ÇOCUK SOLUNUM YOLU HASTALIKLARI VE KİSTİK FİBROZİS DERNEĞİ
kf
1995

12. Ulusal
Kistik Fibrozis
Sempozyumu

23-24 Mayıs 2025

Hilton Garden Inn Mardin

www.kistikfibrozis2025.com

BİLDİRİ KİTABI

MOTTO
www.motto.tc

İÇİNDEKİLER

	SAYFA
Davet	3
Kurullar	4
Ana Konular	5
Bilimsel Program	6-9
Sözlü Bildiri Programı	10-12
Poster Bildiri Programı	13
Sözlü Bildiriler	14-61
Poster Bildiriler	62-72

Değerli meslektaşlarımız,

Çocuk Solunum Yolu Hastalıkları ve Kistik Fibrozis (KF) Derneği*'nin düzenlediği "****12. Ulusal Kistik Fibrozis Sempozyumu****"nu gerçekleştirecek olmaktan büyük bir mutluluk duyuyoruz.*

Sempozyumda KF ile ilgilenen tüm branşlardaki hekimleri bir araya getirerek, KF ile ilgili son gelişmeleri tartışmayı planladık. Multisistemik bir hastalık olan KF'te elbette tartışılacak birçok konu var; bu kısa zaman içinde bu başlıklar içinden özellikle patogenez, tanı ve tedavide son gelişmeleri konuşmayı hedefliyoruz. KF tedavisinde son 10 yılda yeni bir çığır açan modülatör tedaviler ve ülkemizde bu tedavilere erişimde yaşanan sorunlar bu toplantıda tartışacağımız konulardan olacak. Ülkemizde 2015 yılında başlayan "KF Yenidoğan Tarama Programı"nın uygulamasındaki yaşadığımız deneyimleri, sorunları ve çözüm yollarını hep birlikte tartışmak istiyoruz. Bu toplantıdaki hedeflerimizden birisi de tüm dünyada olduğu gibi, ülkemizde de erişkin yaşta KF hastalarımızın sayısı giderek arttığı için, erişkin KF'e özel problemleri de konuşmak olacak.

Sizlerle 12. Ulusal KF Sempozyumu'nda birlikte olmayı diliyor, saygı ve sevgilerimizi sunuyoruz.

Doç. Dr. Halime Nayır Büyükşahin
Sempozyum Sekreteri

Prof. Dr. Velat Şen
Sempozyum Başkanı

Prof. Dr. Uğur Özçelik
Dernek Başkanı

Dernek Başkanı

Prof. Dr. Uğur Özçelik

Sempozyum Başkanı

Prof. Dr. Velat Şen

Sempozyum Sekreteri

Doç. Dr. Halime Nayır Büyükşahin

Düzenleme Kurulu

Prof. Dr. Uğur Özçelik

Prof. Dr. Ebru Yalçın

Prof. Dr. Velat Şen

Prof. Dr. Güzin Cinel

Prof. Dr. Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu

Doç. Dr. Nagehan Emiralioğlu Ordukaya

Doç. Dr. Halime Nayır Büyükşahin

Lokal Organizasyon Komitesi

Prof. Dr. Velat Şen

Prof. Dr. Sabahattin Ertuğrul

Prof. Dr. Hadice Selimoğlu Şen

Doç. Dr. Muhammet Asena

Doç. Dr. Serhat Samancı

Doç. Dr. İbrahim Değer

Ana Konular

• Ülkemizde ve dünyada kistik fibrozis
• Kistik fibrozis yenidoğan taraması
• Son rehberlere göre KFTR disfonksiyonunun tanımlanması
• Kistik fibroziste enfeksiyon kontrolü ve solunum yolu enfeksiyonları
• Kistik fibroziste alerjik bronkopulmoner aspergillozis
• Son rehberler eşliğinde kistik fibroziste tüberküloz dışı mikobakteri enfeksiyonları
• Kistik fibroziste ileri dönem akciğer hastalığına yaklaşım
• Kistik fibroziste akciğer transplantasyonu
• Kistik fibroziste modülatör tedaviler
• Kistik fibroziste gastrointestinal sistem ve beslenme
• Kistik fibroziste diğer sistem komplikasyonları
• Kistik fibroziste fizyoterapi
• Erişkinde kistik fibrozis
• Kistik fibroziste klinik çalışmalar için belirteçler

23 Mayıs 2025, Cuma	
09.00-09.15	Açılış
09.15-10.05	**Panel:** "*Prof. Dr. Ayhan Göçmen Anısına*": Ülkemizde ve Dünya'da KF Oturum Başkanları: ***Elif Dağlı, Velat Şen***
	• KF'nin Türkiye'de ve Dünya'da geçmişi ve bugünü ***Uğur Özçelik***
	• Ulusal KF Kayıt Sistemi bize neler söylüyor? ***Deniz Doğru Ersöz***
10.05-10.55	**Panel:** KF'de gastrointestinal sistem ve beslenme Oturum Başkanları: ***Haluk Çokuğraş, Hasan Yüksel***
	• Beslenme durumunun değerlendirilmesi; beslenme ve vitamin desteği ***Ersin Gümüş***
	• Akciğer ve barsak mikrobiyomu ***Dilber Ademhan Tural***
10:55- 11:10	Ara
11.10-11.35	**Konferans:** KFTR disfonksiyonunun tanımlanması "CF, CFSPID, CFTR-RD" Oturum başkanları: ***Demet Can, Velat Şen*** Konuşmacı: ***Ebru Yalçın***
11.35-12.25	**Panel:** Yenidoğan KF taraması Oturum Başkanları: ***Sabahattin Ertuğrul, Uğur Özçelik***
	• Dünya'da yenidoğan taraması ***Bülent Karadağ***
	• Türkiye'de neredeyiz, sorunlarımız ve çözüm önerileri ***Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu***
12.25-13.30	Öğle Yemeği
13.00-13.30	Poster Sunumları Oturum Başkanları: Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu***, Gökçen Kartal***
13.30-14.40	**Panel:** KF'de enfeksiyon kontrolü ve solunum yolu enfeksiyonları Oturum Başkanları: ***Ebru Yalçın, Figen Gülen***
	• KF merkezinde enfeksiyon kontrol önlemleri ***Ayşe Ayzıt Kılınç***
	• Akut pulmoner alevlenme tedavisi ***Nazan Çobanoğlu***
	• Kronik kolonizasyon tedavisi ***Erkan Çakır***
14.40-15.05	**Konferans:** Alerjik bronkopulmoner aspergillozis Oturum Başkanları: ***Deniz Doğru Ersöz, Özlem Keskin*** Konuşmacı: ***Ayşen Bingöl***

15.05-15.20	Ara		
15.20-16.30	**Panel:** KF'de diğer sistem komplikasyonları Oturum Başkanları: ***Mehmet Nuri Özbek, Sevgi Pekcan***		
	• Endokrin sorunlar ***Berna Çelik Ertaş***		
	• Psödo-Bartter sendromu ***Halime Nayır Büyükşahin***		
	• Uykuda solunum bozuklukları ***Ela Erdem Eralp***		
16.30-17.20	Panel: İleri dönem akciğer hastalığına yaklaşım Oturum Başkanları: ***Ebru Yalçın, Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu***		
	• Son dönem hastalıkta palyatif bakım ***Sedat Öktem***		
	• Akciğer nakli - ONLINE ***Levent Midyat***		
	Ana Salon	**2. Salon**	**3. Salon**
17.20-18.20	Panel: KF'li ilginç vakalar Oturum Başkanları: ***Mehmet Köse, Ali Özdemir***	Sözlü Sunum-I Oturum Başkanları: ***Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu- Halime Nayır Büyükşahin***	Sözlü Sunum-II Oturum Başkanları: ***Nagehan Emiralioğlu- Dilber Ademhan Tural***
	• Vaka I ***Melih Hangül***		
	• Vaka II ***Tuğba Ramaslı Gürsoy***		
	• Vaka III ***Emine Gök***		
	• Vaka IV ***Gökçen Dilşa Tuğcu***		
18.20-19.00	Açılış töreni ve Prof. Dr. Aytaç Çoşkun'un konuşması "Tarihin Büyük Gizemi: Zerzevan Kalesi ve Mithras Tapınağı"		
19.30	Akşam Yemeği		

24 Mayıs 2025, Cumartesi			
	Ana Salon	2. Salon	3. Salon
08.00-08.50	**Panel:** KF'de fizyoterapi Oturum Başkanları: ***Gizem Özcan, Ebru Çalık Kütükçü***	Sözel Sunumlar-III Oturum Başkanları: ***Nevin Uzuner, Nilay Baş İkizoğlu***	Ulusal KF Kayıt Sistemi çalışma grubu toplantısı
	• Havayolu temizleme teknikleri ***Kübra Kılıç***		
	• Fiziksel aktivite, egzersiz ve sporun önemi ***Ebru Çalık Kütükçü***		
08.50-10.00	**Panel:** Modülatör tedaviler Oturum **B**aşkanları: ***Deniz Doğru Ersöz, Güzin Cinel***		
	• İzlem protokolü ve tedavi sürecinde destek tedavilerin düzenlenmesi ***Nagehan Emiralioğlu Ordukaya***		
	• Yan etkiler ve ilaç etkileşimleri; ne yapılmalı? ***Yasemin Gökdemir***		
	• Ülkemizden deneyimler ve sorunlar ***Güzin Cinel***		
10.00-10.15	Ara		
10.15-11.05	**Panel:** Son rehberler eşliğinde; KF'de non-TB mikobakteriler (NTM) Oturum Başkanları: ***Ayten Pamukçu, Nazan Çobanoğlu***		
	• NTM hastalığı tanısı ***Beste Özsezen***		
	• NTM tedavisi ***Ayşe Tana Aslan***		
11.05-11.55	**Panel:** Erişkinde KF Oturum Başkanları: ***Nihat Sapan, Velat Şen***		
	• Erişkin KF kliniğine geçiş programları ***Birce Sunman***		
	• Erişkinde akciğer ve diğer sistem hastalıkları ***Oğuz Karcıoğlu***		
11.55-12.45	**Panel:** Klinik çalışmalar için belirteçler Oturum Başkanları: ***Nagehan Emiralioğlu Ordukaya, Erdem Başaran***		
	• Yaşam kalitesi ve mental sağlığın değerlendirilmesi ***Özge Yılmaz***		

	• Küçük hava yolları hasarının değerlendirilmesi ***Zeynep Seda Uyan***
12.45-13.00	Kapanış
13.00-13.30	Öğle Yemeği

Sözlü Sunum Oturumu - 1 Salon 2 23 Mayıs, Cuma 17:20 - 18:20 Oturum Başkanları: Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu, Halime Nayır Büyükşahin		
Sunum Kodu	**Başlık**	**İsim**
SS-01	Kistik Fibrozis Transmembran Regülatör Protein-İlişkili Hastalık (CFTR-RD) Tanılı Çocuk Hastalarımızın Klinik ve Radyolojik Özellikleri	Meltem Yıldız Kayaoğlu
SS-02	Kistik Fibrozis Yenidoğan Tarama Programının On Yıllık Değerlendirmesi: Hacettepe Üniversitesi Çocuk Hastanesi Verileri	Umay Kavgaci
SS-03	Kistik Fibrozis ve Primer Siliyer Diskinezi Tanılı Çocuk Hastalarımızda İmpulse Osilometri'nin Tanısal Doğruluğunun Değerlendirilmesi	Burcu Capraz Yavuz
SS-04	Kf'li Çocuklarda Farklı Egzersiz Yaklaşımlarının Yaşam Kalitesi Üzerine Etkisi	Kübra Kılıç
SS-05	Kistik Fibrozis Merkezinde Kistik Fibrozis İlişkili Hastalık Tanılı Çocukların Gözden Geçirilmesi	Tuğçe Ünlü
SS-06	Şanlıurfa ilindeki Aile Hekimlerinin Kistik Fibroz Hastalığına Yönelik Bilgi Düzeylerinin Değerlendirilmesi	Deniz Mavi Tortop
SS-07	Kistik Fibrozisli Hastalarda Uyku Kalitesi ve Uykululuğun Yaşam Kalitesi Üzerine Etkisi	Fehmiye Funda Karkin Gürel
SS-08	Pediatrik Kistik Fibrozis Hastalarında Modülatör Tedaviye Bağlı Nöropsikiyatrik Bulgular	Betül Çakır
SS-09	Kistik Fibrozis Tanılı Çocuklarda Uykuyla İlişkili Solunum Bozukluklarının Değerlendirilmesi	Ömer Faruk İpek
SS-10	Kistik Fibrozisli Çocuklarda Yüksek Etkili Modülatör Tedavilerin Anemi ve Demir Parametreleri Üzerindeki Etkilerinin Değerlendirilmesi	Hande Yetişgin

Sözlü Sunum Oturumu - 2 Salon 3 23 Mayıs, Cuma 17:20 - 18:20 Oturum Başkanları: Nagehan Emiralioğlu, Dilber Ademhan Tural		
Sunum Kodu	**Başlık**	**İsim**
SS-11	Kistik fibrozisli çocuklarda vitamin A düzeyi ile Th17/Treg homeostazisinin incelenmesi	Handan Kekec
SS-12	Modülatör Tedavi Çağının Arka Planı: Kistik Fibroz Hastalarında Modülatör Tedaviye Erişimdeki Eşitsizlikler ve Psikolojik Etkileri	Berrak Oztosun
SS-13	Kistik Fibrozis ve Kistik Fibrozis Dışı Bronşektazi Hastalarında Hava Yolu Direnci Parametrelerinin İmpuls Osilometri ile Değerlendirilmesi	Şevval Kaplan Kılıç
SS-14	Pediatrik kistik fibrozis hastalarında pulmoner alevlenmeler: Tek merkez deneyimi	Nilgün Kula
SS-15	IRT Tarama Programında Yanlış Negatifliğin KF Tanısı ve Prognozu Üzerine Yansımaları: Tek Merkezin 9 Yıllık Deneyimi	Çiğdem Korkmaz
SS-16	Kistik Fibrozis Yenidoğan Tarama Testinin Tanıda Yarattığı Karmaşalar	Gamze Akca Dinç
SS-17	Yenidoğan Taramasının ve Modülatör Tedavi Yanıtlarının Kistik Fibrozisli Kardeşlerde Karşılaştırılması	Gamzegül Gözen Bayramoğlu
SS-18	Nazal Polip Varlığı: Kistik Fibrozis ve Primer Siliyer Diskinezi Sinonazal Problemlerin Yaşam Kalitesi ve Uykuya Etkisi	Irmak Tanal Şambel
SS-19	Kistik Fibrozis ve Primer Siliyer Diskinezi: Bronkoskopinin Tanısal Rolü ve Klinik Yansımaları	Didar Ağca Cengiz
SS-20	KFTR Modülatör Tedavisi: Solunum Fonksiyonlarını Güçlendirirken Metabolik Riskleri Arttırıyor mu?	Ayyüce Ünlü

Sözlü Sunum Oturumu - 3 Salon 2 24 Mayıs, Cumartesi 08:00 - 08:50 Oturum Başkanları: Nevin Uzuner, Nilay Baş İkizoğlu		
Sunum Kodu	**Başlık**	**İsim**
SS-21	Kistik Fibrozisli Çocuklarda Serum Human Epididymis Protein 4 (HE4) Düzeyleri ile Solunum Fonksiyonları , Klinik ve Laboratuvar Bulguları Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi	Burcu Çapraz Yavuz
SS-22	Ara Değer Ter Testi Olan Kistik Fibrozisli Çocukların Klinik Özellikleri	Tuğçe Kantemir
SS-23	Yenidoğan Kistik Fibrozis Taraması ile Ankara Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bölümü’ne Yönlendirilen Bebeklerin Değerlendirilmesi	Nazan Çobanoğlu
SS-24	Ulusal Kistik Fibrozis Hasta Kayıt Sistemi Veri Kalitesi Değerlendirme Ziyaret Sonuçlarının Değerlendirilmesi	Dilber Ademhan Tural
SS-25	Ulusal Kistik Fibrozis Kayıt Sistemi'ndeki Nazal Polipli Hastaların Genotipik ve Fenotipik Özellikleri	Handan Kekec
SS-26	D110H Mutasyonu Varlığında; Klinik Seyir Nasıl Şekilleniyor?	Emine Altay Tanyer
SS-27	Kistik Fibrozis İlişkili Metabolik Sendrom / Kistik Fibrozis Yenidoğan Tarama Pozitif, Kesin Olmayan Tanı ve KFTR İlişkili Bozukluk Tanısıyla Takipli Hastaların Değerlendirilmesi: 31 Hastalık Bir Kohort Çalışması	Furkan Yılmaz
SS-28	Alerjik Bronkopulmoner Aspergillosis Tanısı İle İzlenen Hastalarımızın Değerlendirilmesi	Bahar Ece Tokdemir
SS-29	Kronik Candida Kolonizasyonu Olan Kistik Fibrozis Hastalarının Klinik ve Laboratuar Parametrelerinin Değerlendirilmesi	Havva İpek Demir
SS-30	Kistik Fibrozisli Çocuk Hastalarda Beslenme Davranışı ve Diyet Tutumunun Klinik Parametrelerle İlişkisinin İncelenmesi	İbrahim Pişki

Poster Sunum Oturumu - 1 23 Mayıs, Cuma 13:00 - 13:30 Oturum Başkanları: Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu, Gökçen Kartal		
Sunum Kodu	**Başlık**	**İsim**
PS-01	Yenidoğan Taramasında Gözden Kaçan Kistik Fibrozis Vakası	Zeynep İlkşen Hocoğlu
PS-02	Kistik Fibrozis Hastalarında Aşılama Durumunun Değerlendirilmesi	Ali Buğra Çetinkaya
PS-03	Modülatör Tedavinin Nadir Ancak Zorlu Bir Komplikasyonu: Cilt Reaksiyonlarına Karşı Yeni Bir Desensitizasyon Stratejisi	Özge Ülgen
PS-04	Tedaviye uyumsuz bir Kistik Fibrozisli çocukta: Burkholderia contaminans ve Aspergillus fumigatus Ko-Enfeksiyonu	Begüm Yörük
PS-05	Kistik Fibrozisli 7–18 Yaş Grubu Hastalarda Sosyal Yaşam, Tedavi Yükü ve Gelecek Algısı: Gözlemsel Anket Çalışması	Gülay Bilgin
PS-06	Yenidoğan taramasının negatif olması Kistik Fibrozisi dışlamak için yeterli mi?: Tarama negatif, KF tanılı bir olgu	Ferhat Kalkan
PS-07	Ter Testi Merkezinin Ulaşılabilirliği Yenidoğan Taramasının Başarısını Etkiler: Geç Tanı Alan Bir Kistik Fibrozis Olgusu	Abdulkadir Kuzu
PS-08	Nazal Polip ile Prezente Olan Bir Kistik Fibrozisli Olgu	Eylem Unay

SÖZLÜ BİLDİRİLER

SS-01 Kistik Fibrozis Transmembran Regülatör Protein-İlişkili Hastalık (Cftr-Rd) Tanılı Çocuk Hastalarımızın Klinik ve Radyolojik Özellikleri

Meltem Yıldız Kayaoğlu[1], Ebru Güneş Yalçın[1], Umay Kavgacı[1], Tuğçe Kantemir[1], Nagehan Emiralioğlu[1], Deniz Doğru[1], Uğur Özçelik[1]
1 Hacettepe İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi

Giriş ve Amaç: Kistik Fibrozis Transmembran Regülatör Protein-İlişkili Hastalık (CFTR-RD); CFTR fonksiyon bozukluğu sonucu oluşan, ancak CF tanı kriterini tam karşılamayan klinik bir antitedir. CFTR-RD tanısı özgün klinik bulguların en az birinin olması, ara değerde ter testi yüksekliği olması ve CFTR varyant analizi ile konulur. Tanısı için CF hastalığı dışlanmalıdır. Yöntem: Hacettepe İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesinde takipli CFTR-RD tanılı 21 çocuk hasta çalışmaya dahil edildi. Veriler retrospektif olarak incelendi. Bulgular: CFTR-RD tanılı 21 çocuk hastanın 7'si kız (%33,3) ve 14'ü erkekti (%66,7). Hastaların başvuru özelliklerine bakıldığında; 4'ünün (%19) yenidoğan taramasından IRT yüksekliği ile geldiği, 4'ünün tekrarlayan pankreatit ile (% 19), 9'unun pseudobartter sendromu (PSB) ile (%42,9), 4'ünün kronik öksürük ve pnömoni gibi solunumsal şikayetlerle (%19) ve 1 hastanın da kardeşinin CFTR-RD tanısı alması nedeniyle (% 4,8) başvurdukları görüldü. Hastaların CFTR-RD tanı yaşı ortalama 9,38 ± 4,68 yıldı. Hastaların tanıda ter testleri ortalama 38,81 ± 14,1 mmol/L idi. Hastaların yalnızca 1'i (%4,8) daha önce Kistik fibrozis ilişkili metabolik sendrom (CRMS) tanısı almıştı. Hastaların 3'ünde (%14,3) yaygın bronşektazi mevcuttu ve geri kalan 18 hastada bronşektazi yoktu. Hastaların 11'inde (%52,4) akuajenik palmoplantar keratoderma (APK) testi yapılabildi ve bu hastalardan 5'inde (%45,4) test pozitif saptandı. Hastaların kulak burun boğaz muayenesinde 1 hastada (%9,09) nazal polip saptandı. Primer sklerozan kolanjit ve erkek hastaların hiç birinde vas deferens agenezisi yoktu. Hastaların yalnızca 2'sinin (%9,5) fekal elastaz düzeyi 200'ün altındaydı. Hastaların 15'i (%71,4) daha önce CF tanısı ile izlenmişti. Hastaların özellikleri Tablo 1'de verilmiştir. Tartışma: CFTR-RD, CF'den ayrı bir hastalık durumudur. Özellikle ara değer ter testine sahip olan hastaların klinik tanı kriterlerine ve veri tabanlarına göre tekrar değerlendirilmeleri bu tanının kesinleştirilmesi için çok önemlidir. Çünkü tedavide modülatörlerin endikasyonu yoktur ve sadece tutulan sistemlere göre CF'de kullanılan destek tedavilerin verilmesi gerekmektedir. Tanı için her hastaya APK testinin yapılması, erkek hastalarda da vas deferens agenezisinin araştırılması önemlidir. Psödobartter sendromu çalışmamızda %42,9 oranında gözlenmiştir; PSB tablosu güncel bilgilerimizle CFTR-RD tanısı için belirlenmiş evrensel klinik tanı kriterleri arasında aslında yer almamaktadır, ancak literatürdeki yeni çalışmalarda varyant analizlerinin CFTR-RD ile uyumlu olması ve/veya fizyolojik çalışmalarla bu grup hastaların da CFTR-RD kapsamında değerlendirilmesi gerektiği belirtilmektedir.

Anahtar Kelimeler: CFTR-RD, Kistik Fibrozis Transmembran Regülatör Protein-İlişkili Hastalık

SS-02 Kistik Fibrozis Yenidoğan Tarama Programının On Yıllık Değerlendirmesi: Hacettepe Üniversitesi Çocuk Hastanesi Verileri

Umay Kavgacı[1], Deniz Doğru [1], Meltem Yıldız Kayaoğlu[1], Tuğçe Kantemir[1], Ömer Faruk İpek[1], Nagehan Emiralioğlu[1], Ebru Yalçın[1], Uğur Özçelik[1]
1 Hacettepe Üniversitesi

Giriş: Türkiye'de kistik fibrozis (KF) ulusal yenidoğan tarama (YDT) programı 2015 yılında başlatılmıştır ve topuktan alınan kan örneklerinde immünoreaktif tripsinojen (IRT) düzeylerinin ölçülmesiyle uygulanmaktadır. Eğer IRT düzeyleri belirlenen eşik değerin üzerindeyse, ikinci bir IRT ölçümü yapılır. Her iki IRT değeri de eşik değerin üzerindeyse bebekler ter testi için ilgili merkezlere yönlendirilir. Ter klor (Cl) testi ≥60 meq/L ise hasta KF olarak kabul edilir; 30-60 meq/L aralığında ise genetik analiz yapılır; <30 meq/L ise genetik analiz yapılmaz ve bebek KF olarak değerlendirilmez. Amaç: Bu çalışmada, 2015 yılında ulusal YDT programının başlatılmasından itibaren Hacettepe Üniversitesi Çocuk Hastanesi'ne iki yüksek IRT düzeyi nedeniyle yönlendirilmiş ve ter testi yapılmış bebeklerin 10 yıllık süreçteki değerlendirmesinin yapılması amaçlanmıştır. Yöntem: Bu retrospektif kohort çalışmada, 1 Ocak 2015 ile 31 Aralık 2024 tarihleri arasında KF için YDT sonucu pozitif çıkan ve hastanemizde terde Cl testi yapılan bebekler değerlendirildi. Genetik analiz ve ter Cl sonuçları hastane bilgi sistemlerinden ve hasta dosyalarından elde edildi. Bulgular: Çalışmaya toplam 1.370 bebek dahil edildi. 48 hasta (%3,5) ter Cl düzeyi ≥60 meq/L olduğu için KF tanısı aldı ve 13 hasta (%0,9) ara değerde (30–59 meq/L) ter Cl değerine sahipti. Ara değer ter Cl değerine sahip 13 hastanın 4'ü izlemden çıktı ve genetik analiz yapılmadı; 9 hastaya ise genetik analiz sonuçlarına göre KFKOT/KİMS tanısı konuldu. Takip sürecinde bu hastaların 5'inde (%55,5) KF'ye konversiyon gözlendi. KF'e konversiyon, 4' hastada ter testi sonuçlarının yükselmesi, 1'inde ise patojenik mutasyonların saptanması nedeniyle oldu. Çalışmamızda KF/KFKOT oranı 5,3:1 olarak hesaplandı. Takipte, KFKOT/KİMS tanılı 1 hastaya Pseudo-Bartter Sendromu öyküsü ile birlikte KFTR İlişkili Hastalık (KFTR-İH) tanısı konuldu ve bu doğrultuda izlenmeye devam edilmektedir. Tartışma: Bu çalışma, pozitif IRT sonuçlarına sahip bebeklerde erken tarama ve izlemin önemini vurgulamaktadır; çünkü bu sayede KF ya da ilişkili bozuklukların zamanında tanı ve tedavisi mümkün olmakta ve uzun vadeli sağlık sonuçları iyileştirilebilmektedir. KF/KFKOT oranımız literatüre kıyasla oldukça yüksektir. Bunun nedenlerinden biri, ter testi sonucu 30 mmol/L'nin altında olan bebeklerde genetik analiz yapılmamasıdır. Eğer bu gruptaki bebeklere de YDT kapsamında genetik analiz eklenirse, KFKOT olan kişiler gözden kaçırılmayacak ve bu bireylerin klinik izlemleri daha uygun şekilde yönetilebilecektir.

Anahtar Kelimeler: kistik fibrozis, yenidoğan taraması

SS-03 Kistik Fibrozis ve Primer Siliyer Diskinezi Tanılı Çocuk Hastalarımızda İmpulse Osilometri'Nin Tanısal Doğruluğunun Değerlendirilmesi

Burcu Capraz Yavuz[1], Ebru Yalçın[1], Umay Kavgacı[1], Tuğçe Kantemir[1], Nagehan Emiralioğlu Ordukaya[1], Deniz Doğru[1], Uğur Özçelik[1]
1 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

Giriş: Akciğer temizleme indeksi (LCI 2.5%), kistik fibrozis (KF) ve primer siliyer diskinezi (PSD) tanılı çocuklarda akciğer hastalığının erken evrelerini belirlemeye olanak tanır; ancak uygulanması uzmanlık gerektirir ve zaman alıcıdır. Öte yandan impulse osilometri sistemi (IOS), çocuklarda minimal iş birliğiyle, kolaylıkla ve kısa sürede uygulanabilir. Bu çalışmanın hipotezi, 'FEV1 z-skoru normal olan KF ve PSD tanılı çocuklarda (çKF, çPSD) IOS indekslerinin akciğerde küçük hava yolu anormalliklerini tespit edebileceği ve LCI 2.5% değerlerine olan ihtiyacı ortadan kaldırabileceği' olarak belirlendi. Yöntem: Bu çalışma üçüncü basamak bir merkezde prospektif olarak Ocak 2024-Aralık 2024 arasında yürütüldü. Rutin poliklinik kontrolleri sırasında değerlendirilen FEV1 z-skoru ≥-1.64 olan ve 5-18 yaş aralığındaki çKF ve çPSD çalışmaya dahil edildi. Son 4 hafta içerisinde akut solunum yolu enfeksiyonu geçiren çKF ve çPSD çalışma dışı bırakıldı. Bulgular: 48 çKF ve 28 çPSD hastasının (medyan yaşlar sırasıyla 12.0 ve 12.2yıl) verilerinin değerlendirildiği çalışmada, tüm hasta grubunda medyan IOS uygulanma süresi 4 dakika, LCI 2.5% uygulanma süresi ise 16 dakika olarak belirlendi. Gruplar arasında FEV1 z-skoru ve LCI 2.5% z-skorlarında istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptanmadı. MEF25-75, X10Hz z-skorları ve Scond çKF'da istatistiksel olarak anlamlı daha yüksek saptandı (sırasıyla p=0.009, p=0.007, p=0.04); buna karşın Fres ve R5-20Hz z-skorlarının çKF'da anlamlı olarak düşük olduğu görüldü(p=0.04; p=0.01). çKF'da LCI 2.5% z-skoru ile X5Hz ve R5-20Hz z-skorları arasında anlamlı korelasyon gözlendi (rho=-0.49, p<0.001; rho=0.34, p=0.01); çPSD'da ise LCI 2.5% z-skoru ile X10Hz ve R5-20Hz z-skorları arasında korelasyon saptandı (rho=0.59, p=0.02; rho=-0.5, p=0.01). çKF'da, X5 z-skoru, anormal LCI 2.5% z-skorunu öngörmede en iyi belirleyici olarak saptandı (ROC eğrisi altında kalan alan [AUC] 0.67; %95 güven aralığı [GA]:0.51–0.82; -0.5 kesim noktası kullanıldığında; %84 duyarlılık, %38 özgüllük, %66.6 negatif prediktif değer [NPV]). çPSD'da Fres z-skoru LCI 2.5% z-skorunu öngörmede daha iyi bir belirleyici olarak saptandı(AUC 0.75; %95 GA 0.55–0.96; kesim noktası olarak 0.54 belirlendiğinde; %81.8 duyarlılık, %64.7 özgüllük, %84 NPV). Sonuç: Çocuklarda IOS ölçümü kolay ve hızlı bir şekilde yapılabilir. Diğer parametreler ile birleştirildiğinde, FEV z-skoru ≥ -1.64 olan çKF ve çPSD'da, küçük hava yollarındaki anormalliklerin saptanmasında, yaygın klinik kullanım potansiyeline sahip olabilir.

Anahtar Kelimeler: Kistik Fibrozis, Primer Siliyer Diskinezi, İmpulse Osilometri

SS-04 Kf'Li Çocuklarda Farklı Egzersiz Yaklaşımlarının Yaşam Kalitesi Üzerine Etkisi

Kübra Kılıç[1], Melda Sağlam[2], Ebru Çalık Kütükcü[2], Deniz İnal İnce[2], Deniz Doğru[3], Nagehan Emiralioğlu[3], Ebru Yalçın[3], Uğur Özçelik[3], Nural Kiper[3], Naciye Vardar Yağlı[2]
1 Hacettepe Üniversitesi, İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği, Ankara, Türkiye
2 Hacettepe Üniversitesi, Fizik Tedavi Ve Rehabilitasyon Fakültesi, Ankara, Türkiye
3 Hacettepe Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

Giriş: KF'li bireylerde yaşam kalitesini olumsuz etkileyen fiziksel, psikososyal semptomlar gözlenebilir. Amaç ve Yöntem: Bu çalışmanın amacı KF'li çocuklarda tele rehabilitasyon yöntemi ile uygulanan farklı egzersiz eğitimi modellerinin yaşam kalitesi üzerine etkisini değerlendirmektir. KF tanısına sahip 8-18 yaş arası 39 çocuk rastgele şekilde lumbal stabilizasyon egzersizleri grubu ile birlikte aerobik egzersiz eğitimini uygulandığı kombine grup (n=13), sadece lumbal stabilizasyon egzersizlerinin uygulandığı grup (n=13) ve kontrol grubu olmak üzere 3 gruba ayrıldı. Egzersiz eğitimleri tele rehabilitasyon yöntemiyle uzaktan 8 hafta boyunca uygulandı. Çocukların yaşam kaliteleri egzersiz eğitimi öncesi ve sonrası olacak şekilde Yeniden Düzenlenmiş Kistik Fibrozis (CFQ-R) anketinin 6-13 yaş, Ebeveyn ve 14 Yaş ve üzeri için kullanılan formların fiziksel işlevsellik ve solunum parametreleri ile değerlendirildi. Sonuçlar: KF'li çocukların(ortalama yaş=11.41±2.18) CFQ-R (6-13 yaş) fiziksel işlevsellik ve solunum parametrelerinde gözlenen puan değişiklikleri sırasıyla kombine egzersiz eğitimi grubunda (Δfiziksel işlevsellik=8.08±20.69; Δsolunum =7.70±13.16); lumbal stabilizasyon egzersizleri grubunda (Δfiziksel işlevsellik =0±25.63; Δsolunum =9.72±20.66) ve kontrol grubunda (Δfiziksel işlevsellik =-17.46±16.80; Δsolunum =1.19±16.26) olarak saptandı. Ancak bu parametrelerde grup zaman etkileşiminde anlamlı farklılık bulunmadı ($p>0.05$) . CFQ-R (Ebeveyn) anketinin solunum parametrelerinin grup- zaman etkileşiminde anlamlı farklılık saptanmadı ($p>0.05$). Ancak CFQ-R (Ebeveyn) anketinin fiziksel işlevsellik parametresinde grup-zaman etkileşiminde istatistiksel olarak anlamlı farklılık bulundu ($F=3,504$; $p=0,044$). Bu parametrede eğitim ile kombine egzersiz eğitim grubunda (Δfiziksel işlevsellik=10,10±16,40; $p=0,068$) ve lumbal stabilizasyon egzersizleri grubunda (Δfiziksel işlevsellik=8,02±26,36; $p=0,314$) istatistiksel olarak bir değişiklik gözlenmemesine karşın kontrol grubunda (Δfiziksel işlevsellik=-13,75±9,00; $p=0,007$) istatistiksel olarak anlamlı bir azalma saptandı. Ek olarak CFQ-R (14 yaş üzeri) anketinde fiziksel işlevsellik ve solunum parametrelerinde sırasıyla kombine egzersiz eğitimi grubunda (Δfiziksel işlevsellik=16.66±11.78; Δsolunum =11.11±15.71), lumbal stabilizasyon egzersizleri grubunda (Δfiziksel işlevsellik=16.66; Δsolunum=5.56) ve kontrol grubunda (Δfiziksel işlevsellik=13.19±10.38; Δsolunum=-1.39±6.97) puan değişiklikleri gözlendi. Tartışma: Çalışmamızda CFQ-R (Ebeveyn) anketinin fiziksel işlevsellik parametresinde eğitim gruplarında bir değişiklik olmamasına karşın, kontrol grubunda bu parametrede azalma gözlendi. Ayrıca CFQ-R (6-13 yaş) ve CFQ-R (14 yaş üzeri) anketlerinin solunum parametresinde istatistiksel olarak anlamlı farklılık gösterilmese de egzersiz eğitim gruplarının ikisinde de eğitim ile klinik olarak anlamlı kabul edilen 4 puanın üzerinde bir artış gözlendi. Bu sonuçlar egzersiz eğitimlerinin, kişilerin fiziksel olarak daha aktif kalması ve solunum semptomlarında azalma sağlaması nedeniyle yaşam kalitesinde iyileşmeler sağlayabileceğini düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: Kistik fibrozis, egzersiz, yaşam kalitesi

SS-05 Kistik Fibrozis Merkezinde Kistik Fibrozis İlişkili Hastalık Tanılı Çocukların Gözden Geçirilmesi

Tuğçe Ünlü[1], Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu[2], Ayşe Tana Aslan [1]
1 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları
2 Azi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları

Giriş ve Amaç: Kistik fibrozis (KF) ilişkili hastalık (KFİB) tanısı, CFTR disfonksiyonun bulunması ancak KF tanı kriterlerinin tam olarak karşılanmamasıdır. KFİB tanısının konulması zordur ve bu hastaların takip ve tedavi süreci henüz netlik kazanmamıştır. KF merkezimizde KFİB ile takip edilen hastaların özelliklerini incelemeyi amaçladık. Method: 2007-2024 yılları arasında merkezimizde izlenen KFİB tanılı hastaların yaşları, cinsiyetleri, klinik bulguları, genetik analizleri, ter testi sonuçları, pankreas yeterlilik düzeyleri, solunum fonksiyon testleri ve balgam kültür üremeleri incelenmiştir. Sonuçlar: Merkezimizde bu süreçte 66 çocuk hasta KF ile tanısı ile 8 hasta KFİB tanısı ile izlenmiştir. Sekiz hastanın 4'ü (%50) kızdı. Hastaların yaş ortalaması 14 ±4,6 (6,15-20,5) yıldı. Hastaların 5'inde (%62,5) kronik pankreatit, 2 (%25) hastada kronik rinosinüzit, 1 (%12,5) hastada bronşektazi mevcuttu. Erkek hastalarda bilateral vaz deferens yokluğu saptanmadı. Hiçbir hastada Psödo-Bartter sendromu ve Alerjik bronkopulmoner aspergillozis saptanmadı. Terde klor ölçümü ortalama değeri 34,45±10 mmol/L (22,7-50,18) olarak saptandı. Hastaların hiçbirinde pankreatik yetmezlik saptanmadı. Yalnızca bir hastada metisiline duyarlı stafilokokus aureus üremesi mevcuttu. Solunum fonksiyon testi yapabilen 4 hastanın ortalama FEV1 % değeri 87±11,1 (75-102), ortalama FVC % değeri 72±13,8 (72-99) olarak saptandı. Dört hastada tek varyant (3 Variants classified as unknown significance(VUS) , 1 non-disease causing), 4 hastada 2 varyant (2 hastada CFTR-RD causing/non-disease causing, 1 hastada CFTR-RD causing/CFTR-RD causing, 1 hastada VUS/VUS) saptandı. Saptanan varyantlar M952I, L997F, 3601-17T>C, Y89C, M348K, c.1533A>G, c.-827A>T idi. Kronik rinosinüziti olan bir hastada saptanan c.1533A>G varyantı ve kronik pankreatiti olan bir hastada saptanan c.-827A>T varyantı KF veri tabanlarında saptanmadı. Tartışma: KFİB nadir görülmekte olup çalışmamızda KFİB tanılı hastaların farklı klinik bulgular, farklı genetik ve laboratuvar sonuçlar ile izlendiği görülmüştür. Genetik çeşitliliği farklı olan toplumlarda KFİB'e neden olabilecek yeni varyantlar saptanabilir.

Anahtar Kelimeler: kistik fibrozis ilişkili hastalık, genetik, kistik fibrozis

SS-06 Şanlıurfa İlindeki Aile Hekimlerinin Kistik Fibroz Hastalığına Yönelik Bilgi Düzeylerinin Değerlendirilmesi

Deniz Mavi Tortop[1]
1 Şanlıurfa Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Giriş Kistik fibrozis (KF), 2015 yılından itibaren ülkemiz ulusal yenidoğan tarama programına dahil edilmiştir. Tarama sonuçlarının değerlendirilmesi, hastaların ilgili merkezlere yönlendirilmesi ve izlemlerinin sağlanması, birinci basamak sağlık hizmetlerinde görev yapan aile hekimlerinin sorumluluğundadır. Bu nedenle aile hekimlerinin KF hakkındaki bilgi düzeyleri, erken tanı ve etkili yönetim açısından büyük önem taşımaktadır. Amaç ve Yöntem Bu çalışma, Şanlıurfa'da görev yapan aile hekimlerinin KF hakkındaki bilgi düzeylerini ve farkındalıklarını değerlendirmeyi amaçlayan tanımlayıcı bir pilot çalışmadır. Çalışmaya 45 aile hekimi katılmıştır. Katılımcılara Google Forms üzerinden 25 soruluk bir anket uygulanmıştır. Anket; demografik özellikler, bilgi düzeyi ve hastalığa yönelik endişeleri içeren üç bölümden oluşmaktadır. Dokuz soru, aile hekimlerinin demografik ve mesleki özelliklerini değerlendirmek amacıyla hazırlanmıştır. On bir soru, KF'nin tarama, tanı ve tedavi süreçlerine yönelik bilgi düzeylerini ölçmeye yöneliktir. Son olarak, beş soru hekimlerin KF ile ilgili endişelerini belirlemeye odaklanmıştır. Veriler, tanımlayıcı analizlerle değerlendirilmiştir. Sonuçlar Katılımcıların %55,6'sı (n=25) 10 yıldan fazla hekimlik deneyimine sahipti. Daha önce KF hakkında eğitim aldığını belirtenlerin oranı %63 olup, %68,9'u bu eğitimi tıp fakültesi döneminde aldığını ifade etti. Katılımcıların %35,6'sı çalıştığı bölgede hiç KF hastası görmediğini, %26,7'si ise bölgedeki KF'li hasta sayısını bilmediğini belirtti. Hekimlerin %51,1'i (n=23) KF şüphesiyle hastasını ileri bir merkeze yönlendirdiğini bildirdi. Bölgedeki KF merkezlerinin varlığı hakkında bilgi sahibi olanların oranı %46,7 olarak saptandı. Kalıtım şeklini doğru bilenlerin oranı %71,7 idi. En sık bilinen semptomlar arasında tekrarlayan akciğer enfeksiyonları (%84,4) ve geçmeyen hışıltı (%64,4) yer alırken, rektal prolapsus (%8,9) gibi nadir belirtilerin farkındalığı daha düşüktü. İmmün rektif tripsinojen (IRT) kistik fibroz taramasında kullanıldığını bilenlerin oranı %68,9 idi. Tanı araçları arasında ter testi %88,9, genetik analiz %73,3 oranında bilinirken; izlem sıklığını doğru olarak belirten aile hekimi sayısı 21 idi. Tedavi yöntemlerinden en sık bilinen solunum fizyoterapisiydi ve %66,7 oranında bilinmişti. Beslenme şekli olarak yüksek kalorili diyet cevabını veren 16 aile hekimiydi. Katılımcıların çoğunluğu hasta yönetimi konusunda stresli ve endişeli olduğunu belirtti. Tartışma Çalışma, aile hekimlerinin KF hakkında temel bilgiye sahip olduğunu, ancak pratik uygulama, yönlendirme ve tedaviye yönelik konularda bilgi eksiklikleri yaşadığını göstermektedir. Bu eksikliklerin giderilmesi amacıyla aile hekimlerine güncel KF bilgi rehberlerinin hatırlatılması ve eğitim seminerlerinin gözden geçirilmesi, farkındalık düzeyinin artırılmasına katkı sağlayabilir.

Anahtar Kelimeler: Aile hekimleri, Bilgi ve Farkındalık, Kistik Fibrozis

SS-07 Kistik Fibrozisli Hastalarda Uyku Kalitesi ve Uykululuğun Yaşam Kalitesi Üzerine Etkisi

Fehmiye Funda Karkın Gürel[1], Dilber Ademhan Tural[2], Hande Yetişgin[3], Şule Selin Akyan[3], Satı Tabakçı[3], Sanem Eryılmaz Polat[3], Gökçen Dilşa Tuğcu[3], Güzin Cinel[3]
1 Nkara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
2 Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği
3 Ankara Şehir Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği

GİRİŞ Kistik fibrozis (KF), beyaz ırkın en sık görülen otozomal resesif geçişli hastalıklarından biridir. KF'li hastalarda zamanla meydana gelen solunum fonksiyon kaybı ve diğer sistemik tutulumlara bağlı olarak hastaların yaşam kalitesi olumsuz olarak etkilenmektedir. Çocukluk çağında uykuda solunum bozukluğu, uykusuzluk, parasomniler ve sirkadiyen ritim bozuklukları gibi uyku bozuklukları görülebilmektedir. Kronik hastalığı olan çocuklarda uyku bozuklukları görülme sıklığı artmaktadır. KF'li hastalarda özellikle solunum fonksiyonlarında meydana gelen bozulmalara bağlı olarak uyku bozukluğu görülme oranı yükselmektedir. Uyku bozukluklarının tanınması ve tedavisi, hastaların yaşam kalitesinin artmasıyla sonuçlanabilir. AMAÇ Bu çalışmada, KF'li çocuklarda uykuda solunum bozukluğu, uyku kalitesi ve gündüz uykululuğunun yaşam kalitesine etkilerini değerlendirilmesi amaçlandı. GEREÇ YÖNTEM Bu kesitsel gözlemsel çalışma, Temmuz-Kasım 2024 tarihleri arasında yürütülmüş olup, 6-18 yaş arasındaki 40 KF'li çocuk (hasta grubu) ve 54 sağlıklı çocuk (kontrol grubu) çalışmaya dahil edilmiştir. Yaşa uygun yaşam kalitesi anketleri, Pediatrik Uyku Anketi (PUA), Pittsburgh Uyku Kalitesi İndeksi (PUKI), Epworth Uykululuk Skalası (EUS-Çocuklar ve Ergenler) tüm katılımcılara uygulanmıştır. Tüm katılımcıların demografik verileri ve KF'li çocukların klinik özellikleri kaydedilmiştir. Modülatör tedavi kullanan (n:17) ve kullanmayan (n:23) KF'li hastalar arasında alt grup analizleri yapılmıştır. SONUÇLAR Vaka ve kontrol grubunun ortanca yaşı sırasıyla 10,3 yıl (Q1:7,7-Q3:11,6), 10 yıl (Q1:7- Q3:14) idi. Vaka grubunun %52,5'i, kontrol grubunun %59'u kız hastadan oluşmakta olup KF'li hastalar ve kontrol grubu arasında yaş ve cinsiyet dağılımı açısından fark bulunmamıştır Yaşam kalitesi anketi sonuçları Tablo-1'de özetlenmiştir. PUA, PUKI ve EUS puanları KF'li çocuklarda kontrol grubuna göre istatistiksel olarak anlamlı şekilde daha yüksek bulunmuştur (sırasıyla p-değerleri; <0.001, <0.001, 0.013). Tablo 2'de 6-13 yaş arasındaki KF'li çocuklarda uyku bozuklukları, uyku kalitesi ve uykululuğun yaşam kalitesi üzerindeki regresyon analiz sonuçlarını özetlemektedir. Modülatör tedavi alan ve almayan KF'li hastalar arasında yalnızca yaşam kalitesi sindirim alt ölçeğinde istatistiksel olarak anlamlı bir fark bulunmuştur (p=0.036). Uyku bozukluğu (p=0.047), kötü uyku kalitesi (p=0.030) ve gündüz uykululuğu (p=0.248), modülatör tedavi kullanmayan hastalarda kullanlardan daha yaygın bulunmuştur. TARTIŞMA Kronik hastalığı olan çocukların yaşam kalitesinin iyileştirilmesi öncelikli tedavi hedeflerindedir bu nedenle son zamanlarda yaşam kalitesini etkileyen faktörler üzerine çok fazla çalışma yapılmaktadır. Çalışmamızda, uykuda solunum bozukluğu, gündüz uykululuk hali ve uyku kalitesinin KF'li hastaların yaşam kalitesinde önemli rolleri olduğunu gösterdik. Sonuçlarımız, KF'li hastaların takiplerinde uyku değerlendirmesi yapılmasının ve uyku problemlerinin tespit edilmesinin, hastaların yaşam kalitelerini etkileyeceğine işaret etmektedir.

Anahtar Kelimeler: Kistik Fibrozis, yaşam kalitesi, çocuk, uyku kalitesi, uykululuk

Tablo 1. Kistik Fibrozlu Çocuklarda, Kontrol Grubunda ve Ailelerinde Yaşam Kalitesi Alanlarının Değerlendirilmesi

Yaşam Kalitesi Anketi Alanları	*6-13 yaş*			*Adolesan Yaş Grubu (>14yaş)*			*Ebeveyn*		
	KF, *n:32* median, Q1-Q3	**Kontrol grubu, *n:37* median, Q1-Q3**	**p**	**KF, *n:8* median, Q1-Q3**	**Kontrol grubu, *n:17* median, Q1-Q3**	**p**	**KF, n:32 median, Q1-Q3**	**Kontrol grubu, n:37 median, Q1-Q3**	**p**
Fiziksel	**69.4 (41.7-75.0)**	**93.7 (87.5-100.0)**	**<0.001**	**66.7 (50.7-97.9)**	**90.0 (78.1-96.8)**	**>0.05**	**68.8 (33.3-77.8)**	**96.8 (80.0-100.)**	**<0.001**
Duygusal	**79.2 (62.5-85.4)**	**85.0 (75.0-95.0)**	**0.003**	**70.0 (58.0-93.3)**	**90.0 (75.0-95.0)**	**>0.05**	**70.8 (50.0-86.6)**	**90.0 (80.0-100.0)**	**<0.001**
Yemek - yeme Durumu	**61.1 (55.6-72.3)**			**94.4 (70.2-100.0)**			**66.6 (50.0-88.9)**		
Tedavi Sorumluluğu	**66.7 (66.7-77.8)**			**64.7 (50.0-77.8)**			**66.6 (62.2-88.9)**		
Sosyal	**57.1 (52.4-66.7)**	**100.0 (90.0-100.0)**	**<0.001**	**69.4 (60.1-83.3)**	**95.0 (85.0 -100.0)**	**0.008**		**100.0 (90.0 - 100.0)**	
Vücut imajı	**77.8 (66.7-100.0)**			**83.3 (66.7-93.1)**			**66.7 (55.6-88.9)**		
Solunumsal	**83.3 (70.8-91.7)**			**88.9(67.2-93.1)**			**72.2 (58.3-83.3)**		
Sindirim Durumu	**66.7 (66.7-100.0)**			**66.7 (66.7-77.8)**			**66.7 (66.7-77.8)**		
Okul		**100.0 (90.0-100.0)**			**90.0 (75.0-100.0)**		**66.7 (58.3-66.7)**	**95.0 (90.0-100.0)**	**<0.001**
Fiziksel Güçlü Hissetme Durumu	**66.7 (66.7-70.8)**						**66.6 (66.6-70.8)**		
Sağlıklı Hissetme Durumu	**66.7 (55.6-77.8)**						**66.7 (55.6-77.8)**		
Kilo	**55.56(50-88.9)**						**55.6(50-88.9)**		

SS-08 Pediatrik Kistik Fibrozis Hastalarında Modülatör Tedaviye Bağlı Nöropsikiyatrik Bulgular

Betül Çakır[1], Meltem Akgül Erdal[1], Dilara Demirel[1], Nagehan Emiralioğlu[1], Ebru Yalçın[1], Deniz Doğru[1], Uğur Özçelik[1]
1 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi

Giriş -Amaç Kistik fibrozis (KF), kistik fibrozis transmembran regülator proteini (KFTR) genindeki mutasyonlar sonucu oluşan multisistemik bir hastalıktır. KFTR protein defektini düzeltmeye yönelik geliştirilen KFTR modülatörleri, klinik iyileşmede en etkili tedaviler olmakla birlikte, takiplerde yan etkiler gözlenebilmektedir. Ivakafor, lumakaftor/ivakaftor (LUM/IVA) ve eleksakaftor/tezakaftor/ivakaftor (ETI) ile en sık bildirilen yan etkiler, baş ağrısı, nazal/sinüs konjesyonu, rinore, üst solunum yolu enfeksiyonu, boğaz ağrısı, karın ağrısı, diyare, bulantı, döküntü ve baş dönmesidir. Nadir olarak nöropsikiyatrik yan etkiler de bildirilmiştir. Bu çalışmada KFTR modülatör tedavi alan hastalarımızda gelişen nöropsikiyatrik yan etkileri incelemeyi amaçladık. Yöntem Hacettepe Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları'nda takipli, 01.03.2022 ile 28.02.2025 tarihleri arasında KFTR modülatör tedavi başlanmış ve yan etki gelişen 0-18 yaş arası hastalar dahil edilmiştir. Sonuçlar Kliniğimizde KFTR modülator tedavi alan toplam 110 hasta vardı. Bu hastalardan 4'ünde (1 kız) nöropsikiyatrik yan etki gözlendi. Hastalar 6-19 yaş arasındaydı. Yan etki sıklığı % 3.6 bulundu. Bu hastaların 3 'ü ETI ,1'i LUM/IVA kullanıyordu. Gözlenen durumlar ajitasyon, ellerde titreme, unutkanlık, dalgınlık, başağrısı, kusma, hiperaktivite idi. Şikayetler 20 gün ile 1 ay arasında gelişmişti. Bir hastada ilaç kesildi.Bir hastada doz azaltılarak izlendi. Hastaların dördünde de şikayetlerin gerilediği görüldü. (Tablo 1) Tüm hastaların ilaç yanıtı değerlendirildiğinde, ter testi değerlerinde düşme, solunum fonksiyon testlerinde ve yaşam kalite anket sonuçlarında iyileşme görüldü. (Tablo2) Tartışma Literatürde KFTR modülator tedavileriyle ilişkili nöropsikiyatrik yan etkiler bildirilmiştir. Bunlar genellikle erişkin hastalarda depresyon, anksiyete ve bilişsel değişiklikler şeklindedir.1 Bu hastaların yönetiminde doz azaltma, ilaç kesme ya da tedavi değişiklikleri ile iyi klinik sonuçlar bildirilmiştir.2 Çalışmamızda, KFTR tedavileri sonrasında başlayan çeşitli nöropsikiyatrik bulguları olan 4 çocuk hasta tanımlanmıştır. Bu hastalar erişkin vakalardan örnek alınarak doz azaltma, ilaç kesimi ya da ilaca devam etme şeklinde takip edilmiştir. Tüm hastalarımızda nöropsikiyatrik semptomların tamamen gerilediği gözlenmiştir. Bu bulgular KFTR modülatör tedavi sürecinde nöropsikiyatrik izlemin önemini ve rutin muayenelerde tüm yan etkilerin değerlendirilmesi gerektiğini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Kistik Fibrozis,Modülatör tedavi,Nöropsikiyatrik yan etki

Tablo 1. Hasta demografik ve klinik özellikleri

ETI: eleksakaftor/tezakaftor/ivakaftor, LUM/IVA: lumakaftor/ivakaftor, , KCFT: karaciğer fonksiyon testleri

Hasta no Yaş Cinsiyet	Tanı yaşı Tanı kliniği	Genetik mutasyon (1.allel/2.allel)	Modülatör tedavi	Tedaviden sonra şikayet başlama zamanı	Nöropsikiyatrik şikayet	Konsültasyon	Tedavi devamı	Tetkik	Diğer yan etkiler	Takip
Hasta 1 6 yaş K	IRT yüksekliği	F508del /F508del	LUM/IVA	1. ay	Ajitasyon Agresif davranışlar	Çocuk psikiyatrisi	İlaç kesildi	-	-	Çocuk psikiyatrisine başvurmadı. 2 ay içerisinde şikayetleri geriledi.
Hasta 2 19 yaş E	3 aylık/kilo kaybı ,steatore	F508del /R1070Q	ETI	1.ay	Ellerde titreme Dalgınlık Unutkanlık	Çocuk nöroloji Ergen sağlığı (doz azaltılma önerildi)	İlaç kesilmedi	EEG: normal Beyin MRG: normal	-	3 ay içerisinde kendiliğinden geriledi.
Hasta 3 9 yaş E	IRT yüksekliği	F508del /F508del	ETI	1.ay	Hiperaktivite	Çocuk psikiyatrisi	İlaç kesilmedi	-	KCFT yüksekliği	Davranış terapisi 2 ay içerisinde şikayetleri geriledi
Hasta 4 12yaş E	2 aylık/dirençli ishal	F508del /2790-1G->C	ETI	20 gün	Başağrısı ,kusma	-	Doz azaltıldı. 2 sene sonra tam doza geçildi	Beyin BT: normal	Döküntü Katarakt	Doz azaltımı sonrası şikayetleri azaldı. Tam doz sonrası şikayet gelişmedi.

Tablo 2. KFTR modülatör tedavi yanıtı

CFQ-R: KF yaşam kalite anketi-solunum skoru, FEV1: 1. Saniyedeki zorlu ekspiratuar hacim

	Terde klor düzeyi 0.ay	Terde klor düzeyi 3.ay	FEV1 0.ay	FEV1 12.ay	CFQ-R 0.ay	CFQ-R 12.ay
Hasta 1	86 mmol/lt	-	-	-	38.8	-
Hasta 2	133 mmol/lt	36 mmol/lt	66	84(%27)	27.7	72.2
Hasta 3	101 mmol/lt	40 mmmol/lt	76	90(%18)	8.3	91.6
Hasta 4	60 mmol/lt	48 mmol/lt	120	128(%6)	83.3	91.6

SS-09 Kistik Fibrozis Tanılı Çocuklarda Uykuyla İlişkili Solunum Bozukluklarının Değerlendirilmesi

Ömer Faruk İpek[1], Nagehan Emiralioğlu Ordukaya[1], Raziye Atan[1], Havva İpek Demir[1], Ebru Yalçın [1], Deniz Doğru Ersöz [1], Uğur Özçelik[1]
1 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara, Türkiye.

Giriş: Kistik Fibrozis(KF), malnütrisyon ve ilerleyici akciğer hastalığı ile karakterize kronik multisistemik bir hastalıktır. Uykuyla ilişkili solunum bozuklukları (UISB), KF hastalarında yaşam kalitesini ve hastalık progresyonunu olumsuz etkileyebilmektedir. Çocuklarda UISB'nin prevalansı ve özelliklerine ilişkin veriler sınırlıdır. Amaç ve Yöntem: Bu çalışmanın amacı, KF tanılı çocuklarda uykudaki oksijen ihtiyacını, UISB'nin varlığını ve özelliklerini retrospektif olarak değerlendirmektir. Hacettepe Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Uyku Laboratuvarı'nda 01.01.2017 – 25.03.2025 tarihleri arasında horlama, hipoksi gibi şikayetleri nedeniyle polisomnografi (PSG) yapılan KF tanılı çocukların tıbbi kayıtları gözden geçirilmiştir. Toplanan veriler; hastaların demografik özellikleri, klinik özellikleri, solunum fonksiyon testi (SFT) parametreleri, genotipleri ve PSG parametrelerini içermektedir. Ayrıca, uyku apnesi olan ve olmayan hastalarda SFT ve hastalık durumu karşılaştırması yapılarak, apne-hipopne indeksi(AHİ) ile SFT parametreleri arasındaki korelasyon incelenmiştir. Sonuçlar: Çalışmaya polisomnografi yapılan 15 KF tanılı çocuk dahil edildi. Hastaların medyan yaşı 13,5 yıl (3-17,5 yıl) olarak bulundu. Toplam uyku süresi medyanı 321 dakika(109-401,3 dakika) olup, bu sürenin geniş bir aralıkta değiştiği görüldü. Hastaların medyan AHİ değeri 0,7 (0-3,5) olarak bulundu. Hastaların %53,3'ünde uyku apnesi bulunmazken, %46,7'sinde hafif düzeyde hipopneler ile giden uyku apnesi görüldü. Uykuda oksijen saturasyonlarının medyanı %89 (%83-%95) olarak ölçüldü. Hastaların %73,3'ünün uykuda oksijen ihtiyacı olduğu görüldü. Hipoventilasyon görülmedi. 2 hastada hiperkarbik değer olmasına karşın hipoventilasyon sınırlarında değildi. Hastaların medyan FEV1 z skoru -6,87(-8,75-2,78). Yapılan karşılaştırmalarda, uyku apnesi olan ve olmayan çocuklar arasında SFT parametreleri (p=1,000), oksijen ihtiyacı(p=0,87) ve diğer klinik değişkenler açısından anlamlı fark bulunmadı. Hafif uyku apnesi olan çocuklarda PSG uygulamasının daha erken yaşlarda yapıldığı saptandı(14,5 yıl-10 yıl; U = 10,500; p=0,042).AHI değeri ile SFT parametreleri arasında istatistiksel olarak anlamlı korelasyon saptanmadı(r=0,077; p=0,786). Tartışma: Bu çalışmada, PSG yapılan KF tanılı çocukların yaklaşık yarısında hafif düzeyde uyku apnesi saptanmıştır. Uyku apnesi olan ve olmayan gruplar arasında SFT parametreleri açısından anlamlı fark bulunmadığı gibi, AHI düzeyi ile SFT parametreleri arasında anlamlı bir korelasyon tespit edilmemiştir. Hastaların %73,3'ünde uykuda oksijen ihtiyacı saptanmıştır. Bunda PSG için yönlendirilen KF tanılı çocukların sıklıkla solunum yetmezliğinden şüphelenilen seçilmiş hastalar olması rol oynayabilir. Bu çalışma verileri KF hastalarında solunum fonksiyon testi sonuçları ve hastalık paremetrelerinin uyku apnesi ile ilişkili olmadığını göstermekle birlikte bu konuda daha fazla hasta ile yapılan çalışmalara ihtiyaç bulunmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Kistik Fibrozis, Uykuyla İlişkili Solunum Bozuklukları, Polisomnografi, Obstrüktif Uyku Apnesi

SS-10 Kistik Fibrozisli Çocuklarda Yüksek Etkili Modülatör Tedavilerin Anemi ve Demir Parametreleri Üzerindeki Etkilerinin Değerlendirilmesi

Hande Yetişgin[1], Satı Özkan Tabakçı[1], Işıl Bilgiç[1], Meltem Kürtül Çakar[1], Gamze Akça Dinç [1], Ayyüce Aktemur Ünlü[1], Çelebi Yıldırım[1], Gökçen Dilşa Tuğcu[1], Dilber Ademhan Tural[2], Sanem Eryılmaz Polat [1], Güzin Cinel[2]
1 Ankara Bilkent Şehir Hastanesi
2 Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Ankara Bilkent Şehir Hastanesi

Giriş-Amaç: Kistik fibrozis (KF), başta solunum sistemi olmak üzere birden fazla sistemi etkilemektedir. KF hastalarının birçoğunda ekzokrin pankreas yetmezliği gelişmektedir. Pankreas yetmezliği, makro besinlerin emilimini doğrudan, demir gibi mikro besinlerin emilimini ise dolaylı olarak bozmaktadır. KF' de demir eksikliği nedenlerinin başlıca; kronik inflamasyon, yetersiz beslenme ve bozulmuş demir emilimi olduğu düşünülmektedir. Çalışmamızda yüksek etkili modülatör tedavilerin (YEMT), KF hastalarının anemi durumu ve demir parametreleri üzerindeki etkilerinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Gereç-Yöntem: Çalışma Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniğinde retrospektif olarak gerçekleştirilmiştir. YEMT (elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (ETI) ve ivacaftor) kullanan 28 hastanın, modülatör başlangıcında ve tedavinin 1.ay, 6.ay ve 12.ay kontrollerindeki hemoglobin (Hb), hematokrit (Hct), ortalama korpüsküler hacim (MCV), kırmızı kan hücresi (Rbc), trombosit sayısı (PLT), beyaz küre sayısı (WBC), mutlak nötrofil sayısı (ANS), mutlak lenfosit sayısı (ALS), nötrofil/lenfosit oranı (NLR) ve ortalama trombosit hacmi (MPV) değerleri değerlendirilmiştir. Modülatör başlangıcında ve tedavinin 12.ayındaki ferritin, demir, total demir bağlama kapasitesi, transferrin satürasyonu, vitamin A, vitamin E, vitamin D değerleri kaydedilmiştir. Hastaların semptomu/alevlenmesi olmadığı dönemlerinde alınan tetkikler çalışmaya alınmıştır. Bulgular: Hastaların 26'sı (%92,8) ETI, 2'si (%7,2) ivacaftor kullanıyordu. Yaş ortalaması(±SD) 11,2±5,8 yaş, vücut kitle indeksi (VKİ) ortalaması(±SD) 17.5±4.7 saptandı. Hastaların 15'i (53,5%) kız hastaydı. Hb değerleri modülatör kullanımı sonrası artış gösterse de istatistiksel anlamlı fark saptanmadı. Ancak MCV değerlerinde 6.ay ve 12.aylarda istatistiksel anlamlı artış görüldü. Hastaların modülatör kullanımı öncesi yıllık pulmoner alevlenme sayısı ortalama(±SD) 2±1,3 iken, modülatör sonrası yıllık pulmoner alevlenme sayısı ortalama(±SD) 0,86±1,04 saptanmış ve aradaki azalma istatistiksel anlamlı bulunmuştur ($p<0,001$). Pulmoner alevlenme sayısındaki azalma ile benzer şekilde WBC, ANS, ALS ve PLT değerlerinde de istatistiksel anlamlı düşüş gözlendi. Modülatör kullanımı sonrasında serum demir düzeyi ve transferrin satürasyonunda da başlangıç değerlerine göre istatistiksel anlamlı artış olduğu saptandı. Vitamin A, Vitamin D ve Vitamin E düzeylerinde modülatör kullanımı sonrasında anlamlı fark görülmedi. Sonuç: Çalışmamız, YEMT tedavilerin pulmoner alevlenmeleri ve kronik inflamasyon durumunu azaltmasının yanı sıra demir parametreleri üzerinde de olumlu etkilere sahip olduğunu göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Kistik Fibrozis, Yüksek Etkili Modülatör Tedaviler, Anemi, Demir Parametreleri

Tablo 1: Modülatör başlangıcı ve 1.,6. ve 12. Aylarında Hemogram Parametreleri Değerlendirilmesi

	Modülatör tedavi başlangıcında	**Modülatör tedavinin 1.ayında**	**Modülatör tedavinin 6.ayında**	**Modülatör tedavinin 12.ayında**	**p1****	**p2****	**p3****
Hb* (g/dL) Ortalama, SD	12.3±2.5	13.2±1.1	13.4±1.2	13.8±1.4	0.466	0.709	0.070
Hct* (%) Ortalama, SD	40.6±3.7	40.2±3.1	41.0±3.4	42.5±4.6	0.380	0.918	0.061
MCV* (fL) Ortalama, SD	80.0±5.8	80.5±5.7	82.4±6.2	82.2±6.6	0.161	**0.003**	**0.001**
Rbc* (x10^12/L) Ortalama, SD	5.2±0.6	5.1±0.6	5.0±0.6	5.2±0.7	0.063	**0.009**	0.327
WBC* (x10^9/L) Ortalama, SD	9900±3000	8630±2400	8810±2360	8700±2380	**0.012**	**0.043**	**0.018**
ANS* (x10^9/L) Ortalama, SD	5120±2500	4460±2100	4670±1800	4860±1900	0.183	0.269	**0.043**
ALS* (x10^9/L) Ortalama, SD	3630±1250	3270±1000	3150±970	3000±940	**0.021**	**0.018**	**0.023**
NLR* Ortalama, SD	1.6±0.8	1.5±0.8	1.6±0.9	1.7±0.7	0.524	0.764	0.813
PLT* (x10^9/L) Ortalama, SD	346000±99000	343000±101000	333000±98000	328000±104000	0.699	0.103	**0.003**
MPV* (fL) Ortalama, SD	7.9±0.6	7.8±0.7	7.8±0.7	7.7±0.7	0.724	0.859	0.513

*Hb: hemoglobin, Hct: hematokrit, MCV: ortalama korpüsküler hacim, Rbc: kırmızı kan hücresi, PLT: trombosit sayısı, WBC: beyaz küre sayısı, ANS: mutlak nötrofil sayısı, ALS: mutlak lenfosit sayısı, NLR: nötrofil/lenfosit oranı, MPV: ortalama trombosit hacmi, SD: standart deviasyon

**p1: modülatör başlangıcı ve 1.ay değerleri arasındaki p değeri

p2: modülatör başlangıcı ve 6.ay değerleri arasındaki p değeri

p3: modülatör başlangıcı ve 12.ay değerleri arasındaki p değeri

Tablo 2: Ferritin, Serum Demir, Demir Bağlama Kapasitesi, Transferrin Satürasyonu ve Vitamin Düzeylerinin Değerlendirilmesi

	Modülatör tedavi başlangıcında	**Modülatör tedavinin 12. ayında**	**p**
Ferritin (mcg/L) Ortalama, SD	22.1±15.0	29.3±25.1	0.248
Serum Demir Düzeyi (mcg/dL) Ortalama, SD	50.1±21.7	63.4±29.5	**0.050**
Demir Bağlama Kapasitesi Ortalama, SD	388±65	378±62	0.539
Transferrin satürasyonu (%) Ortalama, SD	13.7±7.2	17.0±8.0	**0.049**
Vitamin A (mcg/L) Ortalama, SD	467±136	475±156	0.838
Vitamin E (mg/L) Ortalama, SD	12.5±3.1	12.6±4.5	0.838
Vitamin D (nmol/L) Ortalama, SD	60.3±23.9	59.9±26.9	0.494

SS-11 Kistik Fibrozisli Çocuklarda Vitamin A Düzeyi ile Th17/treg Homeostazisinin Incelenmesi

Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu[1], Ayşe Tana Aslan [1], Nihan Örüklü[2], Melek Yaman [2], Milad Abbasi [2], **Handan Kekeç**[1], Nilgün Kula [1], Gökçen Ünal [3], Sevgi Pekcan [3], Özlem Gülbahar [4], Volkan Medeni[5], Emin Ümit Bağrıaçık[2]

1 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bd
2 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi İmmunoloji Bd
3 Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bd
4 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbı Biyokimya Abd
5 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Halk Sağlığı Abd

Giriş: Vitamin A, immün sistemde Treg ve Th17 maturasyonu da dahil olmak üzere birçok immün stimülatör ve immün modülatör etkiye sahiptir. Bu çalışmada, kistik fibrozisli (KF) çocuklarda vitamin A ile Th17/Treg arasındaki ilişkiyi incelemeyi araştırmayı amaçladık. Yöntemler: 2023-2024 yılları arasında, iki KF merkezinde gerçekleştirilen bir olgu-kontrol çalışmasıdır. Çalışmaya, 8-18 yaş aralığında, son bir ay içinde alevlenme geçirmemiş ve anti-inflamatuar veya modülatör tedavi almayan KF'li çocuklar dahil edildi. Aynı yaş grubundaki sağlıklı çocuklar ise kontrol grubu olarak çalışmaya alındı. Vitamin A ve Th17/Treg seviyeleri iki grup arasında karşılaştırıldı. Ayrıca, vitamin A, Th17/Treg ve klinik-laboratuvar bulguları arasındaki korelasyon analiz edildi. Bulgular: Çalışmaya toplam 48 KF'li çocuk ve 26 sağlıklı kontrol dahil edildi ve %60'ı erkekti. KF grubunda vücut ağırlığı ve BMI z-skorları daha düşük saptandı ($p<0,05$). Treg seviyeleri iki grup arasında benzer olmasına rağmen, Th17 ve Th17/Treg oranları KF grubunda daha yüksek saptandı (sırasıyla $p=0,042$; $p=0,016$). Th17/Treg oranı ile vücut ağırlığı ve boy uzunluğu z-skorları, beyaz kan hücresi ve nötrofil sayıları ile negatif korelasyon saptanırken; Treg ile HbA1c ile negatif, kemik mineral dansitesi z-skorları ile pozitif korelasyon saptandı ($p<0,05$). Ancak KF'li çocuklarda vitamin A ile Th17, Treg ve Th17/Treg seviyeleri arasında bir korelasyon saptanmadı. Tartışma: KF'li çocuklarda stabil dönemde bile artmış inflamasyonun bir göstergesi olarak daha yüksek Th17 ve Th17/Treg seviyeleri bulunmuştur. Artmış inflamasyonun, KF'li çocuklarda büyüme parametrelerinin daha düşük olmasıyla ilişkili olduğu ve bu durumun klinik seyri olumsuz etkileyebileceği düşünülmektedir. Bu çalışma, Gazi Üniversitesi Bilimsel Araştırma Projeleri (TGA-2023-8211) tarafından desteklenmiştir.

Anahtar Kelimeler: Kistik Fibrozis, Th17/Treg , Vitamin A

SS-12 Modülatör Tedavi Çağının Arka Planı: Kistik Fibroz Hastalarında Modülatör Tedaviye Erişimdeki Eşitsizlikler ve Psikolojik Etkileri

Berrak Öztosun[1], Simay Buse Gülümser[2], Defne Altuğ[2], Başak Günal[3], Elif Anaç[3], Gizem Durcan[3], Mesut Yavuz[3], Burak Doğangün[3], Haluk Çokuğraş[1], Ayşe Ayzıt Kılınç Sakallı[1]
1 İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı
2 İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Hastalıkları Ana Bilim Dalı
3 İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Ergen ve Ruh Sağlığı Ana Bilim Dalı

Kistik fibroz (KF), kistik fibroz transmembran regülatör (KFTR) genindeki varyasyonlar sonucu KFTR proteininin sentezinde ya da fonksiyonunda bozukluğa yol açan multisistemik bir hastalıktır. Modülatör tedaviler, KF tedavisinde devrim yaratmıştır; ancak genetik, sosyoekonomik ve sağlık politikalarına bağlı erişim eşitsizlikleri, bu tedavilere erişimi sınırlamaktadır. Bu çalışma ile amacımız modülatör tedaviye erişimi olmayan hastaların ve ebeveynlerinin psikolojik açıdan etkilenme düzeylerinin geçerliliği ve güvenirliliği kanıtlanmış ölçekler ile gösterilmesi ve modülatör tedaviye erişimdeki eşitsizliklerin küresel boyutta bir sorun olmasının yanında, bireysel etkilerinin de olduğunu vurgulamak, bu alanda yapılması gereken değişiklikleri ve iyileştirmeleri teşvik etmektir. Çalışmaya toplam 123 KF hastası ve ebeveynleri katılmıştır. Psikolojik değerlendirmeler çocuk psikiyatrisi ekibi tarafından gerçekleştirilmiştir. Hastalar Çocuğun Kendi Hastalığına Yönelik Tutumu Ölçeği (ÇKHYTÖ), Kısa Hastalık Algısı ölçeği (HAÖ) ve Çocuklarda Umut Ölçeği (ÇUÖ) ile, ebeveynler ise Beck Umutsuzluk Ölçeği (BUÖ), Güçler ve Güçlükler Anketi (GGA) ve Hastalık Algısı Ölçeği (HAÖ) ebeveyn formu ile değerlendirilmiştir. Klinik ve demografik veriler analiz edilmiştir. Katılımcıların %45,5'i erkek olup, ortalama yaşları 126,3 ± 69,8 ay olarak hesaplanmıştır. Katılımcıların %52,8'i modülatör tedaviye genetik olarak uygun olmasına rağmen, yalnızca %34,1'i aktif olarak bu tedaviyi kullanmaktadır. Tedaviyi kullanamama nedenleri genetik uyumsuzluk (%70,7), idari engeller (%11), başvurmama veya başvurmak istememe (%15,9), yaş kriterine uymama (%2,4) olarak bulundu. Kızların hastalığa yönelik tutumunun hem de hastalık algılarının daha kötü olduğunu gözlenmiş olup, yaş ilerledikçe hastalığa yönelik tutumun daha olumsuz hale geldiğini gösterilmiştir. Modülatör tedaviye genetik olarak uygun olan grup, daha yüksek ÇUÖ skorlarına ve daha düşük HAÖ puanlarına sahipti ($p<0.05$). Bu durum, daha yüksek umut düzeyi ve daha olumlu hastalık algısı ile ilişkili bulunmuştur. Modülatör tedavi kullanan hastalar ile genetik olarak uygun olup kullanamayanlar ve genetik olarak uygun olmayanlar arasında ÇUÖ puanlarında anlamlı farklılıklar tespit edilmiştir ($p<0.05$). Özellikle genetik uygun ancak modülatör kullanmayan grubun umut düzeyi, modülatör uyumsuz gruba göre anlamlı derecede yüksek bulunmuştur. Genetik, etnik, sosyokültürel ve ülkeler arası sağlık politikalarındaki farklılıklardan dolayı tedavide etkinliği kanıtlanmış olan modülatör tedavilere erişimin olmaması küresel boyutta etik ve insan hakları açısından büyük sorunları gündeme getirse de aynı zamanda hastaların mevcut durumdan hem fiziksel hem de ruhsal açıdan ciddi boyutta etkilendikleri gözden kaçırılmamalıdır.

Anahtar Kelimeler: kistik fibrozis modülatör tedavi

SS-13 Kistik Fibrozis ve Kistik Fibrozis Dişi Bronşektazi Hastalarında Hava Yolu Direnci Parametrelerinin İmpuls Osilometri ile Değerlendirilmesi

Şevval Kaplan Kılıç[1], Beyza Aslan[1], Çiğdem Korkmaz [2], Berrak Nevin Öztosun[2], Şebnem Ölker[2], Haluk Çokuğraş[2], Ayşe Ayzıt Kılınç Sakallı[2]
1 İstanbul Üniversitesi - Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları A.b.d.
2 İstanbul Üniversitesi - Cerrahpaşa, Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları B.d.

Giriş: İmpuls Osilometri(İOS), düşük frekanslı mekanik titreşim dalgaları aracılığıyla solunum yollarının rezistans ve elastikiyetini ölçen non-invaziv bir yöntemdir. Bu çalışmada, Kistik Fibrozis(KF) ve Kistik Fibrozis Dışı Bronşektazi(KFDB) tanılı hastalarda İOS ve spirometri parametreleri karşılaştırılarak, bu iki yöntemin ilişkisi ve obstrüksiyonun erken tanısındaki rolü değerlendirilmiştir. Yöntem: Çalışmaya İstanbul Üniversitesi-Cerrahpaşa Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı tarafından takipli 29 KF, 29 KFDB tanılı hasta dahil edildi. Pulmoner alevlenme ve aktif enfeksiyon dönemlerinde olan, teste koopere olmayan hastalar dışlandı. Hastaların demografik ve klinik verileri kaydedilerek, spirometri ve İOS testleri yapıldı. Bulgular: Çalışmaya toplam 58 hasta(29 KF, 29 KFDB) dahil edildi. Katılımcıların yaş ortalaması sırasıyla 12.1 ± 4.7 ve 13.2 ± 4.3 yıl olup, cinsiyet dağılımı KF grubunda %52 erkek, %48 kız; KFDB grubunda %28 erkek, %72 kız şeklindeydi. Gruplar yaş, cinsiyet ve BMI açısından benzer özellik göstermekteydi ($p>0.05$). Gruplar spirometri parametreleri açısından karşılaştırıldığında, KFDB grubunda FEV1, FVC anlamlı düşük saptanmıştır(sırasıyla $p= 0.012$, $p=0.014$). İOS parametreleri açısından değerlendirildiğinde ise, KFDB grubunda R5, R10, R15 ve Fres anlamlı yüksek sonuçlanmıştır(sırasıyla $p=0.033$, $p=0.039$, $p=0.027$ ve $p=0.009$). Bu bulgular, KFDB grubunda daha yüksek hava yolu direncine işaret etmektedir. Gruplar spirometri ve İOS parametreleri arasındaki ilişkiye yönelik değerlendirildiğinde ise, FEV1 ile R5 ve R10 arasında güçlü negatif korrelasyon gözlemlenmiştir(sırasıyla $r=-0.66$ ve $r=-0.54$, her ikisi için $p<0.001$). MEF75 ile Ax arasında anlamlı negatif korrelasyon($r=-0.483$, $p=0.0002$); MEF25 ile Fres arasında orta düzeyde negatif korrelasyon($r=-0.351$, $p=0.156$) mevcuttur. İOS testinin spirometri parametrelerini ne ölçüde öngörebildiğine yönelik yapılan incelemede, FEV1'i en iyi öngören parametre R5 olarak belirlenmiştir($R^2 = 0.494$, $\beta=-0.2721$, $p=0.0015$). FEV1/FVC<%80 kriteri obstrüksiyon olarak kabul edildiğinde, obstrüksiyon varlığını ayırt etme gücü en yüksek spirometri parametresi R5 saptanmıştır(AUC = 0.905, mükemmel sınıflayıcı güç). Sonuç: KF ve KFDB hastalarında İOS parametreleri, spirometri ile anlamlı düzeyde ilişkili bulunmuş olup özellikle R5 ve Fres gibi direnç göstergeleri küçük hava yolu obstrüksiyonunu ayırt etmede güçlü belirteçler olarak öne çıkmıştır. KFDB grubunda daha yüksek hava yolu direnci ve daha düşük spirometrik değerler, muhtemelen hastalığın daha geç evrede tanı almasıyla ilişkili artmış hava yolu obstrüksiyonunu yansıtmakla birlikte İOS, her iki hastalık grubunda da spirometriyi tamamlayıcı nitelikte non-invaziv alternatif bir değerlendirme aracı olarak kullanılabilir.

Anahtar Kelimeler: Kistik Fibrozis, İmpuls Osilometri, Spirometri, Solunum Fonksiyon Testi, Bronşektazi

SS-14 Pediatrik Kistik Fibrozis Hastalarında Pulmoner Alevlenmeler: Tek Merkez Deneyimi

Nilgün Kula[1], Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu[1], Ayşe Tana Aslan[1]
1 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

Giriş: Kistik fibrozis (KF) hastalarında akut pulmoner alevlenmeler (APA), hastalığın klinik seyrini doğrudan etkileyen ve hastaların yaşam kalitesini düşüren önemli bir durumdur. Bu çalışmada, KF hastalarında APA sıklığını belirlemek, her bir APA'nın klinik ve mikrobiyolojik özelliklerini değerlendirmek ve APA ile hastaların genel klinik parametreleri arasındaki ilişkiyi analiz etmek amaçlanmıştır. Yöntem:2021-2024 yılları arasında APA ile izlenen KF hastaları çalışmaya dahil edildi. Hastaların demografik verileri, klinik bulguları, laboratuvar değerleri, solunum fonksiyon testleri ve mikrobiyolojik sonuçları medikal kayıtlarından kaydedildi. Bulgular:Toplam 52 hasta dahil edildi, hastaların %50'si kızdı. Hastaların ortanca güncel yaşı 10,5 (0,33-21), APA yaşı 10,37 (0,25-18) yıldı. Dört yıllık takipte toplam APA sayısı 120'idi. Hastalarda görülen en sık klinik bulgular öksürük (%99,2), balgamda değişiklik (%92,5), ateşti(%55). En sık viral etken human rhinovirüs (%20)'tü. En sık bakteriyel etkenler %29,2'sinde metisiline duyarlı Staphylococcus aureus, %21,7'sinde Pseudomonas aeruginosa'dı. APA'ların %45'i hastaneye yatırılarak tedavi edilmişti ve %36,7'sinin oksijen ihtiyacı vardı. APA'ların %36,6'sı oral amoksisilin/klavulanik asit, %10'u intravenöz ampisilin sulbaktam, %8,4'ünde oseltamivir ile tedavi edilmişti. Kız hastaların %49,2'sinin, erkek hastaların %40,7'sinin hastaneye yatış öyküsü vardı (p=0,349). APA nedeniyle hastaneye yatışı olan hastaların ortanca APA yaşı 12,04 (0,25-17,49), kilo z skoru -1,59 (-6,62-0,8), boy z skor -0,97 (-4,09-1,53), FEV1 56,52 (13-111), FEV1 z skoru -2,65 (-4,87-0,72), D vitamini düzeyi 23 (10–56), vitamin A düzeyi 0,25 (0,05-0,46), yatışı olmayan hastaların APA yaşı 7,08 (0-25-18), kilo z skoru -0,91 (-6,33-1,13), boy z skoru -0,06 (-3,48-2,73), FEV1 83 (52-128), FEV1 z skoru -1,02 (-4,11-2,44), D vitamini düzeyi 28,1 (10,7–67), vitamin A düzeyi 0,31 (0,15-0,59)'du ($p<0.05$). Pankreatik yetmezliği olmayan hastaların %28,6'sının, pankreatik yetmezliği olan hastaların ise %50'sinin hastaneye yatış öyküsü vardı (p=0,046). Yatış süresi ile kilo z skoru (r=-0,534,p=0,001) ve boy z skoru (r=-0,280,p=0,040), vitamin A (r=-0,343,p=0,011), vitamin E (r=-0,281,p=0,039) düzeyleri, FEV1 (r=-0,663,p=0,001), FEV1 z skoru (r=-0,605,p=0,001) arasında negatif korelasyon saptandı. Tartışma: KF hastalarında APA, klinik seyri belirleyen önemli bir faktördür. Çalışmamızda hastaneye yatış gerektiren APA'ların, daha düşük solunum fonksiyon parametreleri, yetersiz beslenme göstergeleri ve pankreatik yetmezlik varlığı ile ilişkili olduğu saptanmıştır. KF hastalarında APA'ların önlenmesi ve hastane yatış oranlarının azaltılması için beslenme ve enfeksiyon kontrol stratejilerine daha fazla önem verilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Kistik fibrozis, pulmoner alevlenme

SS-15 Irt Tarama Programında Yanlış Negatifliğin Kf Tanısı ve Prognozu Üzerine Yansımaları: Tek Merkezin 9 Yıllık Deneyimi

Çiğdem Korkmaz[1], Berrak Öztosun[1], Aysel Kılıç[1], Haluk Çokuğraş[1], Ayşe Ayzıt Kılınç Sakallı[1]
1 Iuc-Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bölümü

Giriş: Kistik Fibrozis (KF) CFTR proteininde fonksiyon bozukluğuyla oluşan, otozomal resesif geçişli multisistemik bir hastalıktır. Ülkemizde 2015'ten itibaren IRT düzeyi ölçümüyle yenidoğan tarama programına dahil edilmiştir. Erken tanıyla bu hastaların yaşam kalitesi ve süresinde anlamlı iyileşme sağlanabilmektedir. Ancak IRT testinin duyarlılığı sınırlı olup, bazı olgularda yanlış negatif sonuçlarla tanı gecikebilmektedir. Amaç ve Yöntem: Bu çalışmada IRT tarama programıyla yakalanamayan KF tanılı hastaların tespiti, bu hastaların demografik ve klinik verilerinin incelenip, IRT pozitif KF hasta grubu ile karşılaştırılması amaçlandı. Bunun için, Cerrahpaşa Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı'nda takipli, 2015'ten itibaren doğmuş 108 KF tanılı hastanın demografik, antropometrik verileri, klinik bulguları, genetik analizleri ve spirometri ölçümleri retrospektif olarak incelendi. Veriler SPSS 25.0 programı kullanılarak analiz edildi. İstatistiksel anlamlılık düzeyi $p<0.05$ olarak kabul edildi. Bulgular: 108 hastanın 54'ü kız (%50), yaş ortalaması 6.06 ± 2.61 yıldı. Hastaların 17'sinin (%15,7) IRT tarama sonuçları yanlış negatifti. IRT negatif grup için tanı yaşı ortalaması 21.65 ± 24.32 ay iken, IRT pozitif grup için 4.87 ± 11.24 aydı ve iki grup arasında bu açıdan anlamlı fark olduğu görüldü ($p<0,001$). Hasta yaşı, antropometrik ölçümler ve spirometri parametreleri, IRT düzeyinde yanlış negatifliğe yol açabilecek durumlar (doğum ağırlığı-haftası, mekonyum ileusu, yenidoğan dönemi yatış öyküsü) açısından gruplar arasında anlamlı fark saptanmadı. F508del mutasyonu varlığına bakıldığında, tüm mutasyonlar arasından %64 oran ile IRT pozitif grupta daha sık rastlandığı görüldü (IRT negatif: %29), ancak istatistiksel olarak anlamlı olmadığı gözlendi. Klinik bulgulara bakıldığında, Pseudomonas aureginosa kolonizasyon sıklığının IRT negatif grupta anlamlı şekilde daha fazla olduğu görüldü (p:0.02). Hastane yatışı, KF ilişkili diyabet, karaciğer tutulumu gibi parametreler açısından ise iki grup arasında anlamlı fark yoktu. Sonuç: Bu çalışma, IRT tarama programı ile saptanamayan olguların geç tanı aldığına ve bu gecikmenin klinik prognoz üzerinde belirgin etkiler doğurabileceğine dikkat çekmektedir. IRT negatif olgularda tanı yaşı anlamlı şekilde daha geç olup, Pseudomonas kolonizasyon sıklığının artmış olması, erken tanının enfeksiyon gelişimi üzerindeki kritik rolünü göstermektedir. Diğer parametreler açısından iki grup arasında anlamlı fark saptanmamış olsa da, IRT pozitif grupta F508del mutasyon sıklığının daha yüksek bulunması, genetik profilin tarama testinin duyarlılığına etkisini düşündürmektedir. Bu veriler IRT tabanlı tarama sistemlerinin gözden geçirilmesi ve gereğinde ikinci aşama testlerle desteklenebileceğini ortaya koymaktadır.

Anahtar Kelimeler: tarama, IRT, Kistik Fibrozis, yanlış negatif

SS-16 Kistik Fibrozis Yenidoğan Tarama Testinin Tanıda Yarattığı Karmaşalar

Gamze Akca Dinç[1], Satı Özkan Tabakçı[1], Işıl Bilgiç[1], Meltem Kürtül Çakar[1], Ayyüce Ünlü[1], Hande Yetişgin[1], Çelebi Yıldırım[1], Gökçen Dilşa Tuğcu[1], Sanem Eryılmaz Polat[1], Dilber Ademhan Tural[1], Güzin Cinel[1]
1 Ankara Bilkent Şehir Hastanesi

GİRİŞ:Kistik Fibrozis(KF) yenidoğan tarama programları ile değerlendirilen asemptomatik bebeklerde ara değer ter testi (TT) varlığı, KFTR mutasyon analizi(KFTR DNA) sonuçları ile saptanan taşıyıcılar ve varyantların veri tabanında değişken etkiler göstermesi bu bebeklerin doğru tanı ile izlemini zorlaştırmaktadır.Bu hastaların KF ve KF ilişkili hastalık(KFİB) açısından takibi önerilmektedir. Genellikle tek organ tutulumu ile tanı alan KFİB ile KF hastalarının da birbirinden ayırt edilmesi zordur. .Çalışmamızda KF ilişkili metabolik sendrom(KİMS)/KF kesin olmayan tanı(KFOT) ve KFİB tanıları ile takip edilen hastaların özellikleri ve izlemleri sunulmuştur. METOD:Ağustos 2017-Mart 2025 tarihleri arasında bölümümüzde KİMS/KFKOT ve KFİB tanıları ile izlenen hastaların demografik, klinik ve laboratuvar özellikleri retrospektif değerlendirildi. KFTR DNA sonuçları CFTR2 veri tabanından tarandı ve mutasyonlar hastalığa neden olan,hastalığa neden olmayan,etkisi değişken olan mutasyonlar olarak ayrıldı. BULGULAR: Çalışmaya dahil edilen 16 hastanın 3'ü(%18,75) KFKOT, 2'si(%12,5) KFİB olup diğerleri taşıyıcı idi(Tablo 1).Yaş ortancası 6,5yaş(min10ay-max19yaş), %62,5'u kız idi.Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniğimize başvuru yaş ortancası 6 ay(min20gün-max15yaş) olup takip süresi ortancası 4 yıl(min 6ay-max7,5yıl) idi. Hastalarımızın başvurudaki vücut ağırlığı Z skoru ortancası -0,37(±2,5 SDS),boy Z skoru ortancası 0,31(±2,5 SDS),hastalarımızın çoğunluğu malnutre değildi.Başvuru sebepleri 8(%50) hastada IRT yüksekliği, 3(%18,75) hastada pankreatit, 2(%12,5)hastada tekrarlayan alt solunum yolu enfeksiyonu, 2(%12,5) hastada KF kardeş öyküsü ve 1(%6,25) hastada mekonyum ileusu idi.Hastalarımızın %12,5'unun öyküsünde pseudobartter mevcuttu.KİMS/KFKOT olan hastaların hiçbirinde KFİB ya da KF gelişmedi.KİMS/KFKOT tanılı hastaların izleminde yapılan tüm TT 60mmol/l altında kaldı.KFİB, KFKOT, KF taşıyıcı olan birer hastanın solunum şikayetleri olduğu dönemde alınan balgam kültürlerinde pseudomonas aeruginosa(PA) üremesi oldu.Hepsinin yapılan MLPA'ları normal idi.Hastaların başvuru şikayetleri ve genetik sonuçlarının veri tabanlarında taranma sonuçları Tablo 1'de özetlendi. TARTIŞMA VE SONUÇ:Ülkemizde Ocak 2015 itibariyle KF-YT ile tarama yapılmaktadır.KF-YT'den yönlendirilen bebekler TT ve KFTR DNA sonuçlarına göre KF,KFKOT ve KF taşıyıcı olarak tanımlanmaktadır.KF taşıyıcı olan hastalarımızda pankreatit ve balgam kültüründe PA üremesinin olması, bu grubun da KFİB açısından izlenmesi gerektiğini düşündürmüştür.Literatürde,KFKOT hastaların 3 yıllık izleminde KF bulguları görülmemiş ve 6 yaşa kadar izlem önerilmiş; izlemde balgam kültüründe PA üremesi ,başlangıç TT 40 mml/l üzeri,yıllık TT artışının 2,5-5 mmol/l olmasının KF/KFİB için risk faktörü olduğu belirtilmiştir. Bu hastaların izlemi ve tedavisiyle ilgili çalışmalar ışığında rehberler geliştirilmektedir.Çalışmamızda literatür ile uyumlu olarak hastalarımızın gelişebilecek bulgular açısından takibinin önemi vurgulanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Yenidoğan tarama programı, kistik fibrozis ilişkili hastalık, Kistik Fibrozis İlişkili Hastalık, Kistik fibrozis ilişkili metabolik sendrom, Kistik fibrozis kesin olmayan tanı

	Geliş Şikayeti	Allel 1	CFTR 2 Veritabanı	Allel 2	CFTR 2 Veritabanı2	CFTR 2	Başvuru Ter Testi	Tanı
1.	Yenidoğan tarama programı	M952I	Tanımlı değil	D1152H	Etkisi değişken	TD/ED	36 mmol/l	Taşıyıcı
2.	Yenidoğan tarama programı	R334Q	Etkisi değişken	F1052V	Etkisi değişken	ED/ED	49,4 mmol/l	KFİB
3.	Yenidoğan tarama programı	2789+5G->A	Hastalığa neden olan	Yok	Yok	HN/YOK	18 mmol/l	Taşıyıcı
4.	Yenidoğan tarama programı	R117H7T	Etkisi değişken	G85E	Hastalığa neden olan	ED/HN	26,5 mmol/l	KFKOT
5.	Yenidoğan tarama programı	G1069R	Etkisi değişken	L997F	Hastalığa neden olmayan	ED/HNO	13 mmol/l	Taşıyıcı
6.	Yenidoğan tarama programı	G241R	Tanımlı değil	T1057R*	Tanımlı değil	TD/TD	49 mmol/l	KFKOT
7.	Yenidoğan tarama programı	L997R	Hastalığa neden olmayan	D110H	Hastalığa neden olan	HNO/HN	23 mmol/l	Taşıyıcı
8.	Yenidoğan tarama programı	L633I	Tanımlı değil	D1152H	Etkisi değişken	TD/ED	24 meq/l	KFKOT
9.	Mekonyum ileusu	S945L	Hastalığa neden olan	Yok	Yok	HN/YOK	22 mmol/l	Taşıyıcı
10.	Pankreatit	F508	Hastalığa neden olan	Yok	Yok	HN/YOK	11,9 mmol/l	Taşıyıcı
11.	Pankreatit	c.73A>T(p.Arg25Trp)	Tanımlı değil	Yok	Yok	TD/YOK	14 mmol/l	Taşıyıcı
12.	Pankreatit	D58G	Tanımlı değil	R1070Q	Etkisi değişken	TD/ED	25,4 mmol/l	KFİB
13.	Kardeş öyküsü	L633I	Tanımlı değil	Yok	Yok	TD/YOK	22 mmol/l	Taşıyıcı
14.	Kardeş öyküsü	D58G	Tanımlı değil	R1070Q	Etkisi değişken	TD/ED	12,9 mmol/l	Taşıyıcı
15.	Tekrarlayan ASYE	F1052V	Etkisi değişken	5T;TG12	Etkisi değişken	ED/ED	49,4 mmol/l	Taşıyıcı
16.	Tekrarlayan ASYE	F508	Hastalığa neden olan	Yok	Yok	HN/YOK	41,8 mmol/l	Taşıyıcı

TD: Tanımlı olmayan mutasyon ED: Etkisi değişken mutasyon HN: Hastalığa neden olan mutasyon HNO: Hastalığa neden olmayan mutasyon

*CF FRANCE, likely CFTR-RD

SS-17 Yenidoğan Taramasının ve Modülatör Tedavi Yanıtlarının Kistik Fibrozisli Kardeşlerde Karşılaştırılması

Gamzegül Gözen Bayramoğlu[1], Tuğba Şişmalar Eyüboğlu[1], Ayşe Tana Aslan[1], Handan Kekeç[1], Ebru Yalçın[2], Meltem Yıldız Kayaoğlu[2], Umay Kavgacı[3], Velat Şen[4], Berrak Öztosun[5], Çiğdem Korkmaz[5], Ayşe Ayzıt Kılınç[5], Suat Savaş[6], Hanife Tuğçe Çağlar[6], Azra Yuşa Baykan[7], Oğuz Karcıoğlu[7], Yakup Canıtez[8], Merve Öztürk[8], Gökçen Kartal Öztürk[9], Ece Halis[9], Cansu Antındaş[10], Doruk Gül[10], Sibel Doğru[11], Mehmet Köse[12], Ali Ersoy[12], Işıl Bilgiç[13], Ali Özdemir[14], Demet Polat Yuluğ[14], Melih Hangül[15], Erdi Çağrın Dağdelen[15], Hülya Anıl[16], Beste Özsezen[17], Tuğba Ramaslı Gürsoy[18], Esin Gizem Olgun[19], Pelin Asfuroğlu[20], Zeynep Gökçe Gayretli Aydın[21], Hüseyin Arslan[22]

1 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı - Ankara (Türkiye)
2 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı - Ankara (Türkiye)
3 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı - Ankara (Türkiye),
4 Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı - Dıyarbakır (Türkiye)
5 İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı - İstanbul (Türkiye)
6 Necmettin Erbakan Üniversitesi Meram Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı- Konya (Türkiye)
7 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Erişkin Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı - Ankara (Türkiye)
8 Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı - Bursa (Türkiye)
9 Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı - İzmir (Türkiye)
10 İstinye Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı - İstanbul (Türkiye)
11 Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Erişkin Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı - Gaziantep (Türkiye)
12 Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı- Kayseri (Türkiye)
13 Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı - Ankara (Türkiye)
14 Mersin Şehir Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı - Mersin (Türkiye)
15 Adana Şehir Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı - Adana (Türkiye)
16 Eskişehir Osman Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı - Eskişehir (Türkiye)
17 Urfa Eğitim Araştırma Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği - Şanlıurfa (Türkiye),
18 Van Bölge Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği - Van (Türkiye)
19 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı - Ankara (Türkiye)
20 Gaziantep Şehir Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği - Gaziantep (Türkiye)
21 Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bilim Dalı - Trabzon (Türkiye)
22 Hatay Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği - Hatay (Türkiye)

Amaç: Kistik fibrozisli (KF) kardeşler aynı genotipe sahip olsalar bile farklı klinik özelliklere sahip olabilirler. 2023 yılında Ulusal Kistik Fibrozis Kayıt Sistemi'nde (UKKS) kayıtlı KF'li kardeşlerin klinik ve laboratuvar özelliklerini, hem ulusal yenidoğan tarama (YDT)

programından önce, hem de modülatör tedaviden önce ve sonra karşılaştırmayı amaçladık. Yöntem: Çalışmaya iki veya daha fazla KF tanısı olan kardeşler dahil edildi. Ulusal YDT programından önce (2015'ten önce), modülatör tedaviden önce ve sonra klinik ve laboratuvar özelliklerine göre karşılaştırma yapıldı. Sonuçlar: Çalışmaya 113 aileden toplam 240 kardeş dahil edildi (%47'si kadın), hastaların ortalama yaşları 12,11±6,26 idi. Tanı anındaki ortanca yaşları 2,11±3,70 idi. Hastaların 135'i ulusal YDT programının başlamasından önce doğmuştu. Büyük kardeşlerin tanı alma yaş ortalaması 2,83±4,17 yıl iken, küçük kardeşlerin tanı alma yaş ortalaması 1,08±2,37 yıldı ($p<0,001$). Büyük ve küçük kardeşler arasında kilo, boy, VKİ z-skorları, kolonizasyon durumu veya FEV1% açısından fark saptanmadı ($p>0,05$), ancak karaciğer hastalığı büyük kardeşlerde daha yaygındı ($p=0,021$). Ulusal YDT programından sonra tanı alan küçük kardeşler, YDT'den önce tanı alan büyük kardeşlere (2,84±4,37 yıl) göre daha erken (0,59±1,10 yıl) tanı almıştı ($p=0,003$). İki grup arasında diğer klinik parametreler açısından fark saptanmadı ($p>0,05$). Büyük ve küçük kardeşler arasında modülatör tedaviden önce ve sonra FEV1 değişiklikleri, büyüme parametreleri, kolonizasyon durumu veya komplikasyonlar açısından fark saptanmadı ($p>0,05$). İkiden fazla KF kardeş öyküsü olanlarda Pseudomonas aureginosa kolonizasyonun daha fazla olduğu görüldü ($p<0,001$). Sonuçlar: Küçük kardeşlere YDT ile daha erken tanı konulduğu saptanmıştır. Aynı evde ikiden fazla KF kardeşinin olması Pseudomonas aureginosa kolonizasyonunun daha sık sık saptanmasına neden olmuştur. Modülatör tedavi yanıtının kardeşlerde arasında benzer etkinlik gösterdiği saptanmıştır

Anahtar Kelimeler: KİSTİK FİBROZİS, KARDEŞ, YENİDOĞAN TARAMA PROGRAMI, MODÜLATÖR TEDAVİ

SS-18 Nazal Polip Varlığı: Kistik Fibrozis ve Primer Siliyer Diskinezi Sinonazal Problemlerin Yaşam Kalitesi ve Uykuya Etkisi

Irmak Tanal Şambel [1], A.erdem Başaran [1], Betül Bankoğlu Parlak[1], Didar Ağca Cengiz[1], Ayşen Bingöl[1]
1 Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

GİRİŞ Nazal polipler (NP'ler), kronik mukozal inflamasyon ve anormal epitelyal yeniden şekillenme ile ilişkilidir. Bunlar, astım, kistik fibrozis (KF) ve primer siliyer diskinezi (PSD) gibi hastalıklarda sıkça görülür. Çalışmamızın amacı KF ve PSD li olgularda nazal polip varlığının yaşam kalitesi ve uyku üzerine etkisini değerlendirmektir. MATERYAL METOD 1 Ocak 2023-1 Mart 2025 tarihleri arasında Akdeniz Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları polikliniğinde KF ve PSD tanılı olgular dahil edildi. Olguların demografik özellikleri, nazal polip özellikleri /tedavileri geriye dönük kaydedildi. Sinüs ve burun yaşama kalitesi (SN5) anketi, vizüel yaşam kalitesi anketi ve Pediatrik uyku anketi (PSQ) sonuçları karşılaştırıldı. SONUÇLAR 50 KF (%58.8) ve 35 PCD (%41.2) tanılı toplam 85 olgu çalışmaya dahil edildi. 20 (%23.5) olguda NP mevcuttu ve NP lerin 14 (%70)'ü bilateraldi. Tüm NP li olgular montelukast ve nazal steroid tedavisi almıştı. KF li olgularda NP olan ve olmayan olgular arasında SN5 anketi, visüel yaşam kalitesi ve PSQ anketi ortancası arasında istatistiksel anlamlı farklılık yoktu (sırasıyla 3 vs 2.6, p=0.81; 6 vs 7, p=0.85; 0.18 vs 0.13, p=0.36). PSD li olgularda NP olan ve olmayan olgular arasında SN5 anketi, visüel yaşam kalitesi ve PSQ anketi ortancası arasında istatistiksel anlamlı farklılık yoktu (sırasıyla 4.4 vs 4.6, p=0.95; 5 vs 5, p=0.98; 0.5 vs 0.36, p=0.14). PSD li olgularda KF li olgulara göre SN5 anketi ve PSQ anket ortancası istatistiksel anlamlı yüksekken (sırasıyla 4.6 vs 2.7, p=0.000; 0.4 vs 0.3, p=0.001)) vizüel yaşam kalitesi anketi istatistiksel anlamlı düşüktü (5 vs 7, p=0.001) NP si olan KF li olgular ile PSD li olgular arasında SN5 ve vizüel yaşam kalitesi açısından anlamlı fark yokken (sırasıyla 4.7±6,51 vs 4.42 ±1.13, p=0.89; 6.45±2.8 vs 4.33±2,17 , p=0.85) PSQ anketi ortalamaları açısından istatistiksel anlamlı farklılık mevcuttu (sırasıyla 0.21±0,15 vs 0.44±0.12, p=0.02).

Anahtar Kelimeler: Nazal Polip , Kistik Fibrozis ,Primer Siliyer Diskinezi,SN5 anketi , PSQ anketi , visüel yaşam kalite anketi

SS-19 Kistik Fibrozis ve Primer Siliyer Diskinezi: Bronkoskopinin Tanısal Rolü ve Klinik Yansımaları

Didar Ağca Cengiz[1], A.erdem Başaran[1], Betül Bankoğlu Parlak[1], Irmak Tanal Şambel[1], Ayşen Bingöl[1]
1 Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi

GİRİŞ:Kistik Fibrozis (KF) ve Primer Siliyer Diskinezi (PSD),mukosiliyer klirens bozukluğu ile seyreden genetik hastalıklardır. Bu hastalıklarda, mukus sekresyonunun birikimi ve tekrarlayan enfeksiyonlar, hava yolu inflamasyonuna ve ilerleyici akciğer hasarına yol açmaktadır. Fleksibl bronkoskopi, KF ve PSD olgularının tanı ve tedavi sürecinde önemli yer tutmaktadır. Çalışmamızda, KF ve PSD olgularında bronkoskopik bulguları değerlendirmeyi ve hastaların son bir yıl içindeki balgam kültür sonuçları, solunum fonksiyon testleri(SFT) ile bronkoskopik bulgular arasındaki ilişkileri incelemeyi amaçladık. MATERYAL VE YÖNTEM:Akdeniz Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları polikliniğinde 1 Ekim 2020 - 1 Mart 2025 tarihleri arasıda bronkoskopi yapılan KF ve PSD tanılı olguların verileri retrospektif incelendi. İşlemden önceki iki hafta içerisinde antibiyoterapi alan veya modülatör tedavi alan olgular çalışma dışı bırakıldı.Çalışmada olguların demografik özellikleri,bronkoskopi endikasyonları, bronkoskopi bulguları ve işlemle ilişkili komplikasyonları değerlendirildi; son bir yıl içerisindeki balgam kültür üremeleri, SFT'leri ve bronkoskopi bulguları arasındaki ilişki incelendi. BULGULAR:Çalışmaya 24 KF ve 18 PSD tanılı olmak üzere toplam 42 olgu dahil edildi. KF ve PSD tanılı olguların yaş ortalaması sırasıyla 11.6±5.13 ve 13.7±3.7 yıldı. PSD grubunun %67'si kadın, %33'ü erkek, KF grubunun %33'ü kadın, %67'si erkekti. Yaş açısından gruplar arası istatistiksel anlamlı farlılık yokken (p=0.15) cinsiyet dağılımındaki fark istatistiksel olarak anlamlıydı (p=0.03) (Tablo 1) Bronkoalveolar lavaj ile son bir yıl içerisindeki balgam kültüründen farklı mikroorganizma saptanma oranı PSD grubunda %61, KF grubunda ise %29 olup, bu fark istatistiksel olarak anlamlıydı (p=0.03). En sık saptanan patojenler PSD grubunda H.influenzae (%39), KF grubunda ise Metisilin duyarlı S.aureus (MSSA)(%67) idi.(Tablo 2) Çalışmada, bronkoskopi sekresyon skoru(BSS) ile FEV1, FVC ve BAL nötrofil yüzdesi arasında istatistiksel olarak anlamlı bir korelasyon saptanmadı(p>0.05)(Tabo 3).Her iki grupta da bronkoskopinin güvenli olduğu gözlendi. PSD grubunda en sık bronkoskopi endikasyonu persistan semptom (%61), ikinci sıklıkta anatomik değerlendirme ve sekresyon temizliği (%28) iken; KF grubunda persistan semptom (%37) ve SFT/BT progresyonuydu (%17). Endikasyonlar arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlıydı (p = 0.033) (Tablo 4) Sonuç olarak, KF ve PSD hastalarının bronkoskopi bulguları farklılık gösterebilmektedir. PSD hastalarında saptanan etkenlere bağlı tedavi değişikliği, bronkoskopinin bu grupta klinik yönetimde önemli bir araç olabileceğini düşündürmektedir. BSS, nötrofil yüzdesiyle ilişkili görünse de bu ilişki anlamlı bulunmamıştır; bu durum sekresyon yoğunluğunun inflamatuar yanıtla her zaman ilişkili olmayabileceğini göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Fleksibl bronkoskopi, Kistik Fibrozis, Primer Siliyer Diskinezi

Tablo 1. PSD ve KF olguların demografik, bronkoskopik ve klinik özelliklerinin karşılaştırılması.

Değişkenler	**PSD (n=18)**	**KF (n=24)**	**p**
Yaş (yıl), ortalama±SD	13.7±3.7	11.6±5.13	0.15
Cinsiyet, Kadın *n(%)* Erkek *n(%)*	 **12 (%67)** **6 (%33)**	 **8 (%33)** **16 (%67)**	 **0.03**
%FEV1	70.41±22.7	71.10±19.4	0.92
%FVC	66.47±19.17	67.05±11.12	0.92
Farklı mikroorganizma saptanması* *n(%)*	**11(%61)**	**7(%29)**	**0.03**
Bronkoskopi sekresyon skoru, Medyan (IQR)	**5.5(5-6)**	**5(4-6)**	**0.04**
Bronkoskopi komplikasyonu *n(%)*	1 (%6)	2(%8)	0.60
BAL nötrofil yüzdesi**	77.5(57.5-90)	62.79±21.5	0.11

FEV1, birinci saniye zorlu ekspirasyon volümü; FVC, zorlu vital kapasite; BAL, bronkoalveolar lavaj

*Son bir yıl içerisindeki balgam kültürlerine göre değerlendirildi.

**PSD grubunda Medyan (IQR),KF grubunda ortalama±SD verilmiştir.

Tablo 2. En sık saptanan alt solunum yolu etkenleri

Mikroorganizma *n(%)*	**PSD (n=18)**	**KF (n=24)**
MSSA	1 (%6)	**16 (%67)**
P.aeruginosa	*2 (%11)*	*5 (%21)*
H.influenza	***7 (%39)***	*1 (%4)*
Aspergillus	*1* (%6)	*5 (%21)*
Diğer	*3* (%17)	*6 (%25)*
Saptanmadı	*5 (%28)*	*0*

MSSA, Metisilin sensitif stafilococcus aureus; Diğer,

Tablo 3. Mukus sekresyon skorları ile diğer değişkenlerin korelasyonu

Değişkenler	**ρ(r_s)**	**p**
Yaş	-0.06	0.68
%FEV1	-0.04	0.81
%FVC	-0.08	0.63
BAL nötrofil yüzdesi	0.14	0.37

Spearman Korelasyon Testi

Tablo 4. Bronkoskopi endikasyonları

Bronkoskopi Endikasyonu	**KF (n=24)**	**PSD (n=18)**	**Toplam**
Persistan solunum semptomu	9 (38%)	11 (61%)	20 (48%)
Sık pulmoner alevlenme / yatış	8 (33%)	0 (0%)	8 (19%)
Tedavi yanıtı değerlendirme	1 (4%)	0 (0%)	1 (2%)
SFT/Toraks BT progresyon	4 (17%)	1 (6%)	5 (12%)
Anatomik değerlendirme ve sekresyon temizliği	2 (8%)	5 (28%)	7 (17%)

BT, bilgisayarlı tomografi

SS-20 Kftr Modülatör Tedavisi: Solunum Fonksiyonlarını Güçlendirirken Metabolik Riskleri Arttırıyor Mu?

Ayyüce Ünlü[1], Satı Özkan Tabakçı[1], Işıl Bilgiç[1], Meltem Kürtül Çakar[1], Gamze Akça Dinç[1], Hande Yetişgin[1], Çelebi Yıldırım[1], Gökçen Dilşa Tuğcu[1], Dilber Ademhan Tural[2], Sanem Eryılmaz Polat[1], Güzin Cinel[2]

1 Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği, Ankara

2 Ankara Bilkent Şehir Hastanesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği, Ankara ,ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bilim Dalı, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara

Giriş: KFTR modülatörleri, KFTR proteininin fonksiyonlarını düzeltmeyi ve güçlendirmeyi hedefleyen yeni nesil ilaçlardır. Yapılan çalışmalar, bu ilaçların KF'li bireylerde solunum fonksiyonlarını ve nutrisyon durumunu iyileştirdiğini ortaya koymuştur. Bununla birlikte, erişkin yaş grubunda aşırı kilo alımı, artmış kardiyovasküler hastalık risk ve metabolik komplikasyonlar gibi olası yan etkiler konusunda endişeler bulunmaktadır. Bu çalışmada, KFTR modülatör tedavisi alan çocuk hastalarda lipid ve lipoprotein profilleri üzerindeki etkilerin değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Yöntem: Ankara Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği'nde izlenen ve KFTR modülatör tedavisi alan 0-18 yaş aralığındaki 26 hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Hastaların tedavi öncesi ve tedavi sonrası 6. aya ait verileri retrospektif olarak analiz edilmiştir. Beden kitle indeksi (BMI), solunum fonksiyon testleri ve metabolik parametreler değerlendirilmiştir. İstatistiksel analizler IBM SPSS 20 ile yapılmıştır. Bulgular: Çalışmaya dahil edilen hastaların %53,8'i (n=14) kız, tedavi başlangıcında ortanca yaşları 11 (5,9-15,6) yaş, ortanca BMI değerleri 15.7kg/m² (14.5-19.2) olarak hesaplanmıştır. En sık kullanılan modülatör ajan, elexacaftor + tezacaftor + ivacaftor (%80,8)du. Hastaların tedavi süresince BMI ve lipid profili değişimleri Tablo 1'de verilmiştir. Modülatör tedavi öncesi ve 6. ay karşılaştırmalarda, yüksek yoğunluklu lipoprotein (HDL) (40,5-43,0 mg/dl, p=0,21) düşük yoğunluklu lipoprotein (LDL) (64,5-67 mg/dl, p=0,50), total kolesterol (131,5-134,5 mg/dl, p=0,48), trigliserid (78-8 2mg/dl, p=0,58) ve çok düşük yoğunluklu lipoprotein (VLDL) (16,2-16,5 mg/dl, p=0,44) serum seviyelerinde artış gözlenmiş ancak istatistiksel olarak anlamlı fark bulunmamıştır. Tedavinin 6. ayında BMI z skorları, 1. saniyedeki zorlu ekspiratuar hacim (FEV_1), zorlu vital kapasite (FVC) ölçümleri ve FEV1 ve FVC z skorları için anlamlı iyileşme görülmüştür (Tablo 1). BMI z skorunda artış olan hastalar (n=16) ile azalan ve değişim olmayan (n=10) hastaların lipid profil sonuçları karşılaştırıldığında istatistiksel anlamlı fark saptanmadı. Sonuç: KFTR modülatörleri, çocuk KF hastalarında solunum fonksiyonlarını ve beslenme durumunu iyileştirmektedir. Çalışmamızda bu tedavinin kısa süreli kullanımda lipid profili üzerine etkisi olmadığı gösterilmiştir; ancak uzun vadeli etkileri belirsizdir. Bu nedenle, oluşabilecek metabolik sorunlar açısından uzun dönem izlemi içeren çok merkezli çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Kistik fibrozis, KFTR modülatörleri, lipid

	Başlangıç değer (median, Q1-Q3)	6.ay değer (median, Q1-Q3)	p
BMI z skor	-0,52 (-0,1-0,2)	-0,06 (-0,72-0,38)	**0,047**
HDL (mg/dl)	40,5 (32,2-52,7)	43,0 (37,0-54,2)	0,21
LDL (mg/dl)	64,5 (47,3-100,0)	67,0 (55,6-90,6)	0,50
VLDL (mg/dl)	16,2 (13,3-27,2)	16,5 (14,7-24,8)	0,44
T.kolesterol (mg/dl)	131,5 (102,0-154,2)	134,5 (118,0-155,4)	0,48
Trigliserid (mg/dl)	78,0 (66,50-126,5)	82,0 (65,50-107,0)	0,58
FEV1 (lt)	1,5 (1,0-2,3)	1,8 (1,4-2,5)	**0,000**
FEV1 (%)	83,0 (66,0-92,0)	96,0 (70,0-101,0)	**0,001**
FEV1 z skor	-1,2 [-2,7- (-0,5)]	-0,3 [-1,7-(0,2)]	**0,005**
FVC (lt)	1,63 (1,2-2,7)	1,94 (1,51-2,52)	**0,002**
FVC (%)	74 (64,2-87,5)	89,0 (70,0-93,0)	**0,013**
FVC z skor	-2,14[-3,5-(-0,97)]	-0,79 [-2,0-(-0,41)]	**0,001**

Tablo 1. Hastaların tedavi süresince BMI, Lipid profili ve spirometrik değişimleri

SS-21 Kistik Fibrozisli Çocuklarda Serum Human Epididymis Protein 4 (He4) Düzeyleri ile Solunum Fonksiyonları , Klinik ve Laboratuvar Bulguları Arasındaki İlişkinin Değerlendirilmesi

Meltem Akgül Erdal[1], Ebru Yalçın[1], İncilay Lay[1], Raziye Atan[1], **Burcu Çapraz Yavuz**[1], Ufuk Bozkurt Obuz[1], Nagehan Emiralioğlu[1], Deniz Doğru[1], Uğur Özçelik[1]
1 Hacettepe Üniversitesi

GİRİŞ Kistik fibrozis (KF) hastalarında akciğer hastalığının şiddetinin erken dönemde belirlenmesi, hastalık sonuçlarının iyileştirilmesi için kritik öneme sahiptir. Serum 'Human epididim protein 4 '(HE4), malign olmayan hastalıklar için akciğer fonksiyonları değerlendirmede potansiyel bir biyobelirteç olarak gösterilmektedir. AMAÇ Klinik olarak stabil seyreden KF'li çocuk hastalarda serum HE4 düzeyleri ile solunum fonksiyon testi (SFT) parametreleri arasındaki ilişkiyi değerlendirmek ve akciğer hastalığının şiddetinin belirlenmesine yönelik biyobelirteç olarak faydasını değerlendirmektir. YÖNTEM: Toplam 80 KF'li çocuk hasta çalışmaya dahil edilmiştir. Serum HE4 düzeyleri ile SFT parametreleri (FEV1%, RV% ve LCI 2.5), beyaz küre (WBC) ve nötrofil sayıları arasındaki korelasyonlar değerlendirilmiştir. HE4'ün tanısal gücünü değerlendirmek için, FEV1 yüzdelerinin %80'nin altında düştüğünü gösteren HE4, WBC ve nötrofil sayıları için eşik değerler ROC analiz ile değerlendirilmiştir. SONUÇLAR: Solunum fonksiyon bozukluğu (FEV1% < %80) olan hastalarda HE4 düzeyleri, SFT'si normal (FEV1% ≥ 80) olan hastalara göre daha yüksek saptanmıştır ($p<0.001$). (TABLO 1) Serum HE4 düzeyleri ile FEV1% ($rs = -0.523$, $p<0.001$) ve RV% ($rs= 0.410$, $p=0.001$) arasında anlamlı korelasyon bulunmuştur. Ayrıca, HE4 ile LCI 2.5 arasında pozitif yönde orta derecede korelasyon saptanmıştır ($rs= 0.390$ $p=0.005$). (TABLO 2) Balgam kültürlerinde bakteri kolonizasyonu olan hastalarda kolonizasyon olmayanlara göre HE4 seviyeleri daha yüksek bulunmuştur (64.7 vs. 49.7 pmol/L, $p=0.005$). Pseudomonas aeruginosa (Pa), Metisillin duyarlı Staphylococcus aureus ve Metisillin dirençli Staphylococcus aureus kolonizasyonlarına göre yapılan alt grup analizlerinde ise Pa ile kolonizasyon durumu en yüksek HE4 seviyeleri ile ilişkili bulunmuştur ($p=0.001$). ROC analizlerinde serum HE4'ün (AUC: 0.89) WBC (AUC: 0.78) ve nötrofil sayılarına (AUC: 0.81) kıyasla tanısal performansının daha üstün olduğu görülmüştür. (ŞEKİL 1, TABLO 3) TARTIŞMA: HE4, KF'li çocuk hastalarda sistemik inflamasyonu ve solunum fonksiyon bozukluğunu değerlendirmek için umut verici bir biyobelirteçtir. Sonuçlarımız, klinik olarak stabil seyreden KF'li çocuk hastalarda serum HE4 düzeylerinin beyaz küre ve nötrofil sayısı gibi geleneksel inflamatuar belirteçlerden daha iyi performans gösterebileceğine işaret etmektedir. KF hastalığının progresyonu için öngörücü bir belirteç olarak serum HE4'ün rolünün doğrulanması ve klinik uygulamaya entegrasyonunu sağlamak için uzunlamasına çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Kistik fibrozis; HE4; solunum fonksiyon testi; biyobelirteç; enflamasyon

TABLO 1 .

Serum HE4 düzeyi, beyaz kan hücreleri ve nötrofil sayısının hastalık şiddeti ile ilişkisi

	Hastalık şiddeti			
	Normal (n=60)	Hafif-orta (n=12)	Ağır (n=8)	*p*-değeri
HE4	54.9 (42,8-64,5)[a]	88,6 (68,8-136,4)[b]	105,5 (79,2-139,2)[b]	<0.001
WBC	7275 (6265-9740)[a]	11320 (8855-12340)[b]	11900 (9990-13630)[b]	0.001
Nötrofil	3815 (3092-5530)[a]	6425 (5042-8407)[b]	8565 (5522-9980)[b]	<0.001

Veriler medyan (IQR) olarak sunulmuştur

[a,b] Farklı harf taşıyan değerler istatistiksel olarak anlamlıdır.

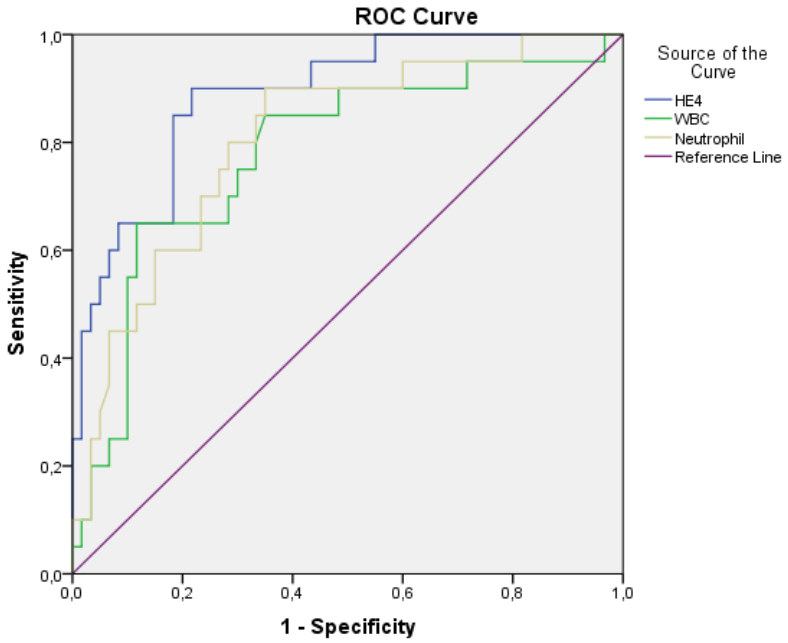
HE4:Human epididim protein-4, WBC: beyaz kan hücresi, Neu: nötrofil sayısı.

TABLO 2.

HE4, WBC ve nötrofil düzeylerinin SFT ölçümleri ile korelasyonları, Spearman korelasyon analizi

		WBC	Nötrofil	FEV1 %	FVC %	FEV1/FVC %	FEF25-75 %	TLC %	RV %	RV/TLC %	$LCI_{2.5}$ %
HE4	r_s	0.42	0.45	-0.52	-0.47	-0.36	-0.46	0.18	0.41	0.25	0.39
	p	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	0.157	0.001	0.042	0.005
WBC	r_s		0.89	-0.43	-0.38	-0.22	-0.34	0.18	0.33	0.22	0.26
	p		<0.001	<0.001	0.001	0.048	0.02	0.137	0.006	0.072	0.065
Nötrofil	r_s			-0.47	-0.41	-0.29	-0.38	0.15	0.32	0.23	0.40
	p			<0.001	<0.001	0.009	<0.001	0.236	0.008	0.066	0.004

HE4: Human epididymis protein-4. WBC: beyaz küre. FEV1: 1 saniyedeki zorlu ekspiratuar hacim. RV: Rezidüel hacim. TLC: toplam akciğer kapasitesi. FVC: zorlu vital kapasite. FEF: Zorlu ekspiratuar akış.



ŞEKİL 1.
Serum HE4 düzeyi, WBC ve nötrofil sayılarının ROC analizi grafikleri.

TABLO 3.
Kistik fibrozis hastalığı şiddeti ile ilişkili HE4, WBC ve nötrofil sayısının karar eşiği (cut-off) ve optimal kesme noktaları.

	Kesme noktası	AUC	Asimptotik 95% CI	Duyarlılık	Özgüllük	PPV	NPV	Doğruluk	Youden index	F_1 score
HE4 (pmol/L)	66.6	0.89	0.81-0.97	90.0	78.3	58.1	95.9	81.3	0.68	0.71
WBC/mm^3	10685	0.78	0.66-0.90	65.0	88.3	65.0	88.3	82.5	0.53	0.65
Neu/mm^3	4415	0.81	0.70-0.91	90.0	65.0	46.2	95.1	71.3	0.55	0.61

HE4: Human epididymis protein-4, WBC: white blood cell, Neu: nötrofil sayısı AUC: area under curve, CI: confidence interval, PPV: pozitif prediktif değer, NPV: negatif prediktif değer.

SS-22 Ara Değer Ter Testi Olan Kistik Fibrozisli Çocukların Klinik Özellikleri

Tuğçe Kantemir[1], Deniz Doğru[1], Meltem Akgül Erdal[1], Havva İpek Demir[1], Betül Çakır[1], Nagehan Emiralioğlu[1], Ebru Yalçın[1], Uğur Özçelik[1]
1 Hacettepe Üniversitesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

Giriş: Kistik fibrozis (KF) tanısında ter klor testi önemli bir tanı aracıdır. 60 mmol/L ve üzeri değerler KF tanısını destekler. Ancak bazı hastalar 30-60 mmol/L arasında ara değer sonuçlara sahip olabilir. Bu çalışmada, ter klor testi ara değer olan KF hastalarının klinik ve laboratuvar özelliklerini değerlendirmek ve yüksek ter klor değeri olan KF hastaları ile karşılaştırmak amaçlanmıştır. Amaç ve Yöntem: Çalışmaya son bir yıl içinde kliniğimizde takip edilen KF hastaları dahil edilmiştir. CFTR ile ilişkili hastalık (CFTR-RD) veya kistik fibrozis kesin olmayan tanı (KFKOT) olanlar çalışma dışı bırakılmıştır. Hastalar, ter testi değerine göre 30-60 mmol/L arasında olanlar (ara değer grubu) ve 60 mmol/L ve üzeri olanlar (yüksek değer grubu) olacak şekilde iki gruba ayrılmıştır. Yüksek değer grubundaki hastalar, yaşlarıyla uyumlu olarak 1:4 oranında rastgele seçilmiştir. Sonuçlar: Çalışmaya toplam 80 hasta dahil edilmiştir. 16'sı ara değer grubunda, 64'ü ise yüksek ter testi grubunda yer almaktadır. Ara değer grubu hastalarının klinik verileri Tablo 1'de gösterilmiştir. Ara değer grubundaki hastaların tanı yaşı ortalama 1,7±3,2 yıl iken, yüksek değer grubunda ise 0,2±0,2 yıl olarak saptanmıştır ($p<0,001$). Ara değer grubunda boy persantil z-skorları, ortalama fekal elastaz düzeyleri ve yıllık pulmoner alevlenme oranları istatistiksel olarak anlamlı derecede daha yüksek bulunmuştur. Kronik kolonizasyon açısından MSSA daha yaygın olsa da, MRSA ve Pseudomonas aeruginosa kolonizasyonları da gözlenmiştir. Ara değer grubunda beslenme durumu (VKİ) ve akciğer fonksiyonları (FEV1) daha iyi olmasına rağmen, bu fark istatistiksel olarak anlamlı bulunmamıştır. Tartışma: KF hastalarında ara değer ter testi sonuçları görülebilir ve bu hastaların klinik ve laboratuvar bulguları farklılık gösterebilir. Daha düşük ter testi düzeylerinin altında yatan mekanizmaların daha ayrıntılı olarak araştırılması gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler: ara değer, ter testi, kistik fibrozis

Hasta No	Tanı Yaşı (yıl)	Mutasyon 1	Mutasyon 2	Ter Klor-1 (mmol/L)	Ter Klor-2 (mmol/L)	Yenidoğan Taraması (NBS)
1	0,6	E831X*	E831X*	38	33	Negatif
2	1	R347P*	711+3A>G**	54	33	Pozitif
3	0,08	R347H**	deltaF508*	45	38	Pozitif
4	1	1677delTA*	E831X*	54	47	Pozitif
5	0,42	R117C**	R334W*	55	53	Negatif
6	0,17	S945L**	S1196X*	51	48	Yapılmadı
7	0,42	1677delTA*	R117C**	59	50	Pozitif
8	0,5	deltaF508*	deltaF508*	57	47	Yapılmadı
9	0,58	deltaF508*	R117C**	50	46	Yapılmadı
10	10	deltaF508*	3849+10kbC>T**	51	22	Yapılmadı
11	0,42	CFTRdele2*	D110H**	59	44	Yapılmadı
12	0,83	G126D*	1802delC*	57	53	Negatif
13	2	R117C**	R117C**	45	-	Yapılmadı
14	10	3849+10kbC>T**	3849+10kbC>T**	46	35	Yapılmadı
15	0,25	H1054D*	1525-1G>A*	59	39	Pozitif
16	0,33	G194V**	deltaF508*	57	52	Yapılmadı

*** KF yapıcı mutasyon**

**** Değişken Klinik Sonuçlar (VCC)**

SS-23 Yenidoğan Kistik Fibrozis Taraması ile Ankara Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bölümü'ne Yönlendirilen Bebeklerin Değerlendirilmesi

Gizem Mucuk Evin[1], **Nazan Çobanoğlu**[2]
1 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye
2 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara, Türkiye

Giriş: Kistik fibrozis (KF) tüm sistemleri etkileyen otozomal resesif geçişli, kalıtsal bir hastalıktır. Ülkemizde yenidoğan tarama programına 1 Ocak 2015 itibari ile dâhil edilmiştir. Amaç ve Yöntem: Çalışmamızda Ankara Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bölümüne KF yenidoğan taraması ile yönlendirilen bebeklerde KF tanısı alanların sıklığını, demografik ve klinik özelliklerini, ter testi sonuçlarını, topuk kanı immün reaktif tripsinojen (IRT) düzeyleri ile terde klor düzeyleri arasında korelasyon olup olmadığını belirlemek ve ülkemizde tarama için belirlenen IRT eşik değerlerinin özgüllük ve duyarlılığını değerlendirmek amaçlanmıştır. Hastanemize 1 Ocak 2015-1 Temmuz 2024 tarihleri arasında KF yenidoğan tarama pozitifliği ile başvuran bebekler retrospektif olarak incelenmiştir. KF tanısı alan ve almayanların başvuru yaşları, antropometrik ölçüm değerleri, IRT-1, IRT-2, terde klor düzeyleri karşılaştırılmıştır. IRT1 ve IRT2 düzeyleri cinsiyete, prematüreliğe, perinatal stres, mekonyum ileus ve pankreas yetmezliği varlığına göre karşılaştırılmıştır. IRT değerleri ile terde klor düzeylerinin ilişkisi değerlendirilmiştir. Sonuçlar ve Tartışma: Çalışmaya 155'i (%42,7) erkek ve 208'i (%57,3) kız olan 363 bebek dâhil edilmiştir. Başvuru yaşı ortancası 26 (9-1106) gündür. Başvuranların 14'ü (%3,8) KF tanısı almıştır. KF tanısı alan bebeklerin IRT-1, IRT-2 ve terde klor değerleri normal bebeklere göre anlamlı şekilde yüksek bulunmuştur ($p<0,001$). IRT1 ile ter testi sonuçları arasında zayıf düzeyde pozitif yönlü korelasyon bulunmuştur. IRT-1 için eşik değeri 90 ng/mL aldığında duyarlılık %100, özgüllük %15,7 ve pozitif prediktif değer %4,6 olarak bulunmuştur. IRT-2 için eşik değeri 70 ng/mL aldığında duyarlılık %85,7, özgüllük %14,7, pozitif prediktif değer %4,1 olarak bulunmuştur. IRT1 için 149,71 ng/mL değeri eşik değer olarak alındığında %85,7 duyarlılık, %89,9 özgüllük saptanmış ve pozitif prediktif değer %25,5 iken negatif prediktif değer %99,4; IRT2 için 143,95 ng/mL değeri eşik değer olarak alındığında %71,4 duyarlılık, %97,6 özgüllük saptanmış ve pozitif prediktif değer %55,6 iken negatif prediktif değer %98,8 olarak bulunmuştur. Ülkemizde KF tarama programında kullanılmakta olan IRT1 için 90 ng/mL ve IRT2 için 70 ng/mL eşik değerleri ile yanlış pozitiflik oranı yüksek, pozitif prediktif değerler ise tarama için hedeflenenden oldukça düşük bulunmuştur. Çalışmamızda IRT1 için 149,71 ng/mL ve IRT2 için 143,95 ng/mL değerleri ile yüksek özgüllük ve pozitif prediktif değerler elde edilmiştir. Bu sonuçları destekleyecek daha çok sayıda bebeğin dâhil edildiği çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Kistik Fibrozis, Yenidoğan Taraması, İmmün Reaktif Tripsinojen

SS-24 Ulusal Kistik Fibrozis Hasta Kayıt Sistemi Veri Kalitesi Değerlendirme Ziyaret Sonuçlarının Değerlendirilmesi

Dilber Admehan Tural[1], Burcu Çapraz Yavuz[2], Erkan Çakır[3], Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu[4], Nagehan Emiralioğlu Ordukaya[2], Güzin Cinel[1], Sevgi Pekcan[5], Uğur Özçelik[2], Deniz Doğru[2]
1 Ankara Bilkent Şehir Hastanesi
2 Hacettepe Üniversitesi
3 İstinye Üniversitesi
4 Gazi Üniversitesi
5 Necmettin Erbakan Üniversitesi

Giriş ve amaç: Nadir hastalık kayıt sistemleri, bu hastalıkların demografik, klinik, genetik ve tedavi ile ilgili ulusal ve uluslararası veri kaynağı olarak kullanıldığından iyi veri kalitesi son derece önemlidir. Bu çalışma, kayıt sistemi tabanlı araştırmalar için veri güvenilirliğini artırma önlemlerini uygulamayı amaçlayan Avrupa Kistik Fibrozis Derneği Hasta Kayıt sistemi (ECFSPR) projesi çerçevesinde Türkiye Ulusal Kistik Fibrozis Hasta Kayıt Sistemi (UKKS) kayıtlarının yerinde veri doğrulama ziyaretleri ile veri kalitesinin değerlendirilmesi amaçlanmıştır. Yöntem: UKKS'ye veri sağlayan 34 pediatrik ve yetişkin kistik fibrozis (KF) merkezi arasından seçilen 5 merkeze, 2023 yılı verilerinin veri kalitesi denetimi amacıyla, UKKS yönetim kurulu ve veri kalite sorumluları tarafından yerinde veri doğrulama ziyareti yapıldı. Ziyaretlerde, veri girişlerinden en çok hatanın saptandığı, mutasyonlar, doğum tarihi, solunum fonksiyon testleri, vücut ağırlığı ve boyu, tedaviler ve komplikasyonlar arasından seçilmiş parametreler, kaynağı görülerek denetlendi. Değişkenlerin ve tanımların doğruluğu, tutarlılığı ve eksik olup olmadıkları incelendi. Bulgular: Kasım 2024- Şubat 2025 tarihleri arasında UKKS'ye veri sağlayan 5 KF merkezinden toplam 128 hastanın kayıtları gözden geçirildi. Dört hasta dışında tüm hastaların bilgilendirilmiş onam formlarının (%96,9) eksiksiz ve tam olduğu görüldü. Hastaların %97,7'sinin cinsiyet bilgisi, 98,4'nün doğum tarihi, %89,8'nin KFTR varyantları, %98,4'nün akciğer/karaciğer nakil verilerinin kayıt sitemine doğru girildiği saptandı. Hastaların ilaç kullanım veri doğruluğu ≥ %95'ti. Boy, kilo ve zorlu ekspiryumun 1. saniyesinde çıkarılan hava hacmi (FEV1) veri doğruluğu %80 olarak saptandı ve yaklaşık %10'nun veri kaynağı görülemedi. Pseudomonas aeruginosa ve Burkholderia cepacia kolonizasyon ve karaciğer hastalığı veri doğruluğu ≥ %92'ti. Tüm verilere bakıldığında veri doğruluğu %92,7, yanlış veri girişi %2,7, veri kaynağı görülmeme sıklığı %4,6'di. Ziyaretler sırasında ve sonrasında tüm merkezlere verileri ile ilgili geri bildirim verildi. Sonuç: Yerinde veri doğrulama ziyaretleri, nadir hastalık kayıt sistemlerinin veri kalitesini değerlendirme ve iyileştirmenin temel bir bileşenidir. Veri kalitesi denetim ziyaretleri, genel olarak UKKS verilerinin iyi kalitede olduğunu ancak geliştirilmesi gereken yönleri olduğunu göstermektedir.

Anahtar Kelimeler: Kistik fibrozis, Ulusal Kistik Fibrozis Hasta Kayıt Sistemi, Veri kalitesi

SS-25 Ulusal Kistik Fibrozis Kayıt Sistemi'ndeki Nazal Polipli Hastaların Genotipik ve Fenotipik Özellikleri

Handan Kekec[1], Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu[1], Ayşe Tana Aslan[1], Volkan Medeni[2], Ebru Yalçın[3], Ömer Faruk İpek [3], Tuğçe Kantemir[3], Bahar Aydoğan[4], Fatma Nur Ayman [4], Figen Gülen [5], Atacan Öğütçü[5], Abdurrahman Erdem Başaran[6], Ayşen Bingöl[6], Nazan Çobanoğlu[7], Yakup Canıtez[8], Cansu Altıntaş [9], Doruk Gül[10], Gamze Akça Dinç[11], Beste Özsezen[12], Tuğba Ramaslı Gürsoy[13], Ali Özdemir[14], Demet Polat Yuluğ[15], Koray Harmancı [16], Hasan Yüksel[17], Gülben Özgül Postuk[18], Melih Hangül[19], Erdi Çağrı Dağdelen[20], Pelin Asfuroğlu[21], Mehmet Kılıç[22], Velat Şen [23], Hadice Selimoğlu Şen[24], Suat Savaş[23], Ayşe Ayzıt Kılınç Sakallı [25], Çiğdem Korkmaz [25], Berrak Öztosun[25], Mehmet Köse [26], Ali Ersoy[26], Özlem Keskin [27], Gaye İnal [27], Derya Ufuk Altıntaş[28], Mahir Serbes[28], Gönül Çaltepe [29], Erdem Topal[30], Mina Hızal[31], Eylül Pınar Çakır[32], Nilay Baş İkizoğlu[33], Halime Nayır Büyükşahin[34], Fazılcan Zirek[31], Ece Ocak[35], Nagehan Emiralioğlu[3], Güzin Cinel[11], Sevgi Pekcan[4], Erkan Çakır[36], Uğur Özçelik[3], Deniz Doğru[3]

1 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bd
2 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Halk Sağlığı Abd
3 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bd
4 Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bd
5 Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bd
6 Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bd
7 Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bd
8 Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Allerji Ve İmmunoloji Bd
9 İstinye Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji Bd
10 İstinye Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Abd
11 Bilkent Şehir Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları
12 Şanlıurfa Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları
13 Van Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları
14 Mersin Şehir Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları
15 Mersin Şehir Hastanesi Göğüs Hastalıkları
16 Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Allerji Ve İmmunoloji Bd
17 Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Allerji Ve İmmunoloji Bd
18 Karadeniz Teknik Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Bd
19 Adana Şehir Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları
20 Adana Şehir Hastanesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları
21 Cengiz Gökçek Şehir Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları
22 Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Allerji Ve İmmunoloji Bd
23 Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bd
24 Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Göğüs Hastalıkları Abd
25 İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa-Cerrahğaşa Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bd
26 Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bd
27 Gaziantep Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Allerji Ve İmmunoloji Bd
28 Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Allerji Ve İmmunoloji Bd
29 Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Gastroenteroloji Bd
30 İnönü Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Allerji Ve İmmunoloji Bd
31 Ankara Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları
32 Bursa Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları
33 İstanbul Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bd
34 Mardin Eğitim Ve Araştırma Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları

35 İzmir Şehir Hastanesi Çocuk Göğüs Hastalıkları
36 İstinye Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bd

Amaç: Bu çalışmada, Türkiye Ulusal Kistik Fibrozis Kayıt Sistemi'nde (UKKS) kayıtlı hastalarda nazal polip (NP) ile genotip-fenotip ilişkisini araştırmayı amaçladık. Yöntemler: UKKS'de 2023 yılında kayıtlı tüm Kistik Fibrozis'li (KF) hastalar çalışmaya dahil edildi. Hastalar, herhangi bir dönemde NP varlığına göre iki gruba ayrıldı. Klinik ve demografik veriler iki grup arasında karşılaştırıldı. NP öyküsü olan hastalar Sinüs-Nazal Yaşam Kalitesi Anketi-5 (SN-5) ile değerlendirildi. Daha düşük SN-5 skoru ve daha yüksek Vizüel Yaşam Kalitesi Skoru (VYKS) daha iyi yaşam kalitesi ile ilişkilendirilmiştir. Bulgular: UKKS'de kayıtlı toplam 2.258 hastanın 104'ünde (%4,6) NP vardı (Grup 1), 2.154'ünde ise yoktu (Grup 2). Grup 1'de yaş daha yüksekken ($p<0,001$), tanı yaşı, kilo, boy ve VKİ z-skorları açısından gruplar arasında anlamlı fark saptanmadı ($p>0,05$). Grup 1'de ter testi sonuçları daha yüksekti ($p=0,002$, $p=0,007$). Ortalama FEV1 (%) Grup 1'de 89±24, Grup 2'de ise 82±25 olarak bulundu ($p=0,014$). Son bir yıl içinde pulmoner alevlenme sayısı, hastane yatışları ve IV antibiyotik kullanım günleri açısından gruplar arasında fark saptanmadı ($p>0,05$). MSSA ve MRSA ile kronik kolonizasyon, Grup 1'de daha fazlaydı (sırasıyla $p=0,013$ ve $p=0,001$). Yedi hastada NP ilk bulgu olarak görüldü. 30 hastada (%28,8) tekrarlayan NP gözlendi. NP'ye yönelik medikal tedavi alan 91'i (%87,5) hastanın %42,3'ünde gerileme sağlandı. 36 hasta cerrahi tedavi gördü (%34,6). F508del mutasyonu, Grup 1'de daha sık tespit edildi ($p=0,007$). Modülatör tedavi alan 34 hastanın 13'ünde NP'de gerileme gözlendi. Trikafta kullanımı Grup 1'de daha fazlaydı ($p<0,001$). Grup1'de 2 hasta Ivacaftor kullanmaktaydı ve Grup2 ile farklılık saptanmadı ($p=0,727$). FEV1% ile SN-5 skoru arasında negatif korelasyon ($p=0,036$, $r=-0,205$), VYKS ile pozitif korelasyon saptandı ($p=0,035$, $r=0,208$). Sonuç: NP'li hastalarda daha yüksek MSSA/MRSA kolonizasyon oranları artmış kronik hava yolu inflamasyonuna katkıda bulunabilir. F508del mutasyonunun hastalık şiddetini artırdığı bilindiğinden bu mutasyonun daha yüksek ter klorür seviyeleriyle ilişkili olması mümkündür. NP grubunda FEV1'in daha iyi olması, Trikafta kullanımının daha yaygın olmasıyla açıklanabilir ve bu durum modülatör tedavinin faydalarını desteklemektedir. Ayrıca, modülatör tedavi NP semptomlarını azaltmada etkili görünmektedir ve bu da KF'li NP hastalarında hedefe yönelik tedavilerin önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Kisitik Fibrozis, Nazal Polip, Genotip-Fenotip

SS-26 D110H Mutasyonu Varlığında; Klinik Seyir Nasıl Şekilleniyor?

Emine Altay Tanyer[1], Ebru Yalçın[1], Tuğçe Kantemir[1], Burcu Çapraz Yavuz[1], Nagehan Emiralioğlu[1], Deniz Doğru[1], Uğur Özçelik[1]
1 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi

Giriş: D110H mutasyonu kistik fibrozis transmembran regülatör (KFTR) geni 4. ekzon üzerindeki nadir bir mutasyondur. Güney Avrupa, Türkiye, İtalya ve İran'da daha sık rastlanmaktadır ve literatürde genellikle pseudobartter sendromu (PBS) ile ilişkilendirilmiştir. Bilim dalımızdaki tüm kistik fibrozis (KF) hastalarının %5,8'inin heterozigot, %1,8'inin homozigot D110H mutasyonuna sahip oldukları saptanmıştır. Amaç: D110H mutasyonu CFTR2 veri tabanında "KF yapıcı"; CFTR-Fr veri tabanında ise "hastalık yapıcı-değişken klinik sonuç" olarak tanımlanmaktadır. Çalışmamızda, D110H mutasyonuna sahip KF hastalarımızın klinik ve laboratuvar bulguları incelenerek mutasyonun hastalık seyri üzerindeki etkisi değerlendirilmiştir. Sonuçlar: D110H mutasyonuna sahip 21 KF hastasının 24 yıllık verileri incelendi. Hastaların ortanca tanı yaşı 5 ay (28 gün-17 yıl) idi; hastaların %95,2'i KF, %4,8'i KF yenidoğan tarama pozitif kesin olmayan tanı (KF-KOT) grubundaydı. Tanı anında hastaların %38,1' inde PBS mevcuttu. Diğer başvuru sebepleri kilo alamama (%28,6), akciğer enfeksiyonu (%4,8), immün reaktif tripsinojen (IRT) yüksekliği (%9,5), pankreatit (%9,5) idi (Tablo I). İzlemde hastaların ortanca son görülme yaşı 11 yıl (1 yıl-25 yıl), ortanca son tanı yaşı 9 yıl (1 yıl-25 yıl) idi; hastaların %80'si KF tanısını korurken, %19'u KFTR ilişkili hastalık (KFTR-İH) olarak yeniden sınıflandırıldı. Hastaların %FEV1 ortalama değeri 101,78 ±12.33 ve %47,6' sı metisilin duyarlı Staphylococcus aureus (MSSA) ile kolonize idi. Fekal elastaz ölçümü yapılan 9 hastanın 8'inde pankreatik yetmezlik saptanmadı. Hastaların %47,6'sında herhangi bir sistem tutulumu gözlenmezken, %28,6'sında PBS, %9,5'inde pankreatit, %9,5'inde tekrarlayan akciğer enfeksiyonu ve %4,8'inde pankreatik yetmezlik görüldü. Üç hasta ortalama 13,3 aydır modülatör tedavi almaktaydı; tanı değişikliği nedeniyle 2 hastada tedavi ortalama 13,5 ay sonunda sonlandırıldı (Tablo II). Tartışma: Bu çalışmada, D110H mutasyonuna sahip hastalarda en sık gözlenen klinik bulgunun PBS (%38) olduğu, pankreatik yeterliliğin korunduğu, FEV1 değerlerinin çoğunlukla normal olduğu görülmüştür. Hastaların yaklaşık yarısında sistem tutulumu saptanmazken bazı hastalarda tekrarlayan akciğer enfeksiyonları ve MSSA kolonizasyonu gözlenmiştir. KFTR-İH fenotipinde olan 4 hastanın diğer allellerinde rezidüel fonksiyon gösteren ve tanımlanamayan mutasyonlar, KF fenotipinde olan 17 hastanın ise 8'inde rezidüel fonksiyon gösteren, 8'sinde minimal fonksiyon gösteren mutasyonlar tespit edilmiştir. D110H mutasyonuna eşlik eden mutasyonların hastalığın alt grubunu (KF veya KFTR-İH) ve şiddetini belirlemede önemli rol oynadığı görülmüştür. Bu nedenle uzun dönem izlem ve genetik değerlendirme, hasta yönetiminde kritik öneme sahiptir.

Anahtar Kelimeler: kistik fibrozis, D110H, psödobartter, KFTR ilişkili hastalık

Tablo 1: D110H mutasyona sahip hastaların ilk tanı anındaki özellikleri.

Olgu	İlk Tanı Yaşı	Başvurudaki sistem bulguları	Ter testi	Mutasyonlar*	Diğer alleldeki mutasyonun özelliği (CFTR2)	Diğer alleldeki mutasyonun özelliği (CFTR-FR)	İlk Tanı
1	3 yıl	Kilo alamama	94	D110H/D110H			KF
2	1,5 yıl	Kilo alamama	41	D110H/D110H			KF
3	5 ay	PBS	60	D110H/D110H			KF
4	6 yıl	Uzamış öksürük	71	D110H/D110H			KF
5	5 ay	PBS	38	D110H/D110H			KF-KOT
6	6 ay	Kilo alamama	76	D110H/Cftrdele2	KF yapıcı	Hastalık yapıcı	KF
7	6 ay	Akciğer enfeksiyonu	115	D110H/Cftrdele2	KF yapıcı	Hastalık yapıcı	KF
8	6 ay	Kilo alamama	44	D110H/Cftrdele2	KF yapıcı	Hastalık yapıcı	KF
9	4 ay	PBS	84	D110H/Cftrdele2	KF yapıcı	Hastalık yapıcı	KF
10	5 ay	Kilo alamama	68	D110H/Q493P/D513G	KF yapıcı	Hastalık yapıcı	KF
11	3 ay	Kilo alamama	65	D110H/E217G	Bilinmiyor	Hastalık yapmayan	KF
12	1 ay	IRT yüksekliği	52	D110H/W1282X	KF yapıcı	KF yapıcı	KF
13	1,5 yıl	Akut pankreatit	48	D110H/P1013I	Bilinmiyor	Bilinmiyor	KF
14	2 ay	PBS	61	D110H/2790-1G-C	KF yapıcı	KF yapıcı	KF
15	6 ay	PBS	79	D110H/D1152H	Değişken klinik sonuç	Değişken klinik sonuç	KF
16	3 ay	PBS	57	D110H/Y109D	Bilinmiyor	Bilinmiyor	KF

17	2 ay	PBS	61	D110H/R117C	KF yapıcı	Değişken klinik sonuç	KF
18	1 ay	IRT yüksekliği	65	D110H/2789+5G-A	KF yapıcı	Değişken klinik sonuç	KF
19	17 yıl	Akut pankreatit	82	D110H/2789+5G-A	KF yapıcı	Değişken klinik sonuç	KF
20	1 ay	Kilo alamama	102	D110H/F508del	KF yapıcı	KF yapıcı	KF
21	4 ay	PBS	57	D110H/F508del	KF yapıcı	KF yapıcı	KF

KF: Kistik fibrozis, KF-KOT: Kistik fibrozis yenidoğan tarama pozitif kesin olmayan tanı, PBS: Pseudobartter sendromu.

*D110H mutasyonu CFTR2 veri tabanında "KF yapıcı"; CFTR-Fr veri tabanında ise "hastalık yapıcı-değişken klinik sonuç" olarak tanımlanmaktadır.

Tablo 2: D110H mutasyona sahip hastaların izlemleri sırasındaki özellikleri.

Olgu	**Son Görülme Yaşı (yıl)**	**FEV1 (%)**	**Balgam Kolonizasyon**	**Modülatör Kullanımı**	**Pankreatik Durum**	**Sistem Tutulumu**	**Son Tanı**
1	21	82	Kolonize değil	Hayır	Veri yok	Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu	KF
2	18	105	Kolonize değil	Hayır	Yeterli	Yok	KF
3	8	124	Kolonize değil	Hayır	Veri yok	Yok	KF
4	12	110	Kolonize değil	Hayır	Veri yok	Tekrarlayan akciğer enfeksiyonu	KF
5	8,5	107	MSSA	Hayır	Veri yok	PBS	KFTR-İH
6	24	100	Kolonize değil	Hayır	Veri yok	Yok	KF
7	23	70	MSSA	Hayır	Veri yok	Yok	KF
8	19	103	MSSA	Hayır	Veri yok	Yok	KF
9	7	105	MSSA	Kalydeco	Yeterli	PBS	KF
10	16,5	112	MSSA	Hayır	Veri yok	Yok	KF

11	12	91	MSSA	Hayır	Veri yok	Yok	KF
12	10	104	Kolonize değil	Hayır	Yeterli	Yok	KF
13	11	117	MSSA	Hayır	Veri yok	Pankreatit	KFTR-İH
14	8,5	109	Kolonize değil	Kalydeco	Yetmezlik	Pankreatik yetmezlik	KF
15	1	Veri yok	Kolonize değil	Hayır	Yeterli	PBS	KF
16	7	102	Kolonize değil	Hayır	Yeterli	PBS	KFTR-İH
17	7,5	107	MSSA	Hayır	Yeterli	PBS	KFTR-İH
18	8	89	MSSA	Hayır	Yeterli	Yok	KF
19	16	Veri yok	Veri yok	Hayır	Veri yok	Pankreatit	KF
20	25	98	Kolonize değil	Hayır	Veri yok	Yok	KF
21	8,5	99	MSSA	Trikafta	Yeterli	PBS	KF

KF: Kistik fibrozis, KFTR-İH: Kistik fibrozis transmembran regülatör ilişkili hastalık, MSSA: Metisilin duyarlı staphylococcus aureus, PBS: Pseudobartter sendromu, FEV1:1. saniyede zorlu ekspiratuar hacim

SS-27 Kistik Fibrozis İlişkili Metabolik Sendrom / Kistik Fibrozis Yenidoğan Tarama Pozitif, Kesin Olmayan Tanı ve Kftr İlişkili Bozukluk Tanısıyla Takipli Hastaların Değerlendirilmesi: 31 Hastalık Bir Kohort Çalışması

Furkan Yılmaz[1], Berrak Nevin Öztosun[1], Aysel Kılıç[1], Haluk Cezmi Çokuğraş[1], Ayşe Ayzıt Kılınç Sakallı[1]
1 İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi, Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, İstanbul

Giriş ve Amaç: Kistik fibrozis (KF), KFTR gen mutasyonlarına bağlı olarak gelişen, çok sistemli etkileri olan kalıtsal bir hastalıktır. Yenidoğan taramasıyla KF tanısı erken konulabilse de, bazı bebeklerde tarama pozitif çıkmasına rağmen tanı belirsiz kalmakta, bu hastalar "Kistik Fibrozisle İlişkili Metabolik Sendrom (KİMS)" veya "Kistik Fibrozis Yenidoğan Tarama Pozitif, Kesin Olmayan Tanı (KFKOT)" olarak sınıflandırılmaktadır. KFTR mutasyonu taşıyıp KF kriterlerini karşılamayan, tek organ tutulumu gibi semptomlarla seyreden hastalar ise "KFTR ilişkili bozukluk (KFİB)" tanısı alabilmektedir. Bu çalışmada, KİMS/KFKOT ve KFİB tanılı hastaların klinik ve genetik özellikleri karşılaştırılarak, olası KF'ye dönüşüm riski değerlendirildi. Yöntem: Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniği'nde takip edilen 31 hasta retrospektif olarak değerlendirildi (KİMS/KFKOT: n=9, KFİB: n=22). Bulgular: KİMS/KFKOT grubundaki hastaların medyan yaşı 79 ayken (minimum: 48, maksimum: 104 ay), KFİB grubununki 147 ay (minimum: 58; maksimum: 308 ay) olarak bulunmuştur ($p<0.05$). KFİB grubunun başvuru yaş ortalaması KİMS/KFKOT grubuna göre istatistiksel olarak anlamlı derecede yüksek bulunmuştur. (sırasıyla 93.48 ± 68.77 ay ve 7.11 ± 9.45 ay, $p<0.05$). Başlangıç ter testi sonuçları incelendiğinde KİMS/KFKOT hastalarının %44.4'ü negatif, %33.3'ü ara değer, %22.2'si pozitif; KFİB hastalarının ise %40.9'u negatif, %50'si ara değer, %9,1'i pozitif olduğu görülmüştür. Başlangıç ter testi direkt klor ölçümü ile yapılan hastaların medyan ter testi düzeyi; KİMS/KFKOT grubunda 28.3, KFİB grubunda 32.2 mmol/L olarak hesaplanmıştır. Konduktivite yöntemiyle ölçülen hastaların medyan ter testi düzeyiyse KİMS/KFKOT grubunda 68.5, KFİB grubunda 71 mmol/L olduğu görülmüştür. Başlangıç ter testi ölçümlerinde iki grup arasında anlamlı farklılık bulunmamıştır ($p>0.05$). Her iki grupta da başlangıç boy-kilo Z skorları benzerdir ($p>0.05$). Ancak izlemde fekal elastaz değerleri KİMS/KFKOT grubunda anlamlı düzeyde düşmüştür ($p=0.016$), bu da pankreas fonksiyonunda zamanla bozulmayı düşündürmektedir. Solunum yolu kültürlerinde Pseudomonas aeruginosa izolasyonu KFİB grubunda daha sık saptanmış olup (%27.3), bronşektazi varlığı da bu grupta daha yüksek oranda izlenmiştir; ancak bu farklar istatistiksel anlamlılık düzeyine ulaşmamıştır ($p=0.068$, $p=0.077$). İzlem süresinde, KİMS/KFKOT grubundan 4 hasta KFİB tanısı almıştır. Tartışma ve Sonuç: Bu çalışma, KİMS/KFKOT ve KFİB tanılı hastaların zamanla klinik olarak nasıl evrilebileceğini ortaya koyarak, erken ve düzenli takibin önemini vurgulamaktadır. Bu hasta grubunun multidisipliner yaklaşımla KF merkezlerinde yakından izlenmesi, olası hastalık progresyonunun erken saptanması açısından kritik öneme sahiptir.

Anahtar Kelimeler: Kistik Fibrozis İlişkili Metabolik Sendrom, Kistik Fibrozis Yenidoğan Tarama Pozitif, Kesin Olmayan Tanı, KFTR İlişkili Bozukluk

SS-28 Alerjik Bronkopulmoner Aspergillosis Tanısı ile İzlenen Hastalarımızın Değerlendirilmesi

Bahar Ece Tokdemir[1], Hanife Tuğçe Çağlar[1], Fatih Ercan[1], Suat Savaş[1], Fatma Nur Ayman[1], Sevgi Pekcan[1]
1 Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi

Giriş: Alerjik bronkopulmoner aspergillozis (ABPA); tekrarlayan hırıltı, geçici pulmoner opasiteler ve bronşektazi ile karakterize bir akciğer hastalığıdır. Hava yollarının Aspergillus fumigates ile kolonizasyonuna yanıt olarak gelişen bir aşırı duyarlılık reaksiyonudur ve genellikle astım veya kistik fibrozlu hastalarda görülür. Uygun tedaviye yanıt vermeyen öksürük, balgam miktarında artış veya balgam renginde değişiklik, hırıltı, nefes darlığı, yeni başlayan ateş, kilo kaybı ve başka bir nedenle açıklanamayan solunum fonksiyonlarında düşme ve akut/subakut klinik kötüleşme ABPA'nın başlıca klinik bulgularıdır. Amaç ve yöntem: Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Kliniğine başvuran ve ABPA tanısı konulan toplam 14 hasta incelendi. Hastaların bilgilerine hastane veri sistemi ve poliklinik dosyaları kullanılarak ulaşıldı. Hastaların demografik verileri, semptomları, takipli oldukları tanıları, laboratuvar bulguları (tanı anı IgE, aspergillus spesifik IgE, mantar kültür, galaktomannan sonuçları, deri prick testi sonuçları), toraks radyolojik görüntüleme sonuçları ve verilen tedaviler incelendi. Kliniğimize başvuran ve ABPA tanısı alan bu hastaların verileri incelenerek literatüre katkıda bulunmayı amaçladık. Sonuçlar: Toplam 14 hastanın %57,1'i (n=8) kız, %42,9'u (n=6) erkek idi. Hastaların yaşları minimum 7,5 yaş, maksimum 24 yaş, ortalama 13,9 yaş idi. Hastaların %50'si kistik fibrozis (n=7), %42'si astım (n=6), %7,1'i (n=1) laringeal papillomatozis tanılı idi. ABPA tanısı aldıktan sonra tedavi süreleri minimum 3 ay, maksimum 35 ay, ortalama 13,5 ay (±8,4) olduğu görüldü. Hastaların %92,9'unda öksürük, %50'sinde balgam, %14,3'ünde hışıltı şikayeti vardı. Toraks görüntülemesinde hastaların %42,9'unda (n=6) atelektazi vardı. Yine hastaların %28,6'sında (n=4) akciğerinde hiperinflasyon saptandı. Hastaların %42,9'unda solunum fonksiyon testinde reversibilite görüldü. Hastalarımızın hepsi antifungal ve steroid tedavisi aldı. Astım tanılı hastaların ise %33'ü (n=2) omalizumab tedavisi aldı. Hastaların tanı anında total Ig E sonuçları minimum 103 IU/mL, maksimum 4550 IU/mL, ortalama 1342 IU/mL idi. Aspergillus spesifik Ig E sonuçları ise minimum 0,75 IU/mL, maksimum 45,2 IU/mL, ortalama 9,15 IU/mL idi. Hastaların %14'ünde (n=2) mantar kültüründe üreme saptandı. Hastaların izlendiği tanılar ile tedavi aldıkları süre arasında anlamlı bir ilişki saptanmadı (p=0,793). Tartışma: Özellikle kistik fibrozis ve astım tanılı hastalarda olmak üzere öksürük, nefes darlığı ve hırıltı/hışıltı şikayetlerinde kötüleşme görülmesi halinde ABPA'dan şüphelenilmeli ve gerekli tetkikler yapılarak tedaviye en kısa sürede başlanmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Alerjik bronkopulmoner aspergillosis, kistik fibrozis astım

SS-29 Kronik Candida Kolonizasyonu Olan Kistik Fibrozis Hastalarinin Klinik ve Laboratuar Parametrelerinin Değerlendirilmesi

Havva İpek Demir [1], Nagehan Emiralioğlu [1], Meltem Akgül Erdal [1], Emine Altay Tanyer [1], Burçin Şener [2], Dolunay Gülmez Kıvanç [2], Ebru Yalçın [1], Deniz Doğru [1], Uğur Özçelik [1]
1 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı, Ankara, Türkiye
2 Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Tıbbi Mikrobiyoloji Ana Bilim Dalı

Giriş-Amaç: Kistik fibrozis (KF), kistik fibrozis transmembran iletkenlik regülatör (CFTR) genindeki mutasyondan kaynaklanan otozomal resesif geçişli bir hastalıktır. KF'te morbidite ve mortalitenin en sık nedeni akciğer tutulumudur. Pulmoner alevlenmelere ve solunum fonksiyonlarında kötüleşmeye neden olan birçok etken vardır. Bakteriyel patojenlerin yanında fungal patojenlerin de KF solunum sistemi tutulumu ve morbidite-mortalite üzerinde etkisi olabilmektedir. Bu çalışmanın amacı balgam kültüründe Candida kolonizasyonu bulunan KF'li hastaların klinik özelliklerinin incelenmesi ve kolonizasyonun solunum fonksiyonlarına etkisinin değerlendirilmesidir. Materyal-metod: Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları kliniğinde takipli 273 KF hastasının 2020-2025 yılları arasındaki verileri retrospektif olarak incelendi. Çalışmaya, son beş yılda alınan balgam kültüründe Candida türleri (C.albicans, C.glabrata, C.krusei, C.parapsilosis complex, C.kefyr) ile kronik kolonizasyon olan 4-17 yaş arası 48 hasta dahil edildi. Kronik Candida kolonizasyonuna eşlik eden faktörler ve Candida kolonizasyonu ile solunum fonksiyon testleri arası ilişki incelendi. Bulgular: Çalışmaya alınan 48 hastanın 26'sı (%54,2) kız, 22'si (%45,8) erkekti. Hastaların yaş ortalaması 145,71±57,99 ay olup, KF tanısı konduğu andaki yaşları minimum 1 ay, maksimum 10 yaş olarak belirlendi. Kolonize olan Candida türünün çoğunlukla C.albicans (%62,5) olduğu tespit edildi. Candida kolonizasyonu olan hastaların 22'si (%45.8) inhale antibiyotik, 7'si (%14,6) inhale steroid kullanıyordu. Hastaların dördünde (%8.3) eşlik eden Pseudomonas aeruginosa (P.aeruginosa), sekiz hastada (%16.7) P.aeruginosa+Metisiline dirençli stafilokok (MRSA), 10 hastada metisiline duyarlı stafilokok (MSSA)+P.aeruginosa, bir hastada ise (%2.1) eşlik eden MRSA+MSSA kolonizasyonu vardı. 8 hastada (%16.7) KF ilişkili diyabet vardı. Solunum fonksiyonları açısından yapılan incelemede hastaların Candida kolonizasyonundan 1 yıl önceki FEV1 ortalaması %103,27±21,11 iken kolonizasyon anında bu değer %98,91±15,52'ye, kolonizasyondan 1 yıl sonra ise %94,89±19,61'e geriledi ve bu değişim istatistiksel olarak anlamlı bulundu (p=0,020). Son FEV1% değerleri modülatör kullanan Candida kolonizasyonu olan hastalarda (103,13±22,59) modülatör kullanmayan kolonize hastalara (83,92±23,34) göre anlamlı düzeyde yüksek saptandı (p=0,014). Modülatör kullanımı FEV1 z skorlarında da benzer şekilde anlamlı fark oluşturdu (p=0,029). Hastaların Candida kolonizasyonundan 1 yıl önceki pulmoner alevlenme sayısı ortalama 0,81±1,10 iken, kolonizasyondan sonraki 1 yıl içerisinde ortalama 0,83±0,96 saptandı. Bu fark istatistiksel anlamlı değildi (p>0,05). Tartışma: Çalışmamızın sonuçları, Candida türleri ile kolonize KF hastalarında solunum fonksiyonlarında düşme olduğunu ve modülatör tedavi kullanımının solunum fonksiyonlarında düşmeyi yavaşlattığını göstermiştir. Bu nedenle Candida kolonizasyonu olan KF hastalarının yakın klinik izlemi önemlidir.

Anahtar Kelimeler: Kistik fibrozis, candida, kolonizasyon

Modülatör kullanımı	Evet	Evet	Hayır	Hayır	P değeri
	X	ss	X	ss	
Kolonizasyondan 1 yıl önceki FEV1%	99,33	20,33	108,64	21,93	0,276
Kolonizasyondan 1 yıl önceki FEV1 Z skoru	-0,66	2,26	0,54	1,96	0,171
Kolonizasyon anındaki FEV1%	97,25	16,99	101,46	13,17	0,455
Kolonizasyon anındaki FEV1 Z skoru	-0,38	1,78	-0,03	1,30	0,544
Kolonizasyondan 1 yıl sonraki FEV1 %	91,64	18,48	99,67	20,86	0,226
Kolonizasyondan 1 yıl sonraki FEV1 Z skoru	-0,82	1,76	-0,32	1,93	0,418
Son FEV1 %	**83,92**	**23,34**	**103,13**	**22,59**	**0,014**
Son FEV1 Z skoru	**-1,25**	**1,92**	**0,20**	**2,04**	**0,029**
Kolonizasyondan 1 yıl sonraki FEV1% değişim oranı (%)	-6,52	25,23	-6,60	15,06	0,542
Son FEV1% değişim oranı (%)	-17,24	29,16	-1,71	17,30	0,151
Candida kolonizasyonu öncesi son 1 yıldaki pulmoner alevlenme sayısı	0,86	1,16	0,74	1,05	0,596
Candida kolonizasyonu sonrası 1 yıldaki pulmoner alevlenme sayısı	0,79	0,88	0,89	1,10	0,708

SS-30 Kistik Fibrozisli Çocuk Hastalarda Beslenme Davranışı ve Diyet Tutumunun Klinik Parametrelerle İlişkisinin İncelenmesi

İbrahim Pişkin [1], Handan Kekeç[2], Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu[2], Volkan Medeni[3], Ayşe Tana Aslan [2]
1 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi , Ankara
2 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bd
3 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Halk Sağlığı Abd

Giriş: Kistik fibrozisli (KF) çocuk hastalarda beslenmenin klinik bulgular ve hastalık seyrine belirgin etkisi vardır. Çocukların özellikle adölesan dönemde olumsuz beslenme davranışları olabilir. Bu çalışmada KF'li çocuk hastalarda beslenme davranışı ve diyet tutumunu araştırmayı ve sağlıklı çocuklarınki ile karşılaştırmayı amaçladık. Yöntemler: Çalışmaya Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları bölümünde düzenli takibe gelen 8-18 yaş arası KF'li çocuk hastalar ve aynı yaş grubundaki sağlıklı çocuklar dahil edildi. Çocukların demografik verileri ve büyüme parametreleri kaydedildi. Tüm çocuklara Sağlık Algısı Formu, Beslenme Tutum Ölçeği ve Beslenme Davranış ölçekleri uygulandı. Ayrıca KF'li çocukların laboratuvar değerleri ve solunum fonksiyon testi (SFT) değerleri kaydedildi ve ölçeklerin sonuçlarıyla bu değerler arasındaki ilişki incelendi. Sonuçlar: Çalışmaya 31 KF'li çocuk hasta (8 kız/23 erkek) ve kontrol grubunda 34 sağlıklı çocuk (16 kız/18 erkek) katıldı. Yaş ve cinsiyet açısından gruplar arasında fark saptanmadı ($p>0,05$). Vücut ağırlığı, boy ve vücut kitle indeksi z-skorları KF'li grupta daha düşük saptandı ($p<0.05$). Tüm ölçeklerin skorları her iki grupta da benzer bulundu ($p>0.05$). Boy ve ağırlık z-skorları ile SFT, vitamin A ve E değerleri arasında pozitif korelasyon saptandı ($p<0.05$). KF'li çocukların güncel yaşları ile boy ve ağırlık z-skorları arasında negatif korelasyon saptandı ($p<0.05$). Tartışma: KF'li çocukların kronik hastalıkları olmasına rağmen sağlık algıları, beslenme tutumları ve beslenme davranışları sağlıklı çocuklarla benzer saptandı. Hastaların düzenli ve yakın klinik izlemleri bu sonuçlara neden olmuş olabilir. Ayrıca hastalığın seyrinde belirgin rol oynadıkları bilinen SFT ve vitamin değerlerinin büyüme parametreleriyle yakın ilişkili olduğu ortaya koyulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Kistik fibrozis, beslenme, klinik parametre

POSTER BİLDİRİLER

PS-01 Yenidoğan Taramasinda Gözden Kaçan Kistik Fibrozis Vakasi

Zeynep İlkşen Hocoğlu[1]
1 Erzurum Şehir Hastanesi

Amaç: Otozomal resesif geçişli bir genetik hastalık olan kistik fibroziz, Sağlık Bakanlığı tarafından 2015 yılından itibaren yenidoğan topuk tarama programına alındı. Hastalardan alınan topuk kanlarında immun reaktif tripsinojen (IRT) bakılarak şüpheli hastalar kistik fibrozis merkezlerine ter testi için gönderilmektedir. Ülkemizde tarama programında 2 kez bakılan IRT değerleri ile %95 duyarlılıkla hastalar erken tanı almaktadır. Tarama algoritmalarına DNA analizi ekleyen ülkelerde bu duyarlılık daha yüksektir. Sonradan kistik fibrozis tanısı alıp geriye dönük bakılan yenidoğan taraması normal olan hastalarla ilgili olarak farklı tarama yaklaşımlarını tartışmak için bu vaka sunulmuştur. Olgu: 6 aylık erkek hastanın özgeçmişinde bilinen bir hastalığı, geçirilmiş enfeksiyon öyküsü ve soy geçmişinde ailede akrabalık ve bilinen kistik ifbrozisli birey öyküsü yoktu. Hasta dış merkezde ateş, kusma nedeniyle hastaneye yatırılmış. Alınan kan gazında metabolik alkalozu olması üzerine pilor stenozu açısından karın ultrasonu çekilmiş, üriner sistemde kristeloid olduğu için Çocuk nefrolojiye yönlendirilmiş. Hipokloremik metabolik alkalozu olduğu için çocuk göğüs hasrtlıklarına kistik fibrozis açısından danışılan hastaya yapılan terde klor testi 55 mmol/l (ara değer) ve 2. terde klor testinin de 42 mmol/l (ara değer) saptanması üzerine hastadan kistik fibrozis genetik mutasyon analizi gönderildi. Hastada, biri anneden diğeri babadan geldiği tesbit edilen 2 heterozigot hastalık yapıcı olan varyant saptandı. Hasta Psödo-Bartter Sendromu ile kistik fibrozis tanısı aldı. Hastaya oral tuz, pankreatin ve multivitamin destekleri başlandı. Hasta yakın izleme alındı. Sonuç: Yenidoğan tarama programında gözden kaçan vakaların geriye dönük incelenmesi ile tarama programında güncellemeler yapılması, taramada DNA analizi eklenmesi taramanın güvenirlik ve duyarlılığını artırıcı bir etken olabilir. Bu vakaların tesbiti ve programda gözden kaçan vakalarla ilgili etyolojilerin belirlenmesi için çok merkezli çalışmalara ihtiyaç vardır.

Anahtar Kelimeler: Yenidoğan taraması, Psödo-Bartter Sendromu

PS-02 Kistik Fibrozis Hastalarında Aşılama Durumunun Değerlendirilmesi

Ali Buğra Çetinkaya[1], Tuğba Şişmanlar Eyüboğlu[1], Ayşe Tana Aslan[1], Bahar Çuhacı Çakır[2]
1 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı
2 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Sosyal Pediatri Bilim Dalı

Amaç: Kistik fibrozis (KF) hastalarında kronik inflamasyon ve altta yatan immünolojik değişiklikler nedeniyle aşı yanıtlarında farklılık görülebilir. Çalışmamızda, KF hastalarında aşılama durumunu, aşılara karşı bağışıklık yanıtını ve ailelerin aşılama konusundaki tutumlarını değerlendirmeyi amaçladık. Yöntem: Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalında 2006-2024 yılları arasında takip edilen 2-18 yaş arasındaki tüm KF tanılı hastalar çalışmaya dahil edilmiştir. Hastaların aşılama durumları sorgulandı, antikor yanıtları ölçüldü ve aşılama tutumu ile ilgili ailelere anket uygulandı. Bulgular: Toplamda 43 hasta (%58 erkek) çalışmaya dahil edildi. Hastaların %93'ü ulusal aşılama takvimini tamamlamış; %65,9'u yıllık grip aşısı, %42,2'si polisakkarit pnömokok aşısı ve %35,6'sı COVID-19 aşısı yaptırmıştı. 2-6 yaş arasındaki hastalarda aşılara karşı seropozitiflik oranları kızamıkçık ve kabakulak %100, hepatit B %91, kızamık %89 ve suçiçeği %56 olarak tespit edildi. 7-18 yaş arası hastalarda aşılara karşı seropozitiflik oranları kızamıkçık %91, kabakulak, su çiçeği, hepatit B %64 ve kızamık %55 oranında saptanmıştır. Sonuç: KF hastaları ulusal aşılama programına büyük ölçüde uyum sağlasa da, aşı programı dışında önerilen aşıların uygulanma oranları düşük saptanmıştır. Aşılara karşı seropozitiflik oranlarının yaşla birlikte azalması, bağışıklığın zamanla azalabileceğini ve periyodik olarak seroloji takibi ile hatırlatma dozlarının gerekliliğini düşündürmektedir. KF hastalarına yönelik aşı çalışmaları sınırlı olduğundan, bu bulgular KF popülasyonunda uzun vadeli aşılama stratejilerinin optimize edilmesi için daha fazla araştırma yapılması gerektiğini ortaya koymaktadır.

Anahtar Kelimeler: Kistik fibrozis, aşı yanıtı, aşılama, seropozitiflik

PS-03 Modülatör Tedavinin Nadir Ancak Zorlu Bir Komplikasyonu: Cilt Reaksiyonlarına Karşı Yeni Bir Desensitizasyon Stratejisi

Özge Ülgen[1], Begüm Yörük[1], Yasemin Mocan Çağlar[1], Eda Gürler[1], Ayşenur Toksöz Yıldırım[2], Saniye Girit[1]
1 İstanbul Medeniyet Üniversitesi Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilimdalı
2 İstanbul Medeniyet Üniversitesi Patoloji Anabilim Dalı

Giriş: Elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (ELX/TEZ/IVA), kistik fibrozis (KF) tedavisinde kullanılan CFTR modülatörlerinden biridir. Genellikle iyi tolere edilmesine rağmen, klinik çalışmalarda %4–10 oranında döküntü geliştiği bildirilmiştir. Bu tür aşırı duyarlılık reaksiyonları tedavinin kesilmesine yol açabilir. Desensitizasyon protokolleri, bu reaksiyonların yönetiminde giderek daha fazla önem kazanmaktadır. Olgu: On yedi yaşında kız hasta, 10 yıldır inatçı öksürük ve hışıltı yakınmaları ile polikliniğimize başvurdu. Özgeçmişinde 7–12 yaş aralığında immünoterapi uygulanan astım ve 14 yaşında Henoch-Schönlein purpurası (HSP) tanısı ile çocuk romatoloji takibi mevcuttu. Rutin kontrol sırasında oskültasyonda krepitan raller duyulması üzerine ileri değerlendirme için tarafımıza yönlendirildi. Fizik muayenede ağırlık SDS'si -2.25, boy SDS'si -0.16, çomak parmak, bilateral bazallerde ral ve hışıltı, alt ekstremitelerde purpurik döküntüler mevcuttu. Serum akut faz reaktanları yüksek ve akciğer grafisinde bilateral alt loblarda retikülonodüler opasiteler izlendi; solunum fonksiyon testinde mikst tipte defekt belirlendi. İki kez yapılan ter testi normal sonuçlandı. Ancak tüm ekzom dizilemesinde heterozigot patojenik CFTR mutasyonları [c.1234_1238del ve c.3154T>G (F1052V)] saptanarak kistik fibrozis tanısı aldı. Mutasyonu doğrultusunda hastaya ELX/TEZ/IVA tedavisi başlandı. Ancak tedavinin 7. gününde yüz, gövde ve ekstremitelerde yaygın makülopapüler döküntü ve cilt ödemi gelişti. Lezyondan alınan punch biyopsi; yüzeyel perivasküler eozinofil ve lenfosit içeren inflamatuvar infiltrasyon göstererek ilaç döküntüsü ile uyumlu bulundu. Lezyonlar nedeniyle modülatör tedavi kesildi; sistemik metilprednizolon (40 mg/gün × 4 gün, ardından 20 mg/gün × 3 gün), antihistaminik tedavi ve topikal steroid ile cilt bulguları 21. günde tamamen geriledi. Tedavi ve İzlem: Tedaviye devam edilebilmesi amacıyla literatürde tanımlanan desensitizasyon protokolleri (Balijepally ve ark., 2022; Muirhead ve ark., 2023) incelendi. ELX/TEZ/IVA'nın farmakokinetiği temel alınarak modifiye edilmiş ve tarafımızca ilk kez uygulanan yeni bir desensitizasyon protokolü geliştirildi (Tablo 1). Sekiz haftalık süreç sonunda hedef dozlara komplikasyonsuz ulaşıldı, premedikasyon kesildi ve cilt reaksiyonu tekrarlamadı. Sonuç ve Tartışma: ELX/TEZ/IVA gibi CFTR modülatörleri, KF hastalarında yaşam kalitesini ve akciğer fonksiyonlarını belirgin şekilde iyileştirmektedir. Ancak nadir görülen cilt reaksiyonları tedavinin kesilmesine neden olabilmektedir. Bu olgu, uygun planlanmış bir desensitizasyon protokolü ile bu tür advers etkilerin başarılı bir şekilde yönetilebileceğini göstermektedir. Premedikasyon ve kademeli doz artırımı ile uygulanan bireyselleştirilmiş desensitizasyon yaklaşımı, tedaviye devam edilmesini mümkün kılarak hasta yararını maksimize etme potansiyeline sahiptir. Bu deneyimin, benzer klinik durumlar için yol gösterici olabileceğini düşünmekteyiz.

Anahtar Kelimeler: kistik fibrozis, modülatör, ilaç reaksiyonu, döküntü, desensitizasyon

Premedikasyon: Desloratadin 5 mg/gün		
Hafta	**ELX/TEZ/IVA (sabah)**	**IVA (akşam)**
1.hafta **1.gün (30 dakika aralıklarla doz artırılacak)** **2-7.gün**	 10 mcg 20 mcg 40 mcg 100 mcg 250 mcg 0.25 tablet (25 mg/12.5 mg/18.75 mg)	 0.25 tablet (37.5 mg)
2.hafta	0.5 tablet (50 mg/25 mg/37.5 mg)	0.5 tablet (75 mg)
3.hafta	0.75 tablet (75 mg/37.5 mg/56.25 mg)	0.75 tablet (112.5 mg)
4.hafta	1 tablet (100 mg/50 mg/75 mg)	1 tablet (150 mg)
5.hafta	1.25 tablet (125 mg/62.5 mg/93.75 mg)	1 tablet (150 mg)
6.hafta	1.5 tablet (150 mg/75 mg/112.5 mg)	1 tablet (150 mg)
7.hafta	1.75 tablet (175 mg/87.5 mg/131.25 mg)	1 tablet (150 mg)
8.hafta	2 tablet (200 mg/100 mg/150 mg)	1 tablet (150 mg)

Tablo-1: Elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor desensitizasyon protokolü

ELX/TEZ/IVA: elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor, IVA: ivacaftor.

ELX/TEZ/IVA, piyasa formu tabletler: 100 mg/50 mg/75 mg. IVA, piyasa formu tabletler: 150 mg.

PS-04 Tedaviye Uyumsuz Bir Kistik Fibrozisli Çocukta: Burkholderia Contaminans ve Aspergillus Fumigatus Ko-Enfeksiyonu

Begüm Yörük[1], Yasemin Mocan Çağlar[1], Özge Ülgen[2], Yadigar Öztürk[2], Zeliha Başak Polat[2], Saniye Girit[2]
1 İstanbul Medeniyet Üniversitesi
2 İstanbul Medeniyet Üniversitesi

Giriş: Burkholderia cepacia kompleksi (Bcc), kistik fibrozis (KF) hastalarında ciddi akciğer enfeksiyonlarına yol açan gram-negatif bakterilerdendir. Bcc, biyofilm oluşturma kapasitesi ve antibiyotiklere direnci nedeniyle KF hastalarında mortalite ve morbiditeyi artıran önemli patojenlerden biridir. Burkholderia contaminans, son yıllarda KF hastalarından izole edilen önemli bir alt tür olup, hastanede uzun süre hayatta kalabilme yeteneği ve dezenfektanlara dirençli yapısı ile dikkat çekmektedir. Tedaviye uyumsuz olan bir pediatrik CF hastasında Burkholderia contaminans ve Aspergillus fumigatus ko-enfeksiyonunu sunuyoruz. Vaka Sunumu: 7 yaşında erkek hasta, yenidoğan taraması pozitif ve genetik olarak c.1393-1G>A homozigot mutasyonu tespit edilmiştir. Ter testi sonucunda klor değerleri sırasıyla 85, 105 ve 95 mmol/L olarak saptanmış, genetik incelemesi modülatör tedaviye uyumsuzluk göstermiştir. Takiplerinde yılda en az 2 kez pulmoner alevlenme nedeniyle hastane yatışları mevcut. Yaşadığı evin hijyen koşulları kötü, yoğun rutubet ve küf içermekteydi. Kültür geçmişinde; Nazofarinks ve balgam kültürlerinde daha önce Staphylococcus aureus, Haemophilus influenza, Pseudomonas aeruginosa ve Candida tespit edilmiştir. 2 yıl üst üste P. aeruginosa eradikasyonu yapılmıştı. İntravenöz amikasin ve seftazidim tedavisi uygulanmış, nüks eden enfeksiyon için tobramisin ve kolistin inhaler kullanılmıştır. Hasta Aralık 2024'te, yeşil balgam, ateş ve solunum fonksiyon testlerinde (SFT) %50'den fazla düşüş nedeniyle hastaneye yatırılmıştır. Fizik muayenede pektus karinatum, çomak parmak ve yaygın ronküs saptanmıştır. Balgam kültüründe Burkholderia contaminans ve Aspergillus fumigatus izole edilmiş, bir hafta sonra tekrarlanan kültürde Aspergillus flavus da tespit edilmiştir. ABPA taraması negatif bulunmuş, Aspergillus fumigatusa yönelik Spesifik IgE negatif saptandı. Aynı zamanda Aspergillus fumigatus üremesi olduğundan tespit edilerek varikanazol tedavisi başlanmıştır. Hasta, intravenöz seftazidim, varikonazol, oral Bactrim ve inhale seftazidim ile 6 hafta tedavi edilmiş, hipertonik salin ve fizyoterapi tedaviye eklenmiştir. Tedavi sonrasında SFT değerinde %35'ten %55'e iyileşme gözlemlenmiştir. Tartışma: KF hastalarında B. contaminans enfeksiyonları son zamanlarda artmaktadır. Burkholderia türlerinin biyofilm oluşumu ve antibiyotik direnci nedeniyle tedavi süreci zorludur. Bu bakterilerin Pseudomonas aeruginosa ve Aspergillus fumigatus gibi patojenlerle ko-enfeksiyonu, hastalığın seyrini daha da kötüleştirerek pulmoner fonksiyon kaybına yol açabilir. Vakamızda, erken tanı ve kombine antibiyotik tedavisinin akciğer fonksiyonları üzerinde olumlu etkisi gözlemlenmiştir. Sonuç: Burkholderia contaminans enfeksiyonları KF hastalarında ciddi açabilir. Bu vaka, ko-enfeksiyonların ve antibiyotik direncinin etkili yönetiminin önemini vurgulamaktadır.

Anahtar Kelimeler: Kistik fibrozis, Burkholderia contaminans,Aspergillus fumigatus, Ko-enfeksiyon,Burkholderia cepacia kompleksi

PS-05 Kistik Fibrozisli 7–18 Yaş Grubu Hastalarda Sosyal Yaşam, Tedavi Yükü ve Gelecek Algısı: Gözlemsel Anket Çalışması

Gülay Bilgin[1]
1 Eskişehir Şehir Hastanesi

Giriş: Kistik fibrozis (KF), yalnızca fiziksel sağlığı değil, aynı zamanda çocuk ve ergen bireylerin sosyal yaşamlarını, psikolojik durumlarını ve gelecek algılarını da etkileyebilen kronik bir hastalıktır. Bu çalışmada, 7–18 yaş arası KF tanılı çocuk ve adolesanlarda sosyal yaşam, tedavi yükü ve geleceğe dair düşünceler değerlendirilmiştir. Yöntem: KF tanılı toplam 11 hasta ile yüz yüze ve çevrim içi olarak 33 sorudan oluşan yapılandırılmış bir anket uygulanmıştır. Katılımcılar yaş grubu (7–12 ve 13–18) ve bronşektazi varlığına göre karşılaştırılmıştır. Bulgular frekans dağılımları ve ortalama skorlarla analiz edilmiştir. Bulgular: Katılımcıların %63,6'sı (n=7) kız cinsiyette olup, ortalama yaş 12,27±3,82 yıl olarak hesaplanmıştır. %72,7'sinde bronşektazi mevcutken, %63,6'sı okula devam etmekte, %36,4'ü ise evde eğitim almaktadır. Okula devam edenlerin %45,5'i karın ağrısı, şişkinlik ve tuvalet ihtiyacının kendilerini en çok zorlayan durumlar olduğunu belirtmiştir; %27,3'ü ise balgam çıkarma ihtiyacında zorlandığını ifade etmiştir. Katılımcıların %81,8'i hastalıklarının okul başarısını etkilemediğini, ancak %63,6'sı sosyal yaşamlarını etkilediğini düşünmektedir. Bronşektazi varlığı olan hastalar, tedaviyi daha az yorucu bulmuş ve hastalıklarının meslek hayallerine daha az engel oluşturduğunu belirtmiştir. Buna karşın, bronşektazi olmayan grupta "tedavi yoruculuğu" ve "gelecek kaygısı" daha belirgin bulunmuştur. Yaş grubu karşılaştırmalarında ise 13–18 yaş grubundakiler tedavi yükünü daha fazla hissederken, 7–12 yaş grubunda "neden ben?" sorgulaması ve psikolojik destek ihtiyacı daha sık gözlenmiştir. Her iki yaş grubundaki katılımcıların büyük çoğunluğu gelecekten umutlu olduklarını belirtmiştir. Sonuç: KF'li çocuk ve adolesanlarda hastalık yükünün bireysel algısı hem yaş hem de eşlik eden bronşektazi varlığına göre değişebilmektedir. Sosyal destek ve psikolojik takip, özellikle küçük yaş grubu için önem taşımaktadır. Tedaviye uyum ve gelecek algısı üzerinde bireysel farklılıklar dikkate alınarak bütüncül bir yaklaşım benimsenmelidir.

Anahtar Kelimeler: Anahtar Kelimeler: Kistik fibrozis, adolesan, tedavi yükü, sosyal yaşam, bronşektazi, anket çalışması

PS-06 Yenidoğan Taramasının Negatif Olması Kistik Fibrozisi Dışlamak İçin Yeterli Mi?: Tarama Negatif, Kf Tanılı Bir Olgu

Ferhat Kalkan[1], Emrullah Kılıç[1], Özhan Orhan[1], Mehmet Nur Talay[1], Mehmet Nuri Özbek[1], Halime Nayır Büyükşahin[2]
1 Artuklu Üniversitesi Tıp Fakültesi
2 Mardin Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç-Giriş: Kistik fibrozis (KF), klor kanalı olarak görev yapan KF transmembran iletkenlik düzenleyicisi (KFTR) proteinini kodlayan gendeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkan bir kanalopatidir. KF'de tanı yaşı hastalığın seyri için çok önemlidir, bu amaçla ülkemizde Ocak 2015'ten itibaren yenidoğan taraması (YDT) yapılmaktadır. KF, pulmoner ve pankreatik morbiditelere ek olarak, hipokloremi, hiponatremi, hipokalemi, metabolik alkalozu içeren elektrolit ve asit-baz dengesizlikleri ile de karakterize olabilmektedir. Bu tablo, Bartter sendromuna benzer biyokimyasal anormallikler gösterdiği için Pseudo-Bartter (PSB) sendromu olarak adlandırılır. PSB sendromunda böbrek tübülleri normal olmasına rağmen, serum elektrolitlerin böbrek dışı kaynaklardan (KF'de ter ile) atılmasından dolayı elektrolit bozukluğu meydana gelir. KF'li çocukların %9'unda, hastalığın ilk klinik bulgusu Pseudo-Bartter sendromudur. Burada, YDT negatif, PSB tablosu sebebiyle araştırılıp KF tanısı alan bir olgu sunulmuştur. Olgu: 24 aylık kız hasta, dış merkezde 2 kez Pseudo-Bartter kliniği ile takip ve tedavisi yapıldıktan sonra etiyoloji araştırılması için yapılan KF dizi analizinde W1282X heterozigot mutasyon saptanmış, KF açısından değerlendirilmesi için yönlendirmişti. Term doğmuş, özgeçmiş ve soygeçmişin de ek bir özellik yoktu. Fizik muayenesinde va:10,5 (10-25p), sistem muayeneleri doğaldı. W1282X mutasyonu Fransa veri tabanında hastalık yapıcı mutasyon olarak sınıflanmıştı. Yapılan ter testinde klor değeri 73 mmol/L saptandı. Ayrı gün yapılan ikinci ter testinde klor değeri 72mmol/L olarak saptandı. Kistik fibrozis tanısı konularak tedavisine tuz eklendi. Fekal elastaz düzeyi normal geldi (>200), balgam kültüründe üreme saptanmadı. Kardeşi ter testi yapılarak KF için tarandı, normal saptandı. Şu an 30 aylık olan hastanın son kontrolünde genel durum iyi, Va: 15 kg(50-75p) ve bu izlem süresi içerisinde tekrar PSB sendromu tablosu yaşamadı. Sonuç: Kistik Fibrozis YDT negatif olsa bile PSB sendromu ile karşılaşan pediatri hekimleri KF'ten şüphelenerek hastayı tanı için çocuk göğüs hastalıkları hekimine yönlendirmelidir. Bu konuda artacak farkındalık hastanın tanısının gecikmemesine ve tekrarlayan PBS tablolarına engel olacaktır.

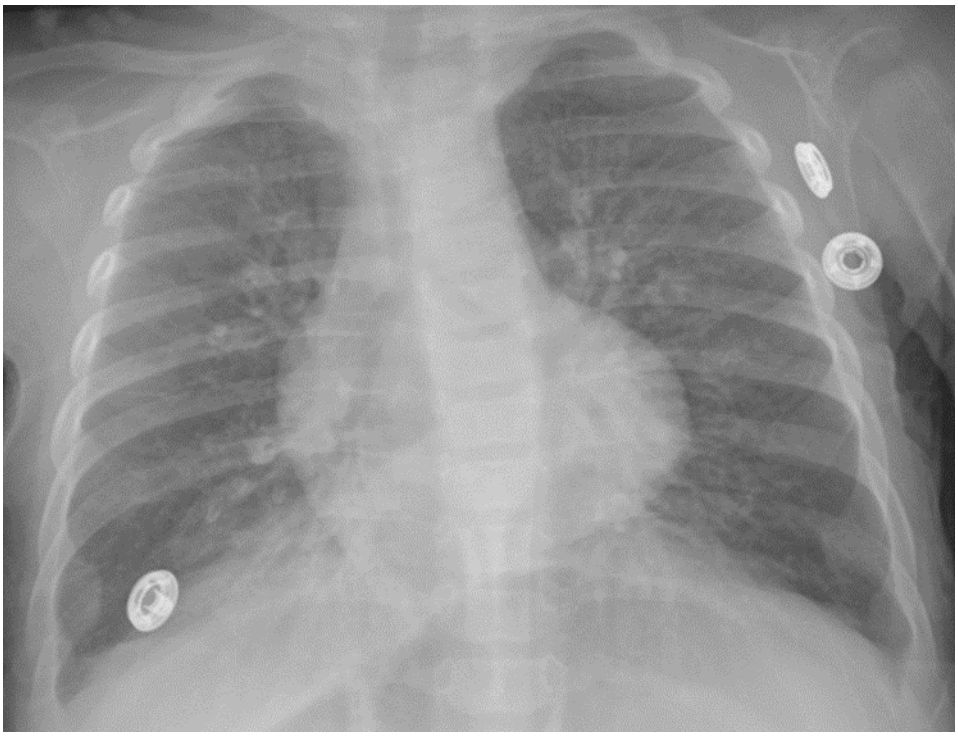
Anahtar Kelimeler: kistik fibrozis, yenidoğan taraması, Pseudo-Bartter

PS-07 Ter Testi Merkezinin Ulaşılabilirliği Yenidoğan Taramasının Başarısını Etkiler: Geç Tanı Alan Bir Kistik Fibrozis Olgusu

Abdulkadir Kuzu[1], Adnan Öncül[1], Özhan Orhan[1], Nezir Özgün[1], Mehmet Nuri Özbek[1], Halime Nayır Büyükşahin[2]
1 Mardin Artuklu Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatri Anabilim Dalı, Mardin
2 Çocuk Göğüs Hastalıkları, Mardin Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç-Giriş: Kistik fibrozis (KF), tek bir genin değişmesi sonucu ortaya çıkan, otozomal resesif olarak kalıtılan, 2000-3000 canlı doğumda bir görülen ve birçok sistemi tutan bir hastalıktır. KF'de tanı yaşı hastalığın seyri için çok önemlidir, bu amaçla ülkemizde Ocak 2015'ten itibaren yenidoğan taraması (YDT) yapılmaktadır. YDT pozitif olan bebekler ter testi merkezine yönlendirilmektedir. Avrupa KF Derneği YDT tarama testi standartları 'YDT pozitif hastanın doğumu takiben 35 gün içerisinde uzman bir KF ekibine ulaşması ve bu sürenin 58 günü geçmemesini' önermektedir. Ülkemizde kısıtlı sayıda ter merkezi vardır. Mardin EAH'de ter testi merkezi Haziran 2024'te açılmıştır. Burada YDT pozitif ve geç tanı alan bir olgu sunulmuştur. Olgu: Yedi aylık kız hasta, YDT pozitif olması üzerine ter testi yapılması için çocuk göğüs hastalıkları polikliniğine başvurdu. Öyküsünde, YDT pozitif olması sebebiyle yenidoğan döneminde aile hekimliği tarafından ter testine yönlendirildiği, o zaman evine en yakın merkezin >100km mesafede olduğu ve oraya ilk başvurusunda terlemediği öğrenildi. Test tekrarına merkezin uzaklığı sebebiyle tekrar başvuramamış, evine 20 km mesafede yeni merkez açılınca ter testi yapılması için başvurmuş. Term doğmuş, özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Birkaç aydır ara ara öksürük şikayeti oluyormuş. Fizik muayenesinde VA: 7kg (z-skoru: -1,06), takipneik, SP02:93, bilateral krepitan ral mevcuttu. Akciğer grafisinde infiltrasyon görüldü (Resim 1). Terde klor değeri 90mmol/L gelmesi üzerine KF tanısı alarak, pulmoner alevlenme sebebiyle yatırıldı. Balgam kültüründe Pseudomonas Aeruginosa üremesi olması üzerine anti-pseudomanal tedavi verildi. Fekal elastaz düzeyi <5µg/ml olarak saptandı. Hastanın ayrı gün yapılan ikinci terde klor değeri 86mmol/L saptandı. Akciğer ve gastrointestinal sisteme yönelik KF tedavileri başlandı. KF dizi analizinde 2043delG/M152V saptandı, Ivacaftor uygunluğu olması sebebiyle yurtdışı ilaç başvurusu yapıldı. Kardeşi ter testi yapılarak KF için tarandı, normal saptandı. Şu an 15 aylık olan hastanın kilo alımı olmuş (va:12 kg, 1,43 SDS) ve başka pulmoner alevlenmesi olmadan izlenmektedir. Sonuç: Ülkemizdeki ter testi merkez sayısının artarak hastalara daha kolay ulaşılabilir olması YDT programının amacına ve sahip olması gereken standartlara ulaşmasına önemli katkı sağlayacaktır.

Anahtar Kelimeler: Kistik Fibrozis, Ter Testi, Yenidoğan Taraması



Resim 1: Tanı sırasında çekilen akciğer grafisinde bilateral infiltrasyon alanları

PS-08 Nazal Polip ile Prezente Olan Bir Kistik Fibrozisli Olgu

Eylem Unay[1], Ayşe Yasemin Gündüz[2], Abdulkadir Kuzu[1], Özhan Orhan [1], Mehmet Nuri Özbek [1], Halime Nayır Büyükşahin [2]
1 Mardin Artuklu Üniversitesi Tıp Fakültesi
2 Mardin Eğitim ve Araştırma Hastanesi

Amaç-Giriş: Kistik fibrozis (KF), tek bir genin değişmesi sonucu ortaya çıkan, otozomal resesif olarak kalıtılan, 2000-3000 canlı doğumda bir görülen ve birçok sistemi tutan bir hastalıktır. Tipik klinik bulguları olan hastalarda eşlik eden terde klor değeri >60 mmol/L ve/veya her iki gende hastalık yapıcı mutasyona sahip olması durumunda KF tanısı konulur. Hastalığın tipik klinik bulguları kronik sinopulmoner hastalık, gastointestinal ve beslenme bozukluğu, tuz kaybı sendromu ve erkeklerde ürogenital anomalilerdir. Ayrıca KF'de tanı yaşı hastalığın seyri için çok önemlidir, bu amaçla ülkemizde Ocak 2015'ten itibaren yenidoğan taraması (YDT) yapılmaktadır. KF'de kronik inflamasyona ikincil geliştiği düşünülen nazal poliplerin görülme sıklığı %10-32 arasındadır. Burada ülkemizde yenidoğan taraması (YDT) başlamadan önce doğmuş, nazal polip ile prezente olan bir KF tanılı olgu sunulmuştur. Olgu: 12 yaş 8 aylık kız hasta, 5 yaşından beri olan burun tıkanıklığı sebebiyle KBB polikliniğine başvurmuş, saptanan bilateral nazal polipler sebebiyle eşlik edebilecek hastalıklar açısından değerlendirilmek üzere çocuk göğüs hastalıklarına yönlendirilmişti. Sistem sorgusunda günde 2-3 kez yağlı gaita mevcuttu. Term doğmuş, YDT yok, özgeçmiş ve soy geçmişinde başka bir özellik yoktu. Fizik muayenesinde VA: 48,5 kg (0,67 SDS), bilateral nazal polipler ve diğer sistem muayeneleri doğaldı. Hastanın iki ayrı gün yapılan terde klor değerleri 60mmol/L ve 65mmol/L saptanarak KF tanısı konuldu. Balgam kültüründe üreme olmadı. Solunum fonksiyon testi normaldi (FEV1: %117). Fekal elastaz düzeyi <99µg/mL olarak saptandı, pankreatik enzim tedavisi 3000Ü/kg/gün olarak başlandı. KFTR dizi analizinde mutasyon saptanmadı. Kardeşi ter testi yapılarak KF için tarandı, normal saptandı. İki ay sonraki kontrolünde kilo aldığı (VA:50,5 kg, 0,89 SDS) ve yağlı gaitası olmadığı öğrenildi. Hastanın nazal poliplerine cerrahi tedavi yapılması ve ulaşılabilir olduğunda yağda eriyen vitamin düzeylerine bakılması ile gen duplikasyonları ve delesyonlarını da değerlendiren çoklu ligasyona bağlı prob amplifikasyonu (Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplication- MLPA) çalışılması planlandı. Sonuç: KF'in multisistemik bir hastalık olması sebebiyle hastalığın klinik bulgularına sahip olan hastalarla karşılaşan hekimlerin bu hastaları çocuk göğüs hastalıklarına yönlendirmesi hastaların daha erken tanı almasını sağlamak ve morbiditelerinin azalması için önemlidir. Bu konuda özellikle de YDT yapılmayan yaş grubunda daha dikkatli olunmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Kistik Fibrozis, Nazal Polip, Multisistemik Hastalık