik koartkasyon bulguları olmayan hastaya yapılan kateter anjiyografide desendan aortada uzun segment darlığı saptandı. Hastanın son kontrolünde kullandığı antihipertansif tedavi atenolol, doksazosin, nifedipine ve spironolakton/hidroklortiazid'den oluşmaktadır. Kan basıncı değerleri 90-95. persantil arasındadır. Son plazma kreatinin seviyesi 1.09 mg/dL ve glomerüler filtrasyon hızı 71 mL/dk/1.73 m²'dir.

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



Sonuç: Hipertansif çocukları yüksek kan basıncının komplikasyonlarından korumak için renovasküler hipertansiyon düşündüren klinik şüphe halinde mid-aortik sendrom akılda bulundurulmalı ve ileri görüntülemelerle tanı hızlıca doğrulanmalıdır.

Kaynaklar:

1. Shroff R, Roebuck DJ, Gordon I, et al. Angioplasty for renovascular hypertension in children: 20-year experience. Pediatrics 2006;118: 267–76
2. Y.J. Lin, B. Hwang, P.C. Lee, L.Y. Yang, C.C. Meng, Mid-aortic syndrome: a case report and review of the literature, Int. J. Cardiol. 123 (3) (2008 Jan 24) 348–352
3. Lin YJ, Hwang B, Lee PC, Yang LY, Meng CC. Mid-aortic syndrome: a case report and review of the literature. Int J Cardiol. 2008 Jan 24;123(3):348-52



PS-047

Perkütan Endoskopik Gastrostomi Sonrası Gelişen Enteral Fistül

Halil Guliyev, Özge Kılıç Bayar, Ayten Ceren Bakır, Gürsu Kıyan

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi AD, İstanbul

Amaç: Perkütan endoskopik gastrostomi (PEG) uzun süreli enteral beslenme ihtiyacı olan çocuklarda sık kullanılan bir yöntemdir. PEG'in yanı sıra minimal invaziv endoskopik gastrostomi ve açık gastrostomi de uygulanabilmektedir. Hasta için en güvenli yöntem tercih edilse de enteral perforasyon, fistül gelişimi ya da pnömoperitonyum gibi komplikasyonlar meydana gelebilir. Amaç PEG uygulanmış bir hastada gelişen komplikasyonların ve yönetiminin sunulmasıdır.

Olgu: 7 yaşında erkek hasta, serebral palsi ve epilepsi tanılarıyla ventriküloperitoneal şant ile izleminde yutma disfonksiyonu gelişmesi üzerine 1 yıl önce başka bir merkezde PEG uygulanması ardından tam doz enteral beslenirken aralıklı kusma yakınmasıyla takip edilmiş. Yaklaşık 1 ay önce, PEG sondasının kopması sonrası işlemin uygulandığı merkeze başvurmuş ve gastrostomi sondası yerleştirilmiş. Hasta bu uygulama ardından huzursuzluk ve gastrostomi sondasından fekal içerikli geleni olması üzerine tarafımıza başvurdu. Hastanın acil serviste çekilen bilgisayarlı karın tomografisinde gastrostomi balonunun kolon içinde şiştiği ve kologastrik fistül açısından şüpheli görünüm saptandı. Suda çözünen opak madde ile görüntülemeye gastrostomi sondasından verilen opak maddenin kolondan antrum-corpus bileşkesinden mideye dolduğu görüldü. Hemogram, akut faz reaktanları ve fizik muayenesi ile vital fonksiyonları peritonit açısından anlamlı olmayan hastanın elektif operasyonu planlandı. Operasyonda PEG işleminin transvers kolon-splenik fleksura hizasında kolonu tam kat önden ve arkadan geçerek mide arka duvarına ulaşacak şekilde uygulandığı görüldü. Kolokutanöz ve kologastrik fistüller ayrılarak mide ve kolon onarıldı. Gastrostomiden beslenirken kusması olan hastaya aynı seansta Nissen fundoplikasyonu, gastrostomi revizyonu uygulandı. Hasta postoperatif 3. günde gastrostomiden beslenmeye başlanması ve postoperatif 5. günde tam doz beslenme ile sorunsuz izlemi ardından şifa ile taburcu edildi. Hastanın rutin poliklinik izlemi devam etmektedir.

Sonuç: PEG oral beslenme yetersizliği bulunan hastalarda yaygın bir prosedür olmasına rağmen kolokutanöz ve/veya gastroenterik fistül formasyonu literatürde %10 civarında belirtilmiştir. Hastaların nörokognitif kısıtlamaları nedeniyle müphem yakınmalarda da olası komplikasyonlar akılda tutulmalıdır. Özellikle anatomik deformite, geçirilmiş cerrahi ve ağır malnütrisyon durumlarında laparoskopik girişim öncelikli olmalıdır.

Anahtar Kelimeler: PEG, kologastrik fistül, gastrostomi



Figür 1.



Kologastrik fistülün opaklı grafi ile gösterimi



Figür 2.



Kolokutanöz ve kologastrik fistülün operasyon görüntüsü



PS-049

Steroid Bağımlı Nefrotik Sendromda Takrolimus Tedavisi: Uzun Salınlımlı Form ile Tremorun Yönetimi

Esra Nur Arslan¹, Özde Nisa Türkkan, Ayşe Sümeyye Atalay, Ülger Altuntaş, Serçin Güven, Nurdan Yıldız,

Neslihan Çiçek, İbrahim Gökçe

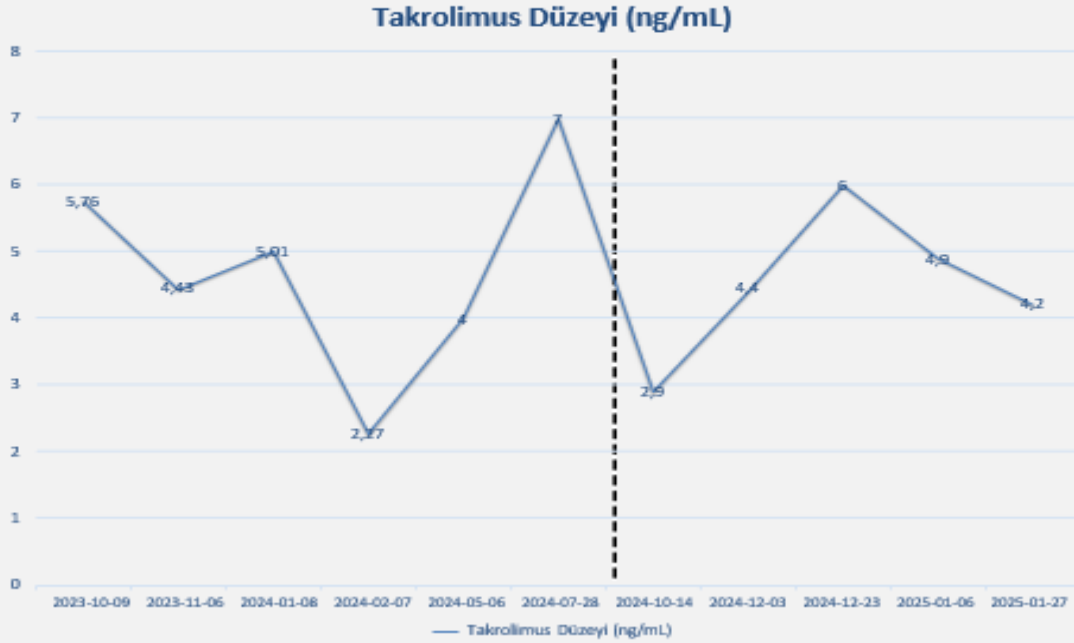
**Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nefrolojisi Bilim Dalı
Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları
Anabilim Dalı**

GİRİŞ

Steroid bağımlı nefrotik sendrom (SBNS), glukokortikoid tedavisinin azaltılması sırasında veya kesilmesini takip eden iki haftalık süre içinde yeniden atak gelişmesi olarak tanımlanır. Tedavide ritüksimab, siklofosfamid, levamizol, mikofenolat mofetil ve kalsinörin inhibitörleri (siklosporin ve takrolimus) gibi steroid koruyucu tedavi seçenekleri önerilmektedir. Takrolimus yan etkileri arasında en sık tremor görülmektedir. Olgumuzda, takrolimus tedavisi sırasında ellerde tremor gelişen ve uzun salınlımlı takrolimus tedavisine geçilen bir hasta sunulacaktır.

OLGU

Altı buçuk yaşında kız hasta, yaklaşık 4 gündür devam eden yaygın vücut ödemi şikayetiyle başvurdu. Özgeçmişinde prenatal ve natal özellik saptanmadı. Aile öyküsünde kronik böbrek yetmezliği bulunmamakta olup, aşıları yaşına uygun olarak tamdı. Fizik muayenede 3(+) pretibiyal ödem, periorbital ödem ve batında asit izlendi. Tam idrar tetkikinde 3(+) proteinürisi olan hastanın 24 saatlik protein atılımı nefrotik düzeyde (15.5 gram/gün) saptandı. Serum albümin düzeyi 1.8 g/dL idi. Hastaya nefrotik sendrom tanısıyla metilprednizolon tedavisi başlandı. Kortikosteroid tedavisinin azaltılması sırasında tekrar atak geçirmesi nedeniyle SBNS olarak kabul edildi. Steroid koruyucu tedavi olarak siklosporin başlandı. Siklosporin tedavisi, ilaç düzeyleri ve klinik duruma göre düzenlenerek 17 ay boyunca devam edildi. Tedavi süresince atakların devam etmesi ve hirsutizm ile diş eti hipertrofisi gibi yan etkilerin ortaya çıkması üzerine takrolimus tedavisine geçildi. Takrolimus tedavisinin birinci yılında proteinürisinegatif olan hastada ellerde tremor gelişmesi nedeniyle öncelikle tedavinin değiştirilmesi düşünüldü. Uzun salınlımlı takrolimus tedavisine(doz %35 azaltılarak) başlandı. Tablo 1'de gösterildiği üzere, hastanın uzun salınlımlı takrolimus tedavisine geçilmesi sonrasında ilaç düzeylerinin hedeflenen tedavi aralığında olduğu izlendi. Uzun salınlımlı tedaviye geçildikten sonra tremor tamamen geriledi ve 4 aylık takip süresince proteinüri negatif olarak devam etti.

**Tablo 1:** Hastanın Takrolimus Düzeyleri

---: Tedavisi sırasında gelişen tremor nedeniyle, belirtilen alanda gösterilen tarihte uzun salınlı forma geçilmiş olup; takip eden süreçte ilaç düzeylerinin korunduğu izlenmiştir.

ÇIKARIM

Steroid bağımlı nefrotik sendrom tedavisinde takrolimus gibi kalsinörin inhibitörleri etkin bir steroid koruyucu tedavi seçeneğidir. Tedavi sırasında gelişen tremor gibi yan etkiler, hasta konforunu olumsuz etkileyebilmektedir. Bu olgu, takrolimus tedavisi sırasında gelişen tremor nedeniyle ilacı kesmeyip uzun salınlı forma geçerek tremorun düzelebileceğinin gösterilmesi açısından önemlidir.



PS-053

Çocuklarda Pnömomediastinum: Nadir Bir Durum

İsmail Demiryorgan, Ayten Ceren Bakır, Özge Kılıç Bayar, Sadık Abidoğlu, Gürsu Kıyan

Marmara Üniversitesi Hastanesi, Çocuk Cerrahisi Ana Bilim Dalı, İstanbul

Amaç: Pnömomediastinum havanın solunum yolları, akciğerler veya özofagustan dışarı çıkıp mediastinal boşluğa kaçması ile gelişen nadir rastlanan bir durumdur. Pnömomediastinumun tanı ve tedavisi tartışmalı olmakla beraber kliniğimizde pnömomediastinum tanısı alıp takip ve tedavi edilen hastaların sonuçlarının değerlendirilmesi amaçlanmıştır.

Gereç-Yöntem: Kliniğimize Haziran 2020 – Ekim 2024 tarihleri arasında danışılıp pnömomediastinum tanısı alan hastalar retrospektif olarak incelendi. Hastaların demografik bilgileri, başvuru şikayetleri, muayene ve radyoloji bulguları, yatış süreleri ve kontrolleri analiz edildi.

Bulgular: Tarafımızca değerlendirilen 15 pnömomediastinum hastasının 3’ü kız, 12’si erkekti. Ortanca yaş 14’tü. 1 hasta yenidoğan yoğun bakım servisinden tarafımıza danışıldı. Diğer hastalar (n=14) acil servise başvurmuştu. 9 hasta göğüs ağrısı, 3 hasta solunum sıkıntısı, 2 hasta araç dışı trafik kazası ve 1 hasta bulantı ve kusma ile başvurdu. 12 hastada altta yatan neden yokken, 2 hastada travma öyküsü ve 1 hastada yoğun bakım yatışı ve entübasyon öyküsü mevcuttu. 12 hastanın muayene bulguları tamamen normalken, 1 hastada ciltte krepitasyon ve 2 hastada solunum seslerinde azalma mevcuttu. Hastaların tamamı PAAG ile değerlendirilirken, 15 hastanın 13’üne toraks BT çekildiği görüldü. 3 hastada BT’de pnömotoraks ve pnömomediastinum izlenirken 10 hastada sadece pnömomediastinum görüldü. Hastaların tarafımızca takipleri PAAG ile yapıldı. Anamnezinde kusma veya özofagus ilişkili öykü olan 4 hastaya mediastinal kaçak açısından özofagografi görüldü. Ortalama yatış süresi 11 gündü. 10 hasta takiplerine gelmedi. 5 hastanın ortalama poliklinik izlem süresi 2 haftaydı. 5 hastanın sadece 1 kere poliklinik kontrollerine geldiği görüldü.

Sonuç: Pnömomediastinum çocukluk çağında oldukça nadir görülmekte olup özellikle adolesanlarda daha sık görülür. Çoğunlukla idiopatikdir. Sonuçta hastaların çoğu cerrahi tedavi gerektirmemekte, konservatif tedavi ile takip edilmektedir. Bu hastaların çoğunda spontan düzelme görülmektedir. Sonuç olarak spontan pnömomediastinuma konservatif yaklaşım ve altta yatan neden varsa ona yönelik tedavi uygulanmalıdır. Kliniğimizde takip için PAAG çekilmesinin yeterli olduğunu düşünmekteyiz. Bunun için prospektif ve daha geniş hasta serilerine ihtiyaç duyulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Pnömomediastinum, konservatif tedavi, cerrahi girişim

**PS-054****Hipoksemi ile Gelen Hastalarda Osler-Weber-Rendu Sendromu: Olgu Serisi****Selen Karagözlü¹, Elif Erolu¹, Figen Akalın¹****1 Çocuk kardiyoloji Bilim Dalı, Marmara Üniversitesi, İstanbul, Türkiye****Giriş**

Osler-Weber-Rendu (OWR) sendromu, arteriyovenöz malformasyonların (AVM'ler) birden fazla sistemde özellikle pulmoner, hepatik ve serebral vasküler yapılar da bulunduğu genetik bir hastalıktır. Hastalık, açıklanamayan hipoksemi gibi spesifik olmayan belirtilerle her yaşta ortaya çıkabilir. Özellikle ekokardiyografik ve diğer görüntüleme yöntemleriyle zamanında teşhis, hastalığın etkili yönetimi, inme veya kanama gibi yaşamı tehdit eden komplikasyonları önlemek için hayati öneme sahiptir. Burada, kronik hipoksemi ve çomak parmak şikayetleriyle başvuran Osler-Weber-Rendu sendromu olgu serisi sunulacaktır.

Gereç-Yöntem

Marmara üniversitesi çocuk kardiyoloji bilim dalına, kronik hipoksemi ve çomak parmak şikayetleriyle başvuran 1 yetişkin hasta ve 3 çocuk hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Tüm hastalara transtorasik ekokardiyografi yapıldı ve anlamlı bir yapısal kalp anormallliği saptanmadı. Hastalara ajite edilmiş salinle yapılan kontrast ekokardiyografide, sağ atriumdan sol atriuma anormal kan geçişi gösterilerek sağdan sola şantın varlığı ortaya konuldu.

Hastalara çekilen toraks BT'de dört vakada da yaygın pulmoner arteriyovenöz malformasyonlar (AVM'ler) tespit edildi. (Şekil1) Dört hastanın ikisinde AVM'lara bağlı büyük anevrizmalar saptandı. 2 hastaya anevrizmalara yönelik görüntüleme ve tedavi amacıyla transkateter anjiyografi yapıldı. Bir çocuk hastaya farklı seanslarda 3 ayrı anevrizmasına oklüzyonu amacıyla AV tıkaçla embolizasyon işlemi yapıldı. 1 erişkin hastanın dev anevrizması AV tıkaçla embolize edildi. (Şekil 2) İşlem sonrası iki hastanın saturasyon değeri dramatik olarak düzeldi. Yaygın diffüz AVM'ları olan iki hastada ise klinik takip yapılıyor. 4 hastanın genetiği OWR ile uyumlu saptandı. Hastalara aile taraması yapılarak diğer akrabalarının da OWR sendromu tanısı konuldu.

Sonuçlar

Açıklanamayan hipoksemi ve çomak parmak ile başvuran hastalarda, özellikle benzer semptomları olan aile öyküsü varsa OWR sendromu kuvvetle akılda bulundurulmalıdır. Kontrast ekokardiyografi, bu hastalığın bir belirtisi olan sağdan sola şantın tespitinde temel bir tanısal araçtır. Toraks BT, hipoksemiye sıklıkla neden olan pulmoner AVM'leri tanımlamak için kritik öneme sahiptir. Büyük AVM'ler ve anevrizmaların erken tespiti, kateter embolizasyon gibi zamanında müdahalelere olanak sağlar ve pulmoner kanama, inme gibi şiddetli komplikasyonları önleyebilir. Genetik tarama ve aile danışmanlığı, bu sendromun kalıtsal doğasını vurgulayarak, risk altındaki bireylerin erken tanı ve yönetimi için önemlidir. Düzenli kardiyovasküler takip, AVM'lerin ilerleyişini izlemek ve potansiyel komplikasyonları yönetmek için gereklidir.

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



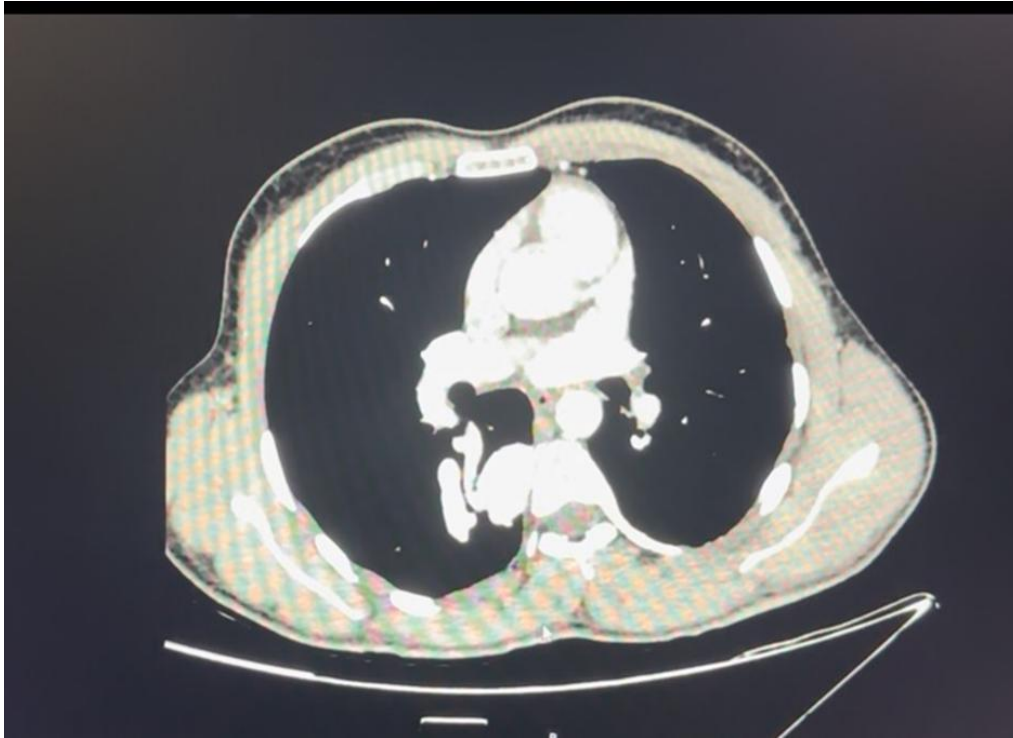
Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Anahtar Kelimeler: Hipoksemi, Osler-Weber-Rendu Sendromu, arteriyovenöz malformasyonlar

Şekil 1: Bilgisayarlı tomografi ile dev anevrizmatik AV fistülün gösterilmesi



12. MARMARA PEDIATRI

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR

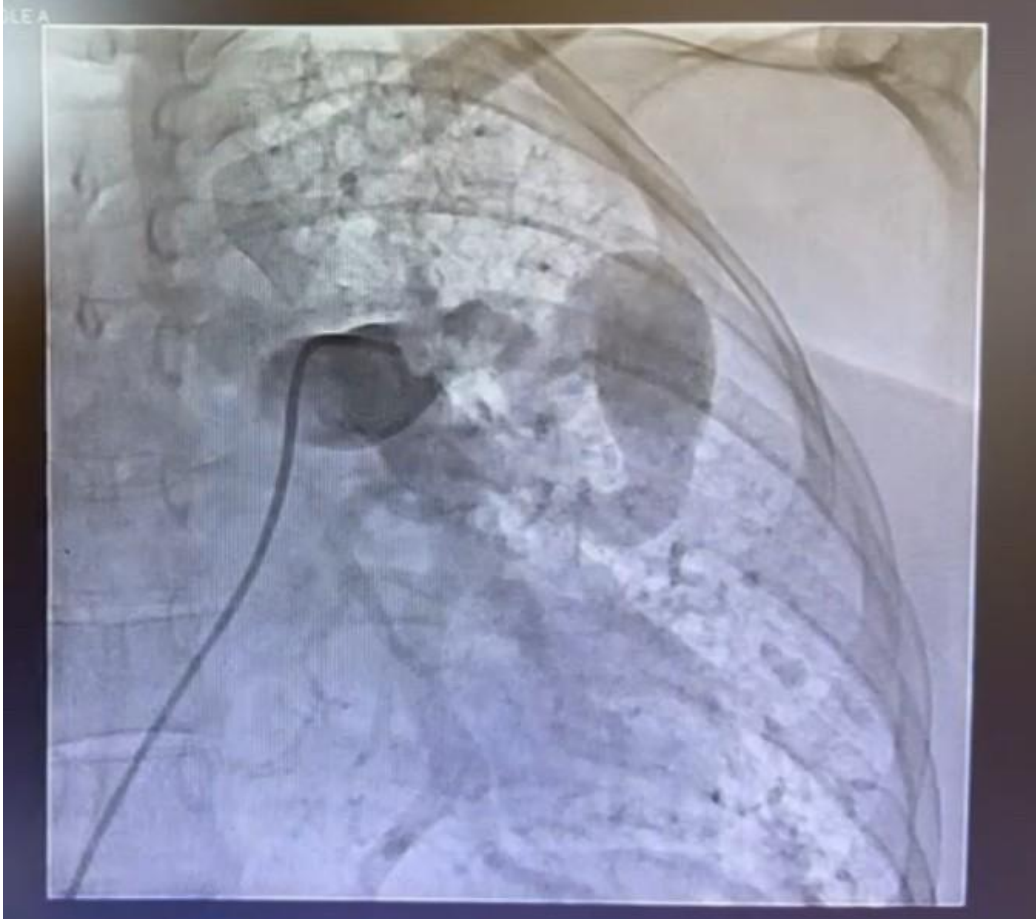


Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”

Şekil 2: Kateter anjiyografi ile dev anevrizmatik AV fistülün gösterilmesi





PS-055

Retinitis Pigmentosa ile Tanı Alan Erişkin Krabbe Olgusu

Edanur Sankutlu, Enver Yaya, Onur Hanoğlu, Bilge Geçkinli, Burcu Öztürk Hişmi, Sebile Kılavuz

Marmara üniversitesi pendik eğitim ve araştırma hastanesi

Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları

GİRİŞ: Krabbe hastalığı, galaktocerebrosidaz (GALC) genindeki patojenik varyantların neden olduğu merkezi ve periferik sinir sisteminin kusurlu miyelinizasyonu ile sonuçlanan otozomal resesif bir lökodistrofidir. İnfantil başlangıçlı tipi: Beslenme zorluğu, reflü, gelişim geriliği, ekstremitelerde spastisite, aksiyel hipotoni, optik atrofi görülür. Çocukluk çağı ve ileri yaşta ise ortopedik komplikasyonlar, anormal yürüyüş; ışık, ses veya dokunma ile stimüle tonik spazmlar, sinirlilik, nedensiz ağlama, konuşma bozukluğu, kaba ve ince motor becerilerde gerilik gözlemlenir.

TEDAVİ: Semptomatik destek tedavisi ve seçilen olgularda hematopoetik kök hücre naklidir.

Olgu:Görme kaybı olması nedeni ile ileri tetkik amacı ile çocuk metabolizmaya yönlendirilen 38 yaşında kadın hasta 13-14 yaşlarında retinitis pigmentosa tanısı almış. Özellikle son 3 yıldır çabuk sinirlenme, unutkanlık parmak uçlarında uyuşma, ellerindekini düşürme, yürürken dengesini kaybetme şikayetleri oluyormuş. Anne ve babasının akraba olan hastamızın babasının da retinitis pigmentosa tanısı varmış.

GÖZ MUAYNESİ: Gece körlüğü, fundus bilateral optik sinirler soluk, kranioretinal atrofisi olan makulanın etkilendiği pigmental retinopati saptandı. Hastamızın Galaktoserobrosidaz enzim aktivitesi: 13.6 nmol/h/mg protein (25 üzeri normal) saptanmıştır. Hastanın genetik analizinde mutasyon saptandı, geninde: GALC (NM_000153) c.1592G>A(p.Arg531His) Homozigot Hastanın kranial MR'ı normal olarak saptandı.

Sonuçlar: Krabbe hastalığı her yaş grubunda görülebilen multisistem tutulumu olan nörodejeneratif bir hastalıktır. Hastalarda sağırılık, görme kaybı, bilişsel bozulma, solunum yetmezliği gibi bir çok komplikasyon görülebilmektedir. Olgumuz ileri yaşta psikiyatrik bulgularla ve retinitis pigmentosa ile ortaya çıkması ve kranial MR ının normal olması sebebiyle ilgi çekicidir.

12. MARMARA PEDIATRİ

KONGRESİ

21-23 ŞUBAT 2025
SELECTUM HOTEL CITY ATAŞEHİR



Tıp Fakültesi



“Pediatriye Yeni Ufuklar”



Referanslar

1. Jain M, De Jesus O. Krabbe Hastalığı. [Güncellendi 2023 Ağustos 23]. İçinde: StatPearls [İnternet]. Treasure Island (FL): StatPearls Yayıncılık; 2025 Ocak-. Buradan edinilebilir: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK562315/>
2. <https://www.uptodate.com/contents/krabbe-disease/print>

Anahtar Kelimeler: krabbe hastalığı, nörodejeneratif hastalık, retinitis pigmentosa



PS-056

Zehirlenme ile Erken Prezente Olan Fatal Neonatal DGUOK Eksikliği Olgu Sunumu

Ekin Zeynep Altun, Burcu Öztürk Hişmi

Marmara Üniversitesi Pendik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı, İstanbul

Amaç: Ağır metal maruziyeti, enzim inhibisyonu ile çeşitli klinik patolojilere yol açabilir. Maruziyetin ilginç bir yolu ise, kurşun dökme geleneğidir. Yenidoğanlarda emme yarıllığı, hipotonisite ve letarji gibi bulgular ilk sıralarda metabolik hastalıkları düşündürüyor olsa da, gerçek zehirlenmeler ayırıcı tanıda düşünölmelidir. Bu bildiride, evde kurşun dökme sonrası ağır metal zehirlenmesinin agreve ettiğı bir mitokondrial tip metabolik hastalık olgusu sunulmaktadır.

Olgu: 3 günlük kız hasta, ani başlangıçlı emmede yarıllık, uyku haliyle acile getirildi. Öyküsünde başka özellik bulunmayan hastanın vitalleri stabildi. Fizik muayenesi, hipotonisite ve yenidoğan reflekslerinde kayıp dışında olağandı. Parmak ucu kan şekeri 5mg/dl olan hastanın idrar ketonu negatifti. İv sıvı tedavisine yanıtı hipoketotik hipoglisemiyle izlenen hastaya seri tetkikler yapılarak sepsis, menenjit, hiperinsülinizm, konjenital adrenal hiperplazi tanıları dışlandı. Laboratuvar incelemelerinde; metabolik asidoz (pH 7.28 HCO₃ 18.8 mmol/L BE -7.6 mmol/L laktat 10.4 mmol/L) hepatik yetmezlik (ALT/AST 308 U/L/130 U/L, albumin 2.8 g/L PT/ aPTT 67sn/166 sn) hiperbilirübinemi (total/ direkt bilirubin 11.6 mg/dl /6.1 mg/dl) hiperamonyemi (NH₃ 188¹/₄mol/L) saptandı.

Transfontanel USG, kardiyak değerlendirme normaldi. İdrarda redükten madde pozitifliği, jeneralize aminoasidüri dışında bakılan diğer metabolik testlerinde patoloji saptanmadı. Hasta, postnatal 5. günde ensefalopatiye sekonder solunum yetmezliğiyle entübe edildi. EEG'si ağır ensefalopatiyle uyumlu olan hastanın kraniyel-spinal MRI'nda, bazal gangliyonlarda hipointensite, kortikospinal lezyonlar izlendi. Hepatoserebral tutulumla seyreden metabolik hastalık şüpheli olgunun postnatal 6. gününde idrarında kahverengi renk değışikliğı farkedildi. İdrar porfobilinojen testi normal sonuçlandı. Sağlık çalışanı baba, porfiriya hakkında araştırmasında, koyu idrar renginin kurşun zehirlenmesiyle ilişkilinden şüphelenip, doğum sonrası evlerinde kurşun döktürdüklerini belirtti. Bu bilgi sonrası kan kurşun seviyesi normal bulundu, ancak referans merkez önerisiyle, DMSA şelasyon tedavisi başlatıldı. Şelasyon sonrası idrarda ağır metaller toksik düzeyde saptandı. 3,5 aylıkken ex olan hastanın mitokondrial hastalık şüphesiyle gönderilen moleküler genetik raporu Deoksiguanozin Kinaz Eksikliği ile uyumlu geldi.

Sonuç: Özellikle mitokondrial birikim gösteren ağır metal zehirlenmelerinin, metabolik hastalıkların beklenenden daha erken ve şiddetli klinik göstermesine sebep olabileceğı akıld tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: ağır metal, DGUOK, metabolik, mitokondrial



PS-057

Transkateter Yolla Kapatılan Koroner- Sağ Atriyal Fistül Olgusu

Selen Karagözlü¹, Figen Akalın¹, Selman Gökalp², Alper Güzeltaş²

1 Marmara Üniversitesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, İstanbul

2 Mehmet Akif Ersoy Göğüs Kalp Ve Damar Cerrahisi Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kardiyoloji Bilim Dalı, İstanbul

Giriş

Koroner-kameral fistüller (CCF), bir veya daha fazla koroner arter ile bir kalp odası, çoğunlukla sağ ventrikül veya sağ atriyum arasındaki anormal bağlantılardır. Çoğu CCF vakaları asemptomatiktir, ancak büyük CCF'ler semptomlara ve komplikasyonlara neden olmaktadır. Üfürüm ile çocuk kardiyoloji polikliniğine yönlendirilen ve ekokardiyografide şüphelenilip tanı konulan semptomatik CCF'li bir vaka sunuyoruz.

Gereç-Yöntem

Daha önceden bilinen bir hastalığı olmayan 12 yaşında kız hasta, dış merkezde üfürüm duyulması sebebi ile Marmara Üniversitesi çocuk kardiyoloji polikliniğine başvurdu. Hastanın arasıra eforla olan nefes darlığı ve göğüs ağrısı şikayeti vardı. Hastanın kardiyovasküler muayenesinde S1-S2 normal, sol 2. İnterkostal aralıktan 2-3/6 devamlı üfürüm duyuluyodu. Diğer fizik muayene bulguları normaldi. İstirahat EKG'si normal. Transtorasik ekokardiyografik incelemede sağ atrium (RA) dilate, RA içine devamlı türbülant akım izlendi ve aort arkasında 2 cm'lik anevrizmatik görünüm ve sinüs valsavla seviyesinde çift kontur görünümü saptandı. Hastaya kateter anjiyografi yapıldı ve sol ana koroner arter (LMCA) dilate izlendi. LMCA proximalinden geniş tortiyoz koroner-kameral fistülün ayrıldığı ve RA içine döküldüğü görüldü. (Resim 1) Hastaya ikinci seansta transkateter koroner-kameral fistül oklüzyonu konar MFO cihazı ile yapıldı (Resim 2) Hasta işlem sonrası sorunsuz olarak izlenmektedir.

Sonuçlar

Sonuç: Koroner-kameral fistüller önemli soldan sağa şanta sebep olabilecekleri, çalma fenomeni nedeniyle miyokardiyal iskemi gelişebileceği, endarterit veya rüptür gibi riskleri olabileceğinden kapatılması önerilmektedir. Günümüzde tedavide ilk seçenek transkateter kapatmadır. Girişim kararı, hastanın semptomları ve fistüle bağlı komplikasyonlar gözönüne alınarak verilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Koroner- sağ atriyal fistül, koroner-kameral fistüller, transkateter